



RARE DISEASES INTERNATIONAL



CUTIS LAXA INTERNATIONALE  
Organisme d'Intérêt Général Loi 1901.



138 impasse de Champs Gervais - 74890 Bons en Chablais - France - 33 (0)4 56 30 74 43 - mcjlboiteux@aol.com - [www.cutislaxa.org](http://www.cutislaxa.org)

IBAN : FR76 1810 6000 4296 7525 0578 892 BIC : AGRIFRPP881

## LI ~ INFOS N° 42 ~ ENERO DE 2025

En la incertidumbre del mundo actual, donde la guerra, los conflictos, la violencia, los desastres climáticos parecen invadir nuestra vida cotidiana, me atrevo a esperar que Cutis Laxa International sea un remanso de paz. Me atrevo a esperar que destellos de consuelo y apoyo iluminen las vidas de los pacientes que se unan a nosotros. De eso se trata.

El anuncio del diagnóstico es violento y se acompaña de una sensación de aislamiento y soledad ante la rareza de la Cutis Laxa. Hacemos todo lo posible para asegurarnos de que este sentimiento desaparezca rápidamente para todos los que nos encuentran. Las respuestas que proporcionamos a sus preguntas y el fantástico trabajo de nuestros pocos expertos mundiales dan esperanza a todos.

Hace 23 años, cuando se fundó CLI, no teníamos ni idea de la importancia y el impacto internacional que tendría, y todavía queda mucho por hacer.

Espero que para 2025 todos los pacientes puedan tener acceso a la información sobre su enfermedad y ya no estén aislados.

Marie-Claude Boiteux, Presidenta

## NUEVOS CONTACTOS, NOTICIAS DE LAS FAMILIAS

555 es el número de pacientes presentes en CLI con la llegada de Kim, Tigui-Jamilah, Clare, Ali y Yassin, Isla, Marie-Astrid y su hermano, Soumaya, Jonas y Goundoba, a quienes nos gustaría dar la bienvenida. Nos alegra que haya encontrado y se haya unido a nosotros.

Nuestra grande familia Cutis Laxa está aquí para ayudar, apoyar y responder a sus preguntas.

Desafortunadamente, tenemos la gran tristeza de anunciar dos muertes: Lucille, que se había unido a nuestro grupo privado de Facebook en 2010 y era un miembro activo, y Safaa, que solo tenía 18 años. A sus afligidas familias, les ofrecemos nuestro apoyo y todos nuestros pensamientos en esta dolorosa experiencia.

Desde que se fundó CLI en 2002, 27 pacientes nos han abandonado. Permanecen en nuestros corazones y pensamientos.

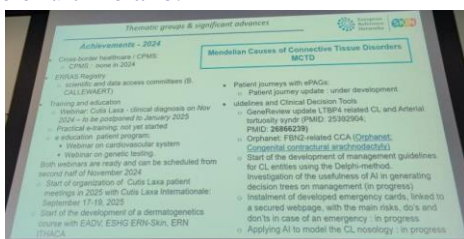
## ENCUENTROS, ACTIVIDADES Y MANIFESTACIONES PRESENCIAL



16 y 17 de septiembre de 2024: Evento "Exp'Ose Ta Peau" organizado en Roubaix por el laboratorio LéoPharma. Instalados en la Place de l'Hôtel de Ville, hemos conseguido concienciar a los transeúntes sobre las enfermedades de la piel. Luego, en diciembre, durante las Jornadas Dermatológicas en París, "Exp'Ose Ta Peau" también fue el centro de atención



24 y 25 de octubre de 2024: Reunión de la Junta Directiva de ERN-Skin en el Instituto Imagine del Hospital Necker de París. Esta importante reunión anual nos permite no solo reunirnos y tomarnos el tiempo para intercambiar cara a cara sobre los proyectos que se llevarán a cabo en el futuro, sino también hacer un balance de todo lo que hemos logrado durante el último año.



28-31 de octubre de 2024: Reunión Europea de Elastina (EEM 2024) en Reims. Todos los científicos que trabajan en elastina se reunieron por iniciativa de los equipos de la Universidad de Reims. Fascinante, Instructivo, Creando Esperanza Terapéutica, esto es lo que fueron estos días.



Avec en prime la joie de retrouver le Pr Zsolt URBAN de Pittsburgh ainsi que les collaborateurs du Pr Romain DEBRET de Lyon.



Todos estos intercambios, estos momentos compartidos, la posibilidad de dar a los pacientes una luz sobre la situación, por no hablar de los momentos de relajación, fueron las claves del éxito de estos 3 días, que también darán lugar a futuras colaboraciones.



Era muy importante asistir.



08 noviembre 2024 Día FIMARAD

Representantes de asociaciones de pacientes estuvieron presentes en la jornada anual de la Red de Enfermedades Dermatológicas Raras.

Esta es una oportunidad para discutir en particular los avances del Grupo de Trabajo "Diagnóstico de Deambulación e Impasse" con el análisis del cuestionario a los pacientes, cuyos resultados se publicarán.

26 de noviembre de 2024 Foro de pacientes de Pfizer durante el cual Marie-Claude Boiteux participó en una mesa redonda sobre el tema "Superar obstáculos y maximizar el impacto: lecciones clave para la experimentación y consejos para la acción"



03-06 de diciembre de 2024: 6ª Conferencia de la Federación Francesa de la Piel (FFP) y Jornadas Dermatológicas de París (JDP)

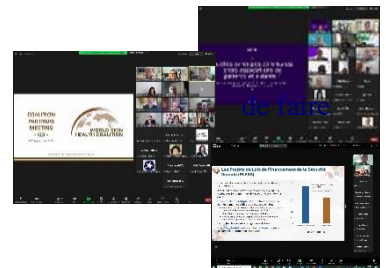
Es una cita ineludible, una oportunidad para reencontrarse para debatir sobre los logros del año y explorar futuros proyectos a través de mesas redondas y talleres participativos. También fue la última vez que fui anfitrión de la Conferencia FFP desde que mi mandato de 3 años como

presidente llegó a su fin.

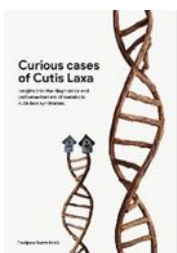
Gracias a la presencia de nuestro stand en la JDP, tuve la gran alegría de volver a ver al Dr. Karim CHERTI, después de más de 30 años. En ese momento, era interno en el departamento de genodermatosis del Hospital Saint Louis de París. Formó parte del equipo que diagnosticó a mi hija, Cécile, e hizo su tesis final basada en su caso. Fue un momento muy emotivo para los dos.

ACTIVIDADES EN LÍNEA

Selon le rythme pris en 2024, les nombreuses réunions et webinars en ligne ont permis avancer des projets et acquérir les connaissances et compétences nécessaires pour continuer à porter la voix des malades.



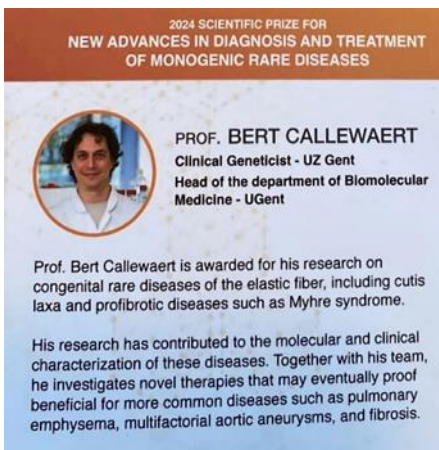
INVESTIGACIÓN - MEDICINA - GENÉTICA



La Dra. Thatjana Gardeitchik fue recibida con éxito en la defensa de su tesis el 09 de septiembre de 2024. El título es: "Curioso caso de Cutis Laxa, información sobre el diagnóstico y los mecanismos patogénicos de los síndromes metabólicos de Cutis Laxa. Puedes encontrarlo en línea, solo en inglés. ([https://www.globalacademicpress.com/ebooks/thatjana\\_gardeitchik/](https://www.globalacademicpress.com/ebooks/thatjana_gardeitchik/))

**LAS 7ª JORNADAS CUTIS LAXA se celebrarán en GANTE – BÉLGICA  
Del 04 al 06 FEBRERO 2026**





El 12 de diciembre de 2024, AstraZeneca otorgó su "Premio Científico 2024" al Prof. Bert Callewaert.

Estamos muy contentos y orgullosos de que el Prof. Callewaert sea uno de los pocos expertos en el mundo en Cutis Laxa. Es reconocido por sus investigaciones sobre enfermedades congénitas raras de las fibras elásticas, incluida la Cutis Laxa y enfermedades profibróticas como el síndrome de Myhre. Sus investigaciones han contribuido a la caracterización molecular y clínica de estas enfermedades..



Con su equipo, ha trabajado en formas muy raras de Cutis Laxa e identificado varios genes y entidades nuevos en el espectro de Cutis Laxa

*« Las fibras elásticas desempeñan un papel crucial en la elasticidad y las propiedades mecánicas de tejidos como la piel, los pulmones y los vasos sanguíneos. Estudiamos la cutis laxa, un grupo de afecciones caracterizadas por pliegues cutáneos sueltos y excesivos, y el síndrome de Myhre, en el que los tejidos se endurecen o cicatrizan, para comprender la estructura y función de las fibras elásticas. Este conocimiento ofrece la posibilidad de encontrar tratamientos para los trastornos relacionados con la edad. »* (Pr Bert Callewaert ©Fondation AstraZeneca)

 El Premio AstraZeneca reconoce el carácter innovador de su trabajo y su contribución al avance de la ciencia.

## LEGISLACIÓN ~ SOCIEDAD

El 30 de agosto de 2024, Rare Diseases International (RDI), la República Árabe de Egipto, el Estado de Qatar y España organizaron conjuntamente un seminario web público sobre la campaña para una resolución de la Asamblea Mundial de la Salud (AMS) sobre enfermedades raras en 2025. El evento provocó debates sobre por qué una resolución de este tipo es esencial, qué puede hacer por las personas que viven con una enfermedad rara a nivel regional y nacional, y qué se debe hacer para que la campaña tenga éxito.

A pesar de los recientes avances mundiales en la concienciación sobre las necesidades insatisfechas de las personas que viven con una enfermedad rara, incluida la resolución de las Naciones Unidas de 2021 sobre los pacientes y sus familias, la comunidad sigue enfrentándose a una serie de retos importantes, en particular el acceso limitado al tratamiento y la atención. retrasos en el diagnóstico y una alta carga financiera. Estos desafíos a menudo se exacerban en los países de ingresos bajos y medianos (PRFI).

Una resolución de la Asamblea Mundial de la Salud sobre las enfermedades raras ayudaría a abordar estos desafíos aprovechando el impulso generado por la resolución de las Naciones Unidas e instituyendo un marco mundial integral y centrado en la salud para las enfermedades raras, con objetivos y plazos claros para todos los Estados Miembros de la OMS. La campaña a favor de una resolución de este tipo fue liderada primero por RDI, y luego Egipto, Qatar, España, Malasia y Francia acordaron copatrocinarla. (©Orphanews 2024.09.18)

## MEDIOS DE COMUNICACIÓN

02 de septiembre de 2024 : Info-Chalon Inauguración del Centro de Recursos de Chalon-sur-Saône para la Tele-pericia en Dermatología

10 de septiembre de 2024 : Le Journal de Saône et Loire Inauguración del Centro de Recursos de Tele-pericia en Dermatología de Chalon-sur-Saône

15 de noviembre de 2024 : Masterclass La Sorbonne Grabación de la entrevista con Marie-Claude Boiteux para los vídeos emitidos durante la Masterclass de la Universidad de los Pacientes de la Sorbona (<https://universitedespatients-sorbonne.fr/>)

29 Novembre 2024 : Charente Libre Remise du chèque versé au profit de Cutis Laxa Internationale par le Triathlon de Sireuil

Automne 2024 : la Gazette Bonsoise Cutis Laxa Internationale, au-delà des frontières de Bons en Chablais

**Un enorme agradecimiento a los líderes de los eventos deportivos del municipio de Sireuil (Trail du Brin d'Aillet y Triatlón). Gracias a vuestra fidelidad hacia nosotros, gracias a la energía que ponéis en la organización de estos eventos, gracias a todos los voluntarios que os acompañan y apoyan estos eventos deportivos, y también, por supuesto, a todos los deportistas participantes, nos acabáis de dar 2.500€. ¡Eso es enorme para nosotros!**

**Gracias a todos ustedes, podremos ayudar a los pacientes a venir a Bélgica, a Gante, a asistir a las Jornadas de Cutis Laxa y a beneficiarse de una consulta con el Prof. Bert Callewaert, experto mundial en Cutis Laxa. En nombre de todos los enfermos, os estoy profundamente agradecido. Marie-Claude Boiteux, Presidenta**

**Nuestro sitio web** : Desde su apertura en febrero de 2002, nuestro sitio ha permitido a cerca de 75000 visitantes conocer la Cutis Laxa y que los pacientes que forman parte de ella encuentren el recurso que necesitan para encontrar información confiable y ponerse en contacto con otros pacientes.

### **FINANZAS DE LA ASOCIACIÓN:**

Considere renovar sus membresías y donaciones para el **año 2025.**

**No nos olvides,**

No te olvides de los enfermos que cuentan con nosotros, sin ti ya no podremos ayudarlos. Encontrará un formulario de membresía adjunto.

**GRACIAS DE ANTEMANO**

### **ENCUENTRANOS EN FACEBOOK**

**El Grupo Privado de Facebook:** Reservado para pacientes, sus padres, médicos e investigadores. Si sientes la necesidad de compartir con otros pacientes, otros padres lo que Cutis Laxa aporta a tu vida, únete a nuestro grupo privado : <http://www.facebook.com/groups/62977351521/>

**La página pública de Facebook:** si desea seguirnos y recibir todas las novedades del mundo de la discapacidad y de las enfermedades raras en Francia y en el mundo: <https://www.facebook.com/CutisLaxaAssociation/>

**Política de Privacidad:** Usted recibe este boletín porque es uno de nuestros contactos. Envíenos una carta a la dirección mencionada en el encabezado si desea ser eliminado de nuestras listas.

*Les deseo un feliz y pacífico Año Nuevo 2025*

**Gracias** por rellenar este impreso y devolvérselo acompañado del importe de su cuota anual o de su donación.

**NOMBRE**.....

**APELLIDOS**.....

**DIRECCIÓN**.....

Código Postal..... CIUDAD.....

**PAÍS** .....

- Deseo, por un importe de 30€, hacerme socio de Cutis Laxa Internacional  
 Deseo hacer una donación de  40€  50€  75€  Otro importe.....  
 Deseo, recibir el libro “**Cutis Laxa, Historia de una enfermedad rara, Testimonio de enfermos** “ al precio de  25 € que añado al importe de mi cuota/mi donación

**Transferencia Bancaria.**

IBAN : FR76 1810 6000 4296 7525 0578 892

BIC : AGRIFRPP881

Nombre del Banco: Crédit Agricole Bons en Chablais

No olvide mencionar sus nombres y dirección completa sobre la transferencia así como el detalle de su transferencia (membresía, donación, libro) para que pudiéramos enviarle un recibo fiscal junto con su libro si usted lo ha pedido

**Envío de un cheque a:**

**ASOCIACIÓN CUTIS LAXA INTERNACIONAL – 138 impasse de Champs Gervais – F-74890 Bons en Chablais - France**

¿ Desea recibir a CLI~Infos por Correo electrónico? ?  si  no

**E-mail**.....

Las informaciones recogidas aquí son necesarias para la gestión administrativa de su adhesión y/o don. Son objeto de una conservación y de un tratamiento informático y únicamente destinadas a la secretariado de Cutis Laxa Internationale. En aplicación de los artículos 39 y los siguientes de la ley modificada del 6 de enero de 1978) usted dispone del derecho de acceso y de rectificación a los datos que nos ha dado para lo cual debe dirigirse directamente a la sede de nuestra Asociación (dirección mencionada más arriba). Usted también puede, y en cualquier momento, desabonarse del envío de nuestra electrónica newsletter enviándonos un correo electrónico con la mención "desabonarse" a: [mjlboteux@aol.com](mailto:mjlboteux@aol.com)