

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° 44 ~ FEBRERO DE 2026



February 28, 2026
#RareDiseaseDay
#RareDERM

Espero que este nuevo número de nuestro CLI-Infos te encuentre con buena salud en este nuevo año, que te deseo feliz y lleno de momentos hermosos con tus seres queridos.

El número especial adjunto a este número te contará lo importantes y enriquecedores que fueron nuestros 7º Días de Cutis Laxa para todos los participantes. Feliz lectura

Marie-Claude Boiteux, Presidenta

NUEVOS CONTACTOS, NOTICIAS DE LAS FAMILIAS

Sara y su hermana Abeer, Bennett, Tucker, Eileen, Youssef, Ella, Catarina, Rory, Malak, Carolina y Gabriel se han unido a nosotros en los últimos seis meses. Con ellos, ahora hay 581 pacientes de todo el mundo a los que nuestra Familia Cutis Laxa ayuda, apoya y acompaña en la búsqueda de respuestas a todas sus preguntas.

También a veces conocemos a otros pacientes, especialmente cuando han participado en un informe emitido en las cadenas. Así fue como conocimos a toda una familia africana gracias a BBC Africa. Desgraciadamente, a pesar de nuestros esfuerzos con el canal, los médicos entrevistados y los directores de este informe, no pudimos ponernos en contacto con ellos o, al menos, hacerles saber de nuestra existencia. Lo siento por eso.

Vonda falleció el 1 de enero de 2026. Se incorporó a CLI en 2009 y le diagnosticaron LCA. Descansa en paz, Vonda. Estamos muy tristes, nuestra familia Big Cutis Laxa acaba de perder a dos de sus miembros más jóvenes, Oceane y Rory. Nunca es aceptable ver morir a nuestros hijos tan jóvenes. Todos nuestros pensamientos para sus padres y familias.

ENCUENTROS, ACTIVIDADES Y MANIFESTACIONES



13 de septiembre: Regresamos a Bérgamo para una velada de información e intercambios sobre la experiencia con la Cutis Laxa. Roxanne y sus padres estuvieron con nosotros en esta segunda velada italiana con los socios y autoridades que organizaron "Semplicemente Amici". Los intercambios y preguntas fueron muy interesantes y permitieron a todos entender mejor qué es Cutis Laxa y cuánto afecta a la vida de los pacientes.

16 de Septiembre: Los miembros de Globalskin Europa se reunieron en París para talleres sobre las oportunidades y desafíos que plantean la interacción con responsables políticos nacionales y/o europeos: estrategias de incidencia.



17-

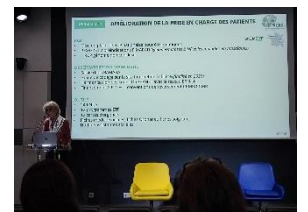
20 de septiembre: la Academia Europea de Dermatología-Venereología (EADV) organizó su conferencia anual en París. Además de la posibilidad de organizar un stand para reforzar la visibilidad de la Cutis



Laxa, Marie-Claude Boiteux presentó los éxitos y proyectos de los representantes de pacientes (ePAGS) durante la sesión dedicada al trabajo realizado dentro de ERN-Skin.



3 de octubre: el Día Anual de Fimarad ofrece la oportunidad de hacer balance de los proyectos y avances del sector francés en cuanto a diagnóstico, terapéutica y atención. La futura publicación de un artículo escrito conjuntamente por representantes de pacientes y profesionales sanitarios sobre el estancamiento diagnóstico ha suscitado especial interés para las autoridades sanitarias. También celebrábamos el décimo



aniversario del sector. Un paso importante marcado por la salida de la profesora Christine Bodemer, quien pasa el testigo de la coordinación al profesor Smaïl Hadj-Rabia.



14 de noviembre: Días Regionales de E-Salud. En el Palais des Congrès de Dijon, la ARS de Borgoña-Franche-Comté organizó esta primera edición dedicada a nuevas formas de ejercer la medicina gracias a las nuevas tecnologías. Durante la Mesa Redonda sobre el tema "Tele-Expertise", Marie-Claude Boiteux presentó los primeros resultados del estudio que realizó con la Federación Francesa de la Piel y la ARS-BFC, así como el apoyo de la empresa A-Fluence. Para compensar la desertificación de la dermatología, permitir que los pacientes tengan acceso rápido a una consulta cuando sea necesario, promover el

desarrollo de las habilidades de los médicos generales mientras participan en la vía de atención, esta nueva herramienta ciertamente no es la "panacea universal", pero evita un empeoramiento de los síntomas y la pérdida de oportunidades para los pacientes. (véase la repetición : <https://vimeo.com/showcase/11984104?video=1138122731>)

16 de noviembre : La tradicional Feria de San Martín fue fría y lluviosa, pero eso no nos impidió mantener el stand internacional de Cutis Laxa el mayor tiempo posible para que los niños pudieran venir a "pato de pez" y elegir entre los regalos ofrecidos. Una nueva oportunidad para reunirse con Roxanne y sus padres.



19 de noviembre: Tuvimos la oportunidad y el honor de ser seleccionados para beneficiarnos de una donación del Fondo de Dotación para Niños, que organiza el "Glisse en Cœur", que tendrá lugar del 20 al 22 de marzo en Le Grand Bornand. Durante la velada inaugural de este evento festivo, deportivo y solidario, se nos entregó un cheque de 6.000 € para permitirnos financiar parte de los costes de transporte de los pacientes que asistirán a los 7º Días de Cutis Laxa. Una velada llena de emociones y alegría con "Mercotte" y campeones de esquí.



la Federación Francesa de la Piel (FFP) se celebró, como de costumbre, en el Palais des Congrès de París, como preámbulo de los Días Dermatológicos de París (JDP). Revoluciones terapéuticas, ensayos clínicos, alternativas a la desertificación y salud integrativa, estos 4 temas se desarrollaron en las mesas redondas, cautivaron al público y destacaron el trabajo realizado por la FFP para mejorar la calidad de vida de los pacientes.



3-6 de diciembre: Tener un puesto en el pueblo de asociaciones durante las Journées Dermatologiques de Paris (JDP) es una oportunidad, cada año, para dar más visibilidad a la Cutis Laxa. También es una

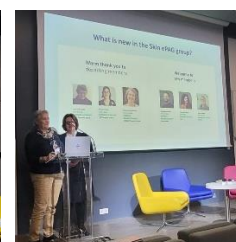


oportunidad para conocer médicos, investigadores y laboratorios interesados en nuestra patología y en los proyectos que estamos llevando a cabo. Y siempre es agradable reunirse con colegas y amigos del mundo asociativo. Este año, nuestra visibilidad ha aumentado aún más con nuestro cartel junto a los de médicos e investigadores.





11-12 de diciembre: Los miembros de ERN-Skin se reunieron en la reunión anual para hacer balance de las actividades del año que está llegando a su fin y de los futuros proyectos. La Cutis Laxa ha estado en el centro de atención gracias al nuevo método de clasificación establecido mediante el uso de IA y ayuda a reducir el estancamiento diagnóstico. Esta nueva clasificación se detalla más en el número especial adjunto. El Grupo de Representantes de Pacientes (ePAGS) ha crecido y los nuevos miembros han estado presentes.



INVESTIGACIÓN - MEDICINA - GENÉTICA

Encuentra las últimas noticias sobre la investigación de la Cutis Laxa y las fibras elásticas en la Edición Especial adjunta dedicada a los 7º Días de la Cutis Laxa.



Además, hemos actualizado las vías de los pacientes con Cutis Laxa. Dos documentos importantes, uno para formularios con afectación respiratoria y cardiovascular y otro para trastornos neurológicos y esqueléticos, que servirán como documentación al redactar las directrices de la Cutis Laxa

¿Puede la terapia cognitivo-conductual de grupo ayudar a las personas con una enfermedad rara?

Las personas con una enfermedad rara suelen experimentar una carga psicológica significativa, derivada de varios factores, incluyendo dolor físico, disminución de ingresos y aumento de los gastos médicos, así como una disminución de las interacciones sociales. Además, las enfermedades físicas crónicas, como la mayoría de las enfermedades raras, suelen ocurrir al mismo tiempo que la depresión, lo que puede agravar otros efectos mentales de la propia enfermedad. Para responder a esta pregunta, un estudio se publicó recientemente en "Intractable & Rare Diseases Research" que investiga los efectos de un programa de terapia cognitivo-conductual basada en la atención plena para pacientes con una enfermedad rara y depresión grave.

El programa descrito en el artículo consistía en tres sesiones mensuales, cada una de 2 horas de duración. Supervisado por un psicólogo clínico, el programa fue diseñado para reducir el estrés psicológico y mejorar la calidad de vida de las personas con una enfermedad rara. (©Orphanews 2025.10.06)

MEDIOS DE COMUNICACIÓN

8 de octubre: Nota de prensa de Doctissimo: "Enfermedades de la piel: un problema de salud pública aún subestimado, un colectivo para hacer que las cosas sucedan"

27 de noviembre: Charente Libre: "Un cheque de 2.000 € para Cutis Laxa International"

8 de diciembre: Le Monde: "El auge de la cirugía estética acentúa la escasez de dermatólogos"

3 de febrero: RMC Life. "Es debatible": ¿Qué ha sido de Cécile desde el 11 de septiembre de 2001? (Primera aparición en el programa) (<https://www.tiktok.com/@rmc.life/video/7602344973836569889>)

28 de febrero: Rare Disease International "Mapeando lo Raro": CLI está en el punto de mira (www.rarediseaseinternational.org/mapping-rare/)

Nuestra Sitio web: Casi 81.500 personas han visitado nuestro sitio desde su apertura en febrero de 2002. Eso supone 6.676 visitas durante el año 2025. Nuestro sitio ofrece a Cutis Laxa la mejor visibilidad posible en todo el mundo.



El 21 de noviembre de 2025, Municipio de Sireuil presentó un cheque de 2000 € gracias a los beneficios nidos A través del triatlón y la arrera del Brin d'Aillet

3 nuevos planes nacionales para enfermedades raras en todo el mundo:

Malasia: Es la primera estrategia nacional para enfermedades raras. Su objetivo es abordar brechas críticas y fortalecer la atención sanitaria integrada para las personas con una enfermedad rara en Malasia. La política define una enfermedad como rara si afecta a menos de una de cada 4.000 personas, e identifica 9 pilares clave de acción para mejorar la atención, el diagnóstico y la concienciación sobre enfermedades raras.

Irlanda: El Departamento de Salud de Irlanda ha presentado su Estrategia Nacional sobre Enfermedades Raras para el periodo 2025-2030. La estrategia se basa en los fundamentos del anterior Plan Nacional de Enfermedades Raras de Irlanda (2014-2018) y aborda los retos a los que se enfrentan las personas que viven con enfermedades raras en todas las etapas de la vida. Resultado de una colaboración multiactor entre pacientes, clínicos, investigadores y funcionarios gubernamentales, la estrategia ofrece 11 recomendaciones para reforzar la atención y la concienciación sobre las enfermedades raras en Irlanda.

Luxemburgo: el Ministerio de Sanidad de Luxemburgo ha adoptado el Plan Nacional de Enfermedades Raras de Luxemburgo 2025-2029 (PNMRL). Este plan es una continuación del primer plan nacional, establecido para el periodo 2018-2023, y tiene como objetivo promover un sistema sanitario reforzado y coordinado para las personas que viven con una enfermedad rara en Luxemburgo. Adopta un enfoque holístico y centrado en la persona para abordar los retos que enfrenta la comunidad de enfermedades raras en cinco áreas temáticas.

Los tres forman parte del contexto de la adopción de la Resolución de la Asamblea Mundial de la Salud sobre Enfermedades Raras. (© Orphanews 2025.10.06)

Tras la votación de la Asamblea Mundial de la Salud sobre las resoluciones sobre enfermedades dermatológicas y enfermedades raras, el trabajo continúa. El siguiente paso será la redacción de un Plan de Acción Global. Participamos en el grupo de trabajo dedicado a este ámbito dentro de la Coalición Mundial para la Salud de la Piel (WSHC).

El papel de las ERN en el fortalecimiento de la competitividad de la UE

Together for Rare Diseases (Together4RD) publicó un informe sobre el uso de asociaciones público-privadas (PPP) en la investigación de enfermedades raras, así como sobre el papel que las Redes de Referencia Europeas (ERN) deberían desempeñar en este contexto para impulsar la competitividad europea y fomentar el progreso de la comunidad de enfermedades raras. el informe propone una serie de acciones para facilitar la colaboración entre los ERNs y la industria, acelerando así la innovación y mejorando la disponibilidad de tratamientos y atención para los pacientes.

Algunas de las acciones descritas en el informe incluyen:

- Garantizar que la Ley de Biotecnología, la Estrategia de Ciencias de la Vida y el Marco Financiero Multianual fomenten la investigación colaborativa y proporcionen recursos para que las ERNs y la industria establezcan alianzas de investigación;
- Revisar la Declaración de 2019 del Consejo de los Estados Miembros de las ERN para permitir y fomentar explícitamente la colaboración entre las ERN y la industria en investigación y datos;
- Desarrollar y desplegar un marco estandarizado de contratación y intercambio de datos a nivel de la UE para las asociaciones ERN-industria;
- Ayudar a las ERNs a convertirse en entidades jurídicas o a formar estructuras de gobernanza compartida para agilizar asociaciones;
- Establecer un Plan de Acción Europeo sobre Enfermedades Raras con objetivos medibles y financiación estable.

Al combinar la experiencia de los ERN, las capacidades y recursos de la industria, y la aportación de las comunidades de pacientes, este tipo de PPP tiene el potencial de provocar cambios concretos y mejorar los resultados de salud para todos los europeos que viven con una enfermedad rara. (© Orphanews 2025.11.25)

FINANZAS DE LA ASOCIACIÓN **No nos olvides** Recuerda renovar tus membresías y donaciones para el año 2026. Encontrarás 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.

Espero que hayas empezado bien este Año Nuevo

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