



RARE DISEASES INTERNATIONAL

NORD National Organization for Rare Disorders Member Organization

ThinkGenetic Advocacy Partner



CUTIS LAXA INTERNATIONALE
Organisme d'Intérêt Général Loi 1901.



EURODIS RARE DISEASES EUROPE

Alliance maladies rares



European Reference Networks

SKIN

Fédération Française de la Peau

138 impasse de Champs Gervais - 74890 Bons en Chablais - France - 33 (0)4 56 30 74 43 - mcjlboiteux@aol.com - www.cutislaxa.org
IBAN : FR76 1810 6000 4296 7525 0578 892 BIC : AGRIFRPP881

LI ~ INFOS N° 42 ~ JANVIER 2025

Dans l'incertitude du monde d'aujourd'hui, où la guerre, les conflits, la violence, les catastrophes climatiques semblent envahir notre quotidien, j'ose espérer que Cutis Laxa Internationale est un havre de paix. J'ose espérer que des lueurs de réconfort et de soutien éclairent la vie des malades qui nous rejoignent. C'est notre raison d'être.

L'annonce du diagnostic est violente et s'accompagne d'un sentiment d'isolement et de solitude devant la rareté de la Cutis Laxa. Nous faisons tout notre possible pour que ce sentiment disparaisse rapidement pour tous ceux qui nous trouvent. Les réponses que nous apportons à leurs questions et le travail fantastique de nos rares experts mondiaux sont porteurs d'espoir pour tous.

Il y a 23 ans, lors de la fondation de CLI, nous n'avions pas imaginé l'importance et le retentissement international qu'elle aurait et il y a encore tant à faire. Je souhaite qu'en 2025 tous les malades puissent avoir accès aux informations sur leur maladie et ne soient plus isolés.

Marie-Claude Boiteux, Présidente

NOUVEAUX CONTACTS, NOUVELLES DES FAMILLES

555, c'est le nombre de malades présents au sein de CLI avec l'arrivée de Kim, Tigui-Jamilah, Clare, Ali et Yassin, Isla, Marie-Astrid et son frère, Soumaya, Jonas et Goundoba à qui nous souhaitons la bienvenue. Nous sommes heureux que vous nous ayez trouvés et rejoints.

Notre Grande Famille Cutis Laxa est là pour vous aider, vous soutenir et répondre à vos questions.

Nous avons, hélas, la grande tristesse de vous annoncer deux décès : Lucille qui avait rejoint notre groupe privé Facebook en 2010 et en était une membre active et Safaa qui n'avait que 18 ans. A leurs familles en deuil nous apportons notre soutien et toutes nos pensées dans cette douloureuse épreuve.

Depuis la création de CLI en 2002, 27 patients nous ont quittés. Ils restent dans nos cœurs et nos pensées.

RENCONTRES, ÉVÉNEMENTS ET MANIFESTATIONS



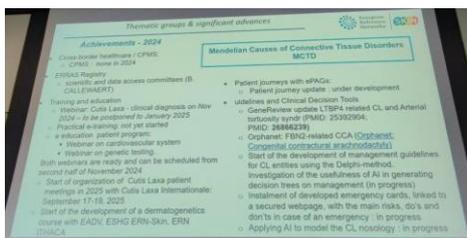
EN PRÉSENTIEL

16-17 Septembre 2024 : Evènement "Exp'Ose Ta Peau" organisé à Roubaix par le laboratoire LéoPharma. Installés sur la place de l'Hôtel de Ville nous avons pu sensibiliser les passants aux maladies de la peau. Puis en Décembre lors des Journées

Dermatologiques de Paris, « Exp'Ose Ta Peau » était également à l'honneur



24-25 Octobre 2024 : ERN-Skin Board Meeting à l'Institut Imagine de l'hôpital Necker à Paris. Cet important rendez-vous annuel nous permet non seulement de nous retrouver et de pouvoir prendre le temps d'échanger face-à-face sur les projets qui seront menés dans le futur, mais aussi de faire le bilan de tout ce que nous avons réalisé au cours de l'année écoulée.

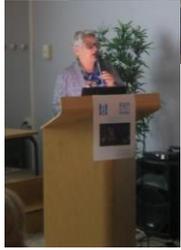




28-31 Octobre 2024 : Meeting Européen de l'Elastine (EEM 2024) à Reims. L'ensemble des scientifiques travaillant sur l'Elastine étaient réunis à l'initiative des équipes de l'Université de Reims. Passionnantes, Instructives, Créatrices d'Espoir Thérapeutique, voilà ce qu'étaient ces journées.



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



Tous ces échanges, ces moments partagés, la possibilité de donner l'éclairage des patients, sans compter les moments de détente, ont été les clefs de la réussite de ces 3 jours qui déboucheront aussi sur des collaborations futures.



C'était vraiment important d'y assister.



08 Novembre 2024 Journée FIMARAD

Les représentants des associations de malades avaient répondu présents pour la journée annuelle de la Filière Maladies Rares Dermatologiques. L'occasion d'évoquer en particulier les avancées du Groupe de Travail « Errance et Impasse Diagnostic » avec l'analyse du questionnaire aux malades dont les résultats donneront lieu à une publication.

26 Novembre 2024 Forum patient Pfizer au cours duquel Marie-Claude Boiteux a participé à une table ronde sur le thème « Vaincre les freins et maximiser l'impact : enseignements-clés d'expérimentation et conseils pour l'action »



03-06 Décembre 2024 : 6^e Conférence Fédération Française de la Peau (FFP) et Journées Dermatologiques de Paris (JDP)

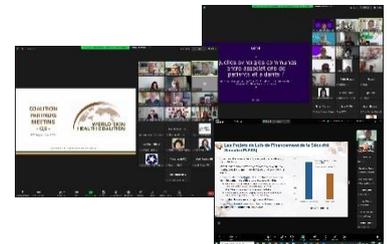
C'est un rendez-vous incontournable, l'occasion de se retrouver pour évoquer les réalisations de l'année et explorer les projets futurs à travers tables rondes et ateliers participatifs. C'était aussi la dernière fois que j'animais la Conférence de la FFP puisque que mon mandat de 3 ans à sa Présidence s'est achevé.



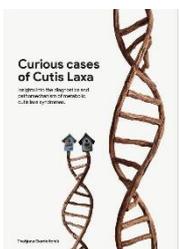
Grâce à la présence de notre stand lors des JDP, j'ai eu la très grande joie de revoir, après plus de 30 ans, le Dr Karim CHERTI. A l'époque, il était interne dans le service des génodermatoses de l'Hôpital Saint Louis à Paris. Il a fait partie de l'équipe qui a diagnostiqué ma fille, Cécile, et a fait sa thèse de fin d'études à partir de son cas. Ce fut un moment très émouvant pour nous deux.

ACTIVITES EN LIGNE

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



RECHERCHE - MÉDECINE - GÉNÉTIQUE



Le Dr Thatjana Gardeitchik a été reçue avec succès à la soutenance de sa thèse le 09 Septembre 2024. Le titre en est : « Curieux cas de Cutis Laxa , aperçus du diagnostic et des mécanismes pathogéniques des syndromes métaboliques de Cutis Laxa. Vous pouvez la trouver en ligne, en anglais uniquement (https://www.globalacademicpress.com/ebooks/thatjana_gardeitchik/)

LES 7^e JOURNEES DE LA CUTIS LAXA se tiendront à GAND – BELGIQUE Du 04 au 06 FEVRIER 2026

2024 SCIENTIFIC PRIZE FOR
NEW ADVANCES IN DIAGNOSIS AND TREATMENT
OF MONOGENIC RARE DISEASES



PROF. BERT CALLEWAERT
Clinical Geneticist - UZ Gent
Head of the department of Biomolecular
Medicine - UGent

Prof. Bert Callewaert is awarded for his research on congenital rare diseases of the elastic fiber, including cutis laxa and profibrotic diseases such as Myhre syndrome.

His research has contributed to the molecular and clinical characterization of these diseases. Together with his team, he investigates novel therapies that may eventually prove beneficial for more common diseases such as pulmonary emphysema, multifactorial aortic aneurysms, and fibrosis.

Le 12 Décembre 2024, Astrazeneca a décerné son « Prix Scientifique 2024 » au Pr Bert Callewaert.

Nous sommes très heureux et fiers que le Pr Callewaert soit un des rares experts mondiaux de la Cutis Laxa. Il est récompensé pour ses recherches sur les maladies congénitales rares des fibres élastiques, incluant la Cutis Laxa et les maladies profibrotiques telles que le syndrome de Myhre. Ses recherches ont contribué à la caractérisation moléculaire et clinique de ces maladies.



Avec son équipe, il a travaillé sur des formes très rares de Cutis Laxa et identifié plusieurs nouveaux gènes et entités du spectre Cutis Laxa

« Les fibres élastiques jouent un rôle crucial dans l'élasticité et les propriétés mécaniques des tissus tels que la peau, les poumons et les vaisseaux sanguins

Nous avons étudié la cutis laxa, un groupe d'affections caractérisées par des plis cutanés lâches et excessifs, et le syndrome de Myhre, dans lequel les tissus durcissent ou se cicatrisent, pour comprendre la structure et la fonction des fibres élastiques. Ces connaissances offrent la possibilité de trouver des traitements pour les troubles liés à l'âge. » (Pr Bert Callewaert ©Fondation AstraZeneca)

 Le prix AstraZeneca souligne le caractère novateur de son travail et sa contribution à l'avancement de la science.

LÉGISLATION - SOCIÉTÉ

Le 30 août 2024, Rare Diseases International (RDI), la République arabe d'Égypte, L'État du Qatar et l'Espagne ont organisé conjointement un webinar public sur la campagne en faveur d'une résolution de l'Assemblée mondiale de la santé (AMS) sur les maladies rares en 2025. L'événement a donné lieu à des discussions sur les raisons pour lesquelles une telle résolution est essentielle, sur ce qu'elle peut apporter aux personnes vivant avec une maladie rare aux niveaux régional et national, et sur ce qui doit être fait pour que la campagne soit fructueuse.

Malgré les récentes avancées mondiales dans la prise de conscience des besoins non satisfaits des personnes atteintes d'une maladie rare, notamment la résolution de l'ONU de 2021 sur les patients et leurs familles, la communauté continue à faire face à un certain nombre de défis importants, en particulier un accès limité aux traitements et aux soins, des retards de diagnostic et une charge financière élevée. Ces difficultés sont souvent exacerbées dans les pays à revenu faible ou intermédiaire (PRFI).

Une résolution de l'AMS sur les maladies rares contribuerait à relever ces défis en s'appuyant sur l'élan généré par la résolution de l'ONU et en instituant un cadre mondial complet, axé sur la santé, pour les maladies rares, avec des objectifs et des délais clairs pour tous les États membres de l'OMS. La campagne en faveur d'une telle résolution a d'abord été menée par RDI, puis l'Égypte, le Qatar, l'Espagne, la Malaisie et la France ont accepté de la coparrainer. (©Orphanews 2024.09.18)

MEDIAS

02 Septembre 2024 : Info-Chalon Inauguration du Centre Ressources de Chalon-sur-Saône pour la Télé-expertise en Dermatologie

10 Septembre 2024 : Le Journal de Saone et Loire Inauguration du Centre Ressources de Chalon-sur-Saône pour la Télé-expertise en Dermatologie

15 Novembre 2024 : Masterclass La Sorbonne Enregistrement de l'interview de Marie-Claude Boiteux pour les vidéos diffusées lors de la Masterclass de l'Université des Patients à La Sorbonne (<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 immense MERCI aux dirigeants des évènements sportifs de la commune de Sireuil (Trail du Brin d'Aillet et Triathlon). Grâce à votre fidélité à nos côtés, grâce à l'énergie que vous mettez dans l'organisation de ces évènements, grâce à tous les bénévoles qui vous accompagnent et soutiennent ces épreuves sportives, grâce aussi, bien sur à tous les sportifs participant, vous venez de nous remettre 2 500 €. C'est énorme pour nous !!!

Grâce à vous tous nous allons pouvoir aider des malades à venir en Belgique, à Gand, assister aux Journées de la Cutis Laxa et bénéficier d'une consultation avec le Pr Bert Callewaert, expert mondial de la Cutis Laxa.

Au nom de tous les malades je vous suis profondément reconnaissante. Marie-Claude Boiteux, Présidente

Notre Site Internet : Depuis son ouverture en Février 2002, notre site a permis à près de 75000 visiteurs de s'informer sur la Cutis Laxa et pour les malades qui en font partie de trouver la ressource dont ils ont besoin pour trouver des informations fiables et entrer en contact avec d'autres malades

FINANCES DE L'ASSOCIATION

Pensez à renouveler vos adhésions et vos dons pour l'année 2025.

Ne nous oubliez pas

N'oubliez pas les malades qui comptent sur nous, sans nous nous ne pourrions plus les aider. Vous trouverez un bulletin d'adhésion ci-dessous.

MERCI D'AVANCE

RETROUVEZ-NOUS SUR FACEBOOK

Le Groupe Privé Facebook : Réservé aux malades, à leurs parents, aux médecins et aux chercheurs. Si vous ressentez le besoin de partager avec d'autres malades, d'autres parents ce que la Cutis Laxa entraîne dans votre vie, venez rejoindre notre groupe privé <http://www.facebook.com/groups/62977351521/>

La Page Publique Facebook : Si vous souhaitez nous suivre et avoir toutes les nouvelles du monde du handicap et des maladies rares en France et dans le monde entier :

<https://www.facebook.com/CutisLaxaAssociation/>

Politique de Confidentialité : Vous recevez ce bulletin d'information car vous faites partie de nos contacts. Adressez-nous un courrier à l'adresse mentionnée en en-tête si vous souhaitez être supprimé de nos listes.

Je vous souhaite une Belle et Paisible Année 2025

Merci de nous retourner ce coupon accompagné du montant de votre cotisation et/ou don

NOM :

PRENOM :

ADRESSE :

CODE POSTAL : VILLE :

PAYS :

Souhaite, par mon adhésion de 30 €, soutenir l'action de Cutis Laxa Internationale

Souhaite faire un don 40 € 50 € 75 € Autre montant.....

Un reçu fiscal vous sera adressé pour le montant de votre chèque (adhésion et/ou don)

Souhaite, recevoir le livre « Cutis Laxa, Histoire d'une maladie rare, Témoignages de malades » au prix de 25 € que j'ajoute au montant de ma cotisation/mon don

Virement Bancaire :

IBAN : FR76 1810 6000 4296 7525 0578 892

BIC : AGRIFRPP881

Nom de la Banque: Crédit Agricole Bons en Chablais

N'oubliez pas de mentionner vos noms et adresse complète sur le virement, ainsi que le détail de votre virement (adhésion, don, livre) pour que nous puissions vous adresser un reçu fiscal ainsi que votre livre si vous l'avez commandé

Envoi d'un chèque à :

ASSOCIATION CUTIS LAXA INTERNATIONALE - 138 impasse de Champs Gervais - F-74890 Bons en Chablais - France

Souhaitez-vous recevoir CLI-Infos par Email ? oui non

Email :

Les informations recueillies ici sont nécessaires pour la gestion administrative de votre adhésion et/ou don. Elles font l'objet d'un traitement informatique et sont destinées au secrétariat de l'association. En application des articles 39 et suivants de la loi du 6 janvier 1978 modifiée, vous bénéficiez d'un droit d'accès et de rectification aux informations qui vous concernent, en vous adressant directement au siège de notre Association (adresse mentionnée ci-dessus). Vous pouvez également, et à tout moment, vous désabonner de l'envoi électronique de notre newsletter en nous adressant un email avec la mention « se désabonner » à : mcjlboiteux@aol.com