



RARE DISEASES INTERNATIONAL



NORD Réseau Organisation Les Amis Des Docteurs Member Organization

ThinkGenetic Advocacy Partner



CUTIS LAXA INTERNATIONALE
Organisme d'Intérêt Général Loi 1901.



EURODIS EUROPEAN DERMATOLOGICAL SOCIETY

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° 43 ~ AGOSTO DE 2025

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

En Francia e Italia, atletas, voluntarios, pacientes y miembros de la junta directiva han puesto mucha energía en la recaudación de fondos para permitirnos financiar la llegada de pacientes de todo el mundo a los 7º Cutis Laxa Days en 2026 en Bélgica y para que puedan beneficiarse de las consultas con expertos.

Les estoy infinitamente agradecido. Sin ellos, no tendríamos los fondos necesarios.

Somos la única asociación en el mundo dedicada a la Cutis Laxa y representamos a pacientes de 68 países. Nuestros únicos recursos financieros provienen de individuos, con su membresía y / o donaciones. Ningún laboratorio nos apoya. No recibimos ninguna financiación del gobierno francés ni de la Unión Europea. Somos muy cuidadosos con los gastos que hacemos.

Sin embargo, solo los franceses, con la ayuda ocasional de ciudadanos de uno o dos países europeos, organizan recaudaciones de fondos que permitirán financiar la llegada de pacientes de todos los países. **Otros deben movilizarse para respaldar las acciones de CLI.**

Espero fervientemente que otros países inviertan en la recaudación de fondos para ayudar a Cutis Laxa International a cumplir sus misiones, para que nuestra familia Cutis Laxa pueda vivir.

Marie-Claude Boiteux, Presidenta

NUEVOS CONTACTOS, NOTICIAS DE LAS FAMILIAS

Rebecca, Sami, Robert, Anna, Zoé, Mercedes, Sarah, Emily, Elena, Tawn, Ember, Mariam, Giulano, Quentin, nuestra familia Cutis Laxa está aquí para ayudarte, apoyarte y responder a tus preguntas. Con usted, ahora tenemos 567 pacientes en todo el mundo con Cutis Laxa.

¡Ay! nuevas muertes nos han afligido: Nathan, Maui, Tony y Tasha.

Adultos o niños, miembros nuevos o miembros de larga data, siempre es con gran tristeza que nos enteramos de que uno de nuestros miembros ha dejado este mundo. Se unen a los que ya se han ido. Permanecen para siempre en nuestros corazones y pensamientos. Que descansen en paz.

ENCUENTROS, ACTIVIDADES Y MANIFESTACIONES

El número especial adjunto le informa sobre los eventos en los que participamos en 2025 en Francia e Italia. Estos eventos específicos nos han permitido recaudar los fondos necesarios para la organización de las 7ª Jornadas de Cutis Laxa en febrero de 2026 en Gante (Bélgica), y que nos permitirán brindar asistencia financiera a pacientes de todo el mundo que deseen asistir.

OTROS EVENTOS PRESENCIALES Y ACTIVIDADES EN LÍNEA



30-31 de enero de 2025: Encuentros de dermatología-venereología organizados en París por la Unión Nacional de Dermatólogos-Venereólogos (SNVD). Fue una oportunidad para hablar en una mesa redonda dedicada a la asociación entre las asociaciones de pacientes y la SNDV

3 de abril de 2025: Fue en París donde los representantes de las asociaciones de pacientes se reunieron para participar en la Asamblea General de Dermatología organizada por la Sociedad Francesa de Dermatología (SFD).





23-26 de abril de 2025: GlobalSkin había elegido Praga para celebrar su conferencia bienal. Siempre es una gran alegría conocer a los "colegas"

que representan a los pacientes, que han venido de los 4 rincones del planeta. Estos tres días de trabajo, intercambios, reflexión y construcción de proyectos nos unen y nos dan la energía necesaria para defender los derechos de los pacientes. Este año adquirió un sabor muy especial con la entrega del Premio a la Colaboración a Marie-Claude

Boiteux en la noche de clausura. Es un gran reconocimiento al trabajo que realiza a diario para los pacientes de la Cutis Laxa y para todos aquellos que se ven afectados por una enfermedad dermatológica rara.



21-22 de mayo de 2025: Marie-Claude Boiteux estuvo en Ginebra para apoyar dos importantes resoluciones presentadas a votación de la Asamblea Mundial de la Salud. La primera resolución, liderada por GlobalSkin, pide que las Enfermedades Dermatológicas se incluyan como una prioridad de salud global. El segundo, liderado por Rare Diseases International (RDI), pide que las enfermedades raras se incluyan como una prioridad de salud global. La Cutis Laxa es una enfermedad rara y dermatológica. Estas dos resoluciones, votadas por unanimidad por la Asamblea Mundial de la Salud en su sesión del 24 de mayo de 2025, son, por tanto, esenciales para nuestros pacientes de todo el mundo. Allanan el camino para planes de acción globales centrados en la prevención, la detección temprana, el tratamiento eficaz y la atención a largo plazo para todas las personas con afecciones cutáneas raras en todo el mundo, al tiempo que promueven el acceso equitativo a servicios asequibles y de calidad e integran la salud de la piel en sistemas de salud más amplios. Los profesionales de la salud no han sido olvidados, ya que las resoluciones también piden promover la investigación sobre enfermedades de la piel en colaboración con instituciones académicas y de investigación, y mejorar la recopilación de datos, la investigación y la vigilancia de enfermedades raras para mejorar la comprensión, la identificación temprana, rápida y confirmada, incluida la detección. opciones de diagnóstico y tratamiento. Ahora debemos continuar el trabajo para garantizar que estos Planes de Acción Globales vean la luz del día y satisfagan las necesidades de todos nuestros pacientes en todo el mundo.



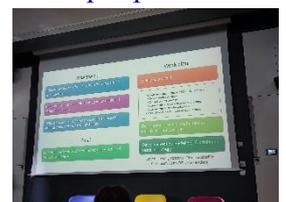
confirmada, incluida la detección. opciones de diagnóstico y tratamiento. Ahora debemos continuar el trabajo para garantizar que estos Planes de Acción Globales vean la luz del día y satisfagan las necesidades de todos nuestros pacientes en todo el mundo.



23 de junio de 2025: Los medios científicos "Psychologies", "Doctissimo" y "Science & Vie" nos dieron la bienvenida a París para participar en "Hablemos de Dermatología" y más concretamente para compartir nuestra experiencia en telepericia durante la mesa redonda dedicada a ella.



2 y 3 de julio de 2025: ERN-Skin organizó sus Jornadas Científicas en París. Las presentaciones de las últimas investigaciones por patología, casos clínicos y la puesta en valor de jóvenes investigadores permitieron estar al día de los trabajos y proyectos realizados dentro de nuestra red europea. También se destacó el trabajo realizado por los representantes de los pacientes con la presentación por parte de Marie-Claude Boiteux del artículo "Embarazo y planificación familiar en enfermedades raras- Encuesta de profesionales de la salud" (ver los detalles de este estudio en la sección "Investigación-Medicina-Genética").



.....Y tantos otros encuentros, reuniones, sesiones de trabajo, videoconferencias que han ocupado los días, semanas y meses de este comienzo de año.....

INVESTIGACIÓN - MEDICINA - GENÉTICA

"Embarazo y planificación familiar en enfermedades raras" El grupo de trabajo transversal de las Redes Europeas de Referencia (RER) que reúne a representantes de pacientes (EPAG) (incluida Marie-Claude Boiteux) y profesionales de la salud (HCP) de 20 RER ha publicado los resultados de su encuesta a profesionales de la salud en la revista Orphanet des Maladies Rares. Después de identificar las 7 áreas transversales que debían explorarse en esta encuesta (preservación de la fertilidad, asesoramiento previo a la concepción, asesoramiento de planificación familiar, diagnóstico preimplantacional, diagnóstico prenatal, seguimiento del embarazo, posparto / lactancia / asesoramiento / recién nacido), el grupo estableció preguntas cerradas y abiertas para cada uno de estos dominios. Estas preguntas exploraron el nivel de importancia del campo, las actividades realizadas por el centro de referencia, los desafíos clínicos, las buenas prácticas y las actividades educativas.

Respondieron 197 profesionales de la salud de 24 países diferentes.

El "asesoramiento previo a la concepción" y el "seguimiento del embarazo" se consideraron muy importantes/importantes con un 83,3% y un 75,6% respectivamente. En cuanto al "Consejo de Planificación Familiar", se considera muy importante con un 71,6%.

Los resultados de esta encuesta apuntan a necesidades insatisfechas de los profesionales sanitarios, entre ellas: la necesidad de mejorar la comunicación entre los distintos profesionales sanitarios, la falta de vías organizativas predefinidas, la falta de disponibilidad de expertos para determinadas cuestiones relacionadas con el embarazo y la necesidad de armonizar los seguimientos entre los distintos países europeos.

Además, la encuesta destaca la necesidad de mejorar las actividades educativas para pacientes con enfermedades raras. En general, los resultados apuntan a la necesidad de educar tanto a médicos como a pacientes sobre la base de necesidades insatisfechas que han surgido. Los recursos en línea pueden ser una buena herramienta educativa, pueden ayudar a difundir y estandarizar las actividades educativas para homogeneizar la información dada a los profesionales sanitarios y a los pacientes.

Por esta razón, deben promoverse y alentarse las iniciativas en esta dirección por parte de las sociedades científicas, las RER y las asociaciones de pacientes.

Se distribuyó un segundo cuestionario a los pacientes. Las respuestas se están analizando actualmente y deberían publicarse en el futuro. Entonces será posible comparar la opinión de los profesionales sanitarios con la de los pacientes.

LEGISLACIÓN ~ SOCIEDAD

El 25 de febrero se lanzó finalmente en Francia el **4º Plan Nacional de Enfermedades Raras**. Largamente esperado, pero retrasado por el contexto político, su objetivo es ampliar y continuar el trabajo realizado por los Planes anteriores. Se basa en 4 ejes:

- Mejorar el itinerario de vida y cuidado (fortalecimiento de los vínculos ciudad-hospital, fortalecimiento de la Educación Terapéutica del Paciente, desarrollo de acciones específicas para períodos de transición, sensibilización, capacitación e información, movilización de centros de investigación en investigación);
- Facilitar y acelerar el diagnóstico (apoyar el Observatorio de Diagnóstico, Integrar la fetopatología en la trayectoria del paciente, fortalecer la previsión en el campo de la genética, promover el cribado prenatal y neonatal, dar un diagnóstico a cada paciente, promover nuevas tecnologías y datos de salud);
- Promover el acceso a los tratamientos (reforzar el acceso a tratamientos innovadores, reforzar el desarrollo de nuevas terapias, organizar la recopilación de datos de la vida real para un acceso temprano y compasivo, apoyar el acceso a la innovación terapéutica coordinada con Europa);
- Desarrollar bases de datos y biobancos (mejorar la recopilación y reutilización de datos sanitarios, reforzar los biobancos y su uso con fines de investigación, utilizar las bases de datos sanitarias con fines de investigación, reforzar el intercambio de datos sanitarios en relación con Europa).

MEDIOS DE COMUNICACIÓN

Enero: Microconferencia del CNRS "La elasticidad de la vida" con el Prof. Romain Debret en youtube (en francés): <https://www.youtube.com/watch?v=IxHnivefTs>

28 de febrero : Teaser del Día de las Enfermedades Raras, logotipo de Cutis Laxa

28 de febrero: Le Monde: Día Especial de las Enfermedades Raras de Gran Angular

30 de marzo: Página de Facebook "Dermato Info", presentación de CLI

15 de abril: Boletín ERN-Skin: Anuncio de la publicación científica "Embarazo y planificación familiar en enfermedades raras".

03 de mayo: Charente Libre: Marcha del 1 de mayo por CLI

Mayo de 2025: La Pastourelle: Folleto y página de Facebook anunciando la "Fiebre nocturna de Salers" a beneficio de CLI

Reconocer las discapacidades y las barreras de las enfermedades raras de la piel: las cifras clave de la encuesta del barómetro Rare

- 7 de cada 10 personas con una enfermedad dermatológica rara viven con discapacidades;
- El 66% de los encuestados tiene dificultades en al menos dos de las siguientes actividades: Ver, oír, caminar/subir escaleras, recordar/concentrarse, cuidarse, comunicarse;
- Al 59% le resulta difícil o muy difícil obtener apoyos públicos como: ayuda a domicilio, asistencia financiera, tecnología de asistencia, ayudas para la movilidad u otros apoyos;
- el 52% informa discriminación relacionada con enfermedades raras de la piel o discapacidad en el sistema de salud, en el empleo, en la educación, en la vivienda, en lugares públicos y otros;
- El 14% de las personas que viven con una enfermedad rara dermatológica están desempleadas (en comparación, la tasa de personas desempleadas fue del 6,1% en la población general en Europa en 2023)

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**

Nuestro sitio web : Más de 77300 personas han visitado nuestro sitio desde su apertura en febrero de 2002. Es gracias a nuestro sitio web que la Cutis Laxa se está volviendo más conocida.

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.

Espero que hayas tenido un gran verano

Gracias por rellenar este impreso y devolvémoslo 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: mcjlboiteux@aol.com