

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 ~ INFO ~ 7ª JORNADAS CUTIS LAXA ~ FEBRERO 2026

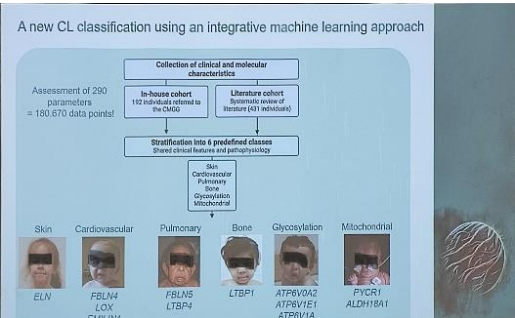
Del 04 al 06 FEBRERO 2026 en GANTE – BÉLGICA

El martes 3 de febrero, antes de la conferencia, cuyas presentaciones fueron adaptadas para ser comprensibles por todos los pacientes y para proporcionarles un mejor conocimiento de su enfermedad, los investigadores se reunieron para una tarde científica. Análisis de las características faciales de los síndromes de Cutis Laxa y enfermedades asociadas usando "Gestaltmatcher"; El modelo murino de Cutis Laxa muestra aneurismas abdominales y aórticos descendentes inmunoalimentados; Hemicentine como nuevos reguladores de la elastogénesis, estas presentaciones fueron seguidas por una discusión sobre el proyecto "COST" presentada por Gerhard Sengle y una discusión más general sobre el acceso a la financiación europea. Estas dos discusiones representan hitos en la creación del Consorcio de Investigación Cutis Laxa, iniciado en los días previos de 2022.

1 DE FEBRERO: CONFERENCIA

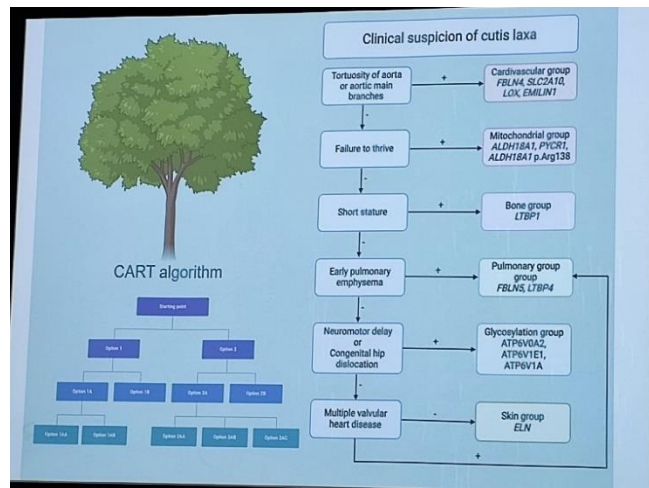


Recibidos en el auditorio del Hospital Universitario de Gante, los pacientes y sus familias de todos los continentes valoraron el esfuerzo de los investigadores por presentar su trabajo en un lenguaje sencillo y claro que pueda ser entendido por todos. Es muy importante que los pacientes puedan informarse sobre los últimos descubrimientos científicos y, por tanto, comprender mejor su enfermedad y participar en su cuidado. Los temas tratados eran ricos en lecciones y prometedores.



La nueva clasificación de los tipos Cutis Laxa (Dr Aude BEYENS)

El Dr. A. Beyens realizó un análisis extenso de los diferentes síntomas de todos los tipos de cutis laxa. Los archivos de los 192 pacientes de la cohorte estudiada por el equipo del profesor Bert Callewaert, así como los casos publicados en la literatura, fueron evaluados por Inteligencia Artificial (IA) para agrupar los principales síntomas, de todos los tipos combinados. Se



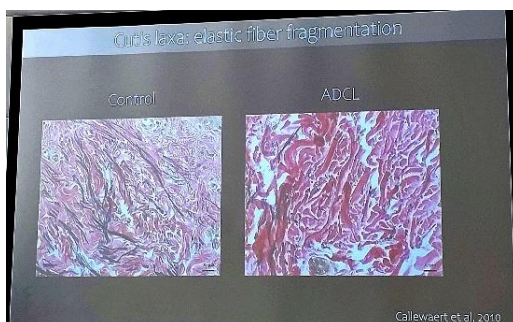
- New classification**
- Six-step clinical flowchart to stratify CL patients
 - High diagnostic performance
 - No prior knowledge on CL needed
 - Can help physicians to diagnose the right CL subtype and to choose the correct examinations and follow-up
 - Genetic testing and counseling remains important to confirm subtype and in the context of reproduction

analizaron 623 archivos. En cuanto a las características clínicas y moleculares, se tuvieron en cuenta más de 290 parámetros y se pudieron definir 6 grupos que comparten características clínicas y fisiopatológicas: piel, sistema cardiovascular, sistema respiratorio, huesos, glicosilación y mitocondrias. Además, estos grupos muestran diferencias notables en la degradación de las fibras elásticas.

Gracias a este estudio, ahora es posible construir un árbol de decisión que, basado en los signos clínicos y fisiopatológicos, permite determinar una sospecha del tipo de cutis laxa que afecta al paciente. Los resultados obtenidos tienen una fiabilidad de casi el 90%. Esto no disminuye la necesidad de realizar pruebas

genéticas o moleculares para confirmar esta sospecha. Sin embargo, esto permite que se implemente inmediatamente el cuidado y seguimiento necesarios según el tipo, sin esperar los 6 a 8 meses necesarios para obtener los resultados de la prueba. Este es un paso importante hacia adelante para mejorar el tiempo hasta el diagnóstico y una mejor atención al paciente.

Cutis Laxa Adquirida (Pr Bert CALLEWAERT)



Este tipo de Cutis Laxa sigue siendo el menos conocido. No está incluida en las formas genéticas, pero debe señalarse que existe una predisposición a desarrollarla o no. Aunque durante mucho tiempo se ha hablado de La Cutis Laxa Acquis, ahora se sabe que existen al menos dos formas

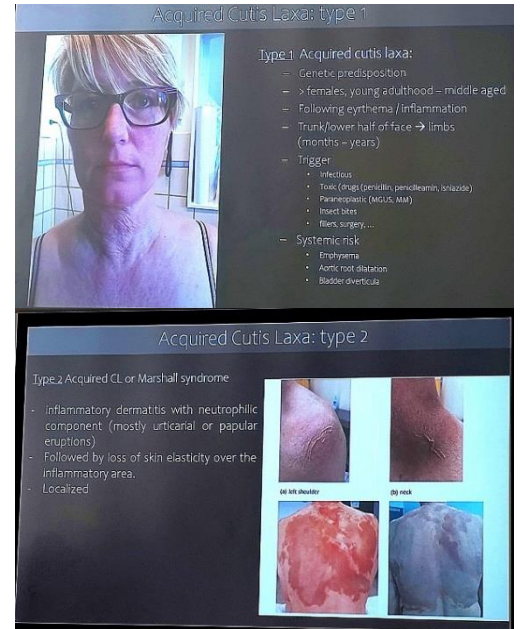
diferentes según el contexto en el que se declare y

los signos clínicos que induce. A diferencia de las formas genéticas, que son defectuosas en varias etapas de la "creación" de fibras elásticas, la cutis laxa adquirida presenta la destrucción de estas fibras. Por tanto, es un proceso diferente que resulta de un contexto inflamatorio o autoinmune. Todavía queda mucho por descubrir sobre la mecánica de Cutis Laxa Acquis, pero debes tenerlo en cuenta:

➤ La morfología de las fibras elásticas, la fisiopatología y la

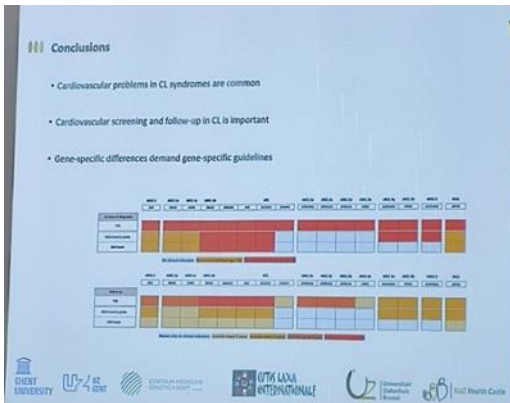
presentación clínica están intrínsecamente ligadas,

- Las respuestas inflamatorias/autoinmunidad provocan la descomposición de las fibras elásticas
- La infiltración de células inmunitarias es una señal de la degradación de las fibras elásticas en su forma adquirida
- La proteína cathepsina V podría ser un nuevo actor en la degradación de fibras elásticas

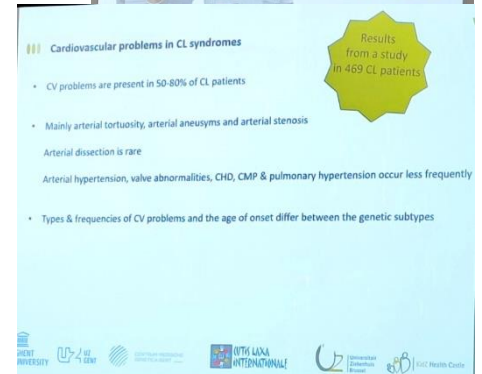
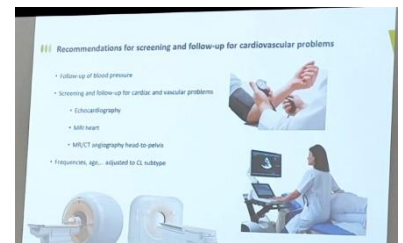


- Take home**
- ✓ EF morphology, pathophysiology and clinical presentation are intrinsically linked
 - ✓ Inflammatory responses / autoimmunity result in EF degradation
 - ✓ Infiltration of immune cells is a hallmark of EF degradation in ACL
 - ✓ Cathepsin V might be a novel player in EF degradation
 - ✓ Samples are needed for research
 - with novel techniques, resampling may be needed too
 - skin biopsies (EM, fibroblasts, RNA, single cell)
 - Blood (DNA, methylome, proteomics, extracellular vesicles...)

Problemas cardiovasculares en la cutis laxa (Dr Ilse MEERSCHAUT)

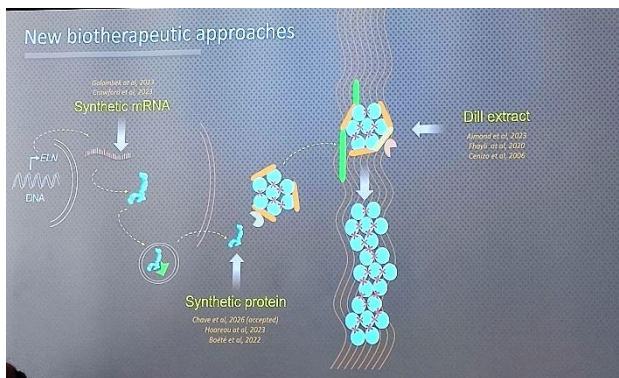
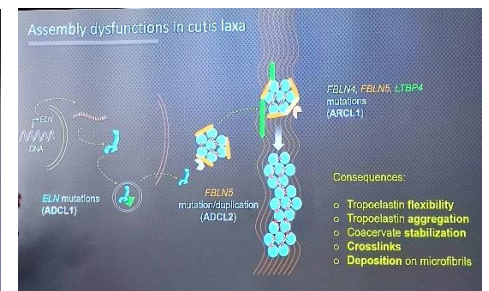
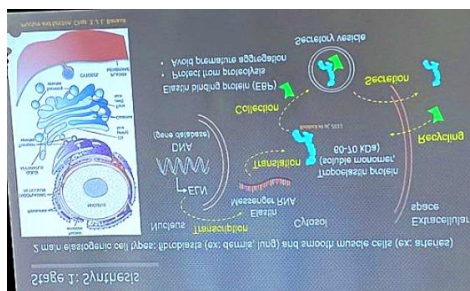
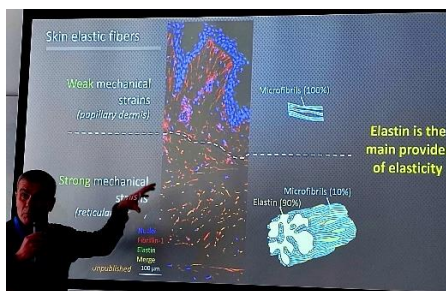


Según un estudio con 469 pacientes con CL, los trastornos cardiovasculares están presentes en el 50 al 80% de estos pacientes. Estos son principalmente tortuosidad, aneurismas o estenosis arterial. Varios tipos de cutis laxa están especialmente preocupados: las mutaciones FBLN4, SLC2A10, LOX y EMILIN1 con tortuosidad de la aorta y ramas principales de la aorta, y la mutación ELN con múltiples trastornos de las válvulas



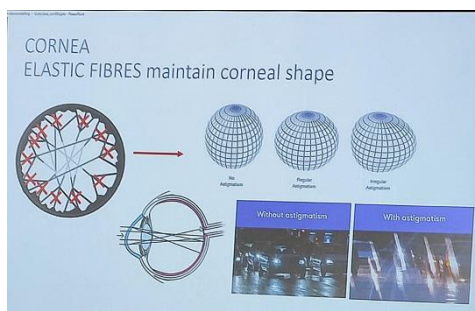
cardíacas. Todas estas formas requieren un seguimiento cardiovascular específico. Cuando se sospecha una u otra de estas mutaciones, según la nueva clasificación, es imprescindible establecer esta monitorización sin demora. Es necesario controlar la presión arterial, pero también evaluar y monitorizar de cerca cualquier problema cardíaco y vascular (ecocardiografía, resonancia magnética del corazón, resonancia magnética/TAC, angiografía de cabeza a pelvis). La frecuencia y la edad a la que deben realizarse estas pruebas dependen del tipo de CL. Las diferencias en el seguimiento requeridas por las mutaciones genéticas requieren que se establezcan guías de buenas prácticas para cada mutación conocida.

¿Tropolelastina para tratar enfermedades de las fibras elásticas? (Dr Romain DEBRET)



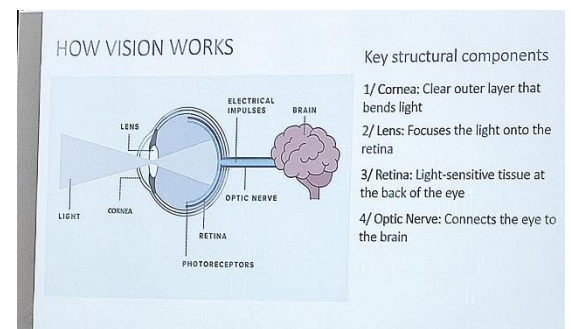
Hace 25 años, cuando fundamos Cutis Laxa International, el acceso a la terapia parecía un sueño inalcanzable. Hoy, gracias a investigadores como Romain Debret, esta esperanza es más real y Están surgiendo vías terapéuticas. Tras recordar los elementos que componen la estructura de las Fibras Elásticas y el lugar que la tropoelastina ocupa en ellas, compartió el fruto de su trabajo: la constitución de una tropoelastina sintética que podría reemplazar la que está defectuosa en la Cutis Laxa. Los resultados in vitro son alentadores. Por supuesto, todavía estamos lejos de una posible terapia para humanos, pero la esperanza empieza a tomar forma.

Trastornos oftalmológicos en la cutis laxa (Dr Lana HOEBEKE)



Las fibras elásticas están presentes en casi todas las partes de nuestro cuerpo, en todos nuestros órganos. Su ausencia, su degradación, su disfunción pueden tener consecuencias en todos los niveles. Así, nuestra visión puede verse afectada por la

Cutis Laxa. El Dr. Hoebeke nos explicó cómo funciona nuestro ojo y cómo puede modificarse. Es a nivel de córnea donde intervienen las fibras elásticas para mantener su Una imagen que



MAIN TAKEAWAYS

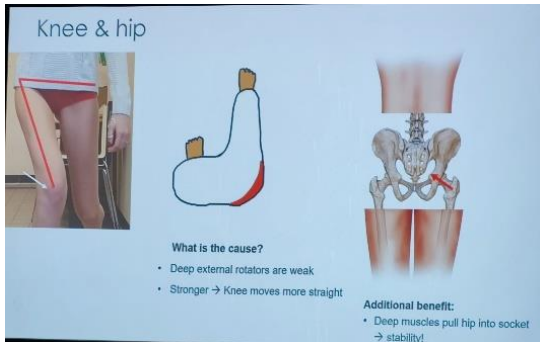
> Elastic fibers play a important role in ocular function

> Patients with cutis laxa therefore have more risks of some ocular complications, e.g. changes in corneal shape, glaucoma, macular degeneration

Preschool ocular screening in patients with cutis laxa with a baseline ophtalmic review. Repeat eye examination every 3 years in the absence of significant findings at baseline.

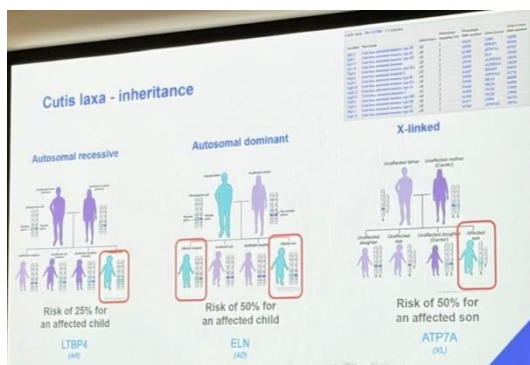
contiene texto, captura de pantalla, fuente, información El contenido generado por IA puede ser incorrecto.pourrait comparer à un Trémolina. La aparición de glaucoma y degeneración macular son también posibles consecuencias de la cutis laxa en oftalmología. Por esta razón, los niños en edad preescolar deben ser evaluados con antelación. En ausencia de trastornos, la evaluación debe realizarse cada 3 años.

Fisioterapia y cutis laxa (Dr Inge DEWANDELE)



Nuestras articulaciones permiten que nuestro cuerpo se mueva. Andar, escalar, descender, arrodillarse, comer, lavarse, escribir, etc., todas estas acciones provocan nuestro cuerpo y nuestras cuatro extremidades. La hipermovilidad o debilidad en nuestras articulaciones induce una mala posición y postura. El fortalecimiento muscular y la fisioterapia pueden superar estas dificultades. Sin embargo, no todos los deportes son accesibles para los pacientes con cutis laxa debido a los diversos síntomas asociados. Por tanto, para pacientes con trastornos cardiovasculares, no se recomiendan ciertos deportes demasiado exigentes. Existen alternativas y la elección del deporte debe tenerlas en cuenta.

Transmisión y pruebas durante el embarazo para enfermedades genéticas (Dr Candy KUMPS et Dr Sofie SYMOENS)



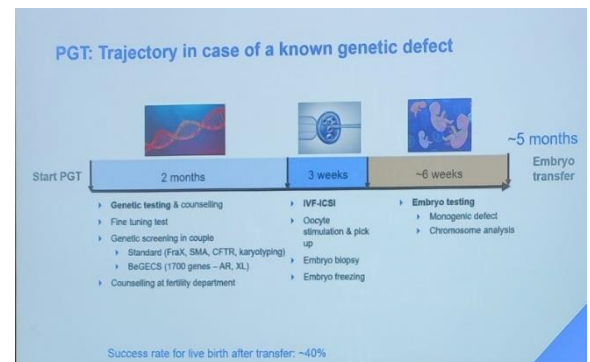
Para todos los jóvenes con Cutis Laxa, sean niñas o niños, la paternidad plantea muchas preguntas: ¿Puedo transmitir mi enfermedad? ¿Cómo? ¿Cuáles son los riesgos? En caso de embarazo, ¿puedo saber si mi futuro hijo se ve afectado? etcétera.

Todas estas cuestiones y muchas otras rara vez se destacan en consultas multidisciplinarias sobre

enfermedades raras. Tuvimos la suerte en esta conferencia de que el Dr. Kumps y el Dr. Symoens los abordaran con claridad. Para empezar, recordaron las diferencias en la transmisión dependiendo de si la enfermedad es dominante o recesiva. Estas diferencias implican un porcentaje de riesgo que se duplica. A continuación se discutieron el proceso y procedimiento de un análisis preimplantacional en caso de que se conozca una mutación cuando los futuros padres no deseen transmitir la mutación. Es un proceso que dura unos 5 meses con una tasa de embarazo de aproximadamente el 40% tras la implantación del embrión.

Antes de cerrar este primer día

La palabra se asignó a los pacientes. Se ha iniciado un diálogo entre médicos, investigadores y pacientes para comprender mejor sus necesidades de investigación. Sus opiniones enriquecerán la lista de proyectos que el consorcio llevará a cabo para mejorar su vida diaria y su experiencia con la enfermedad.



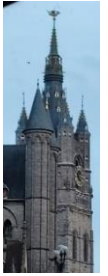
4 DE FEBRERO: NOCHE FESTIVA



Después de este día de conferencias en el que todos aprendimos mucho sobre las consecuencias de la Cutis Laxa, fue bienvenida una velada de relajación.

Excursión en barco cubierto por Gante

Desde el Lieve hasta el Lys, pasando por el Ringvaart y el Coupure: ríos y canales cruzan la ciudad de Gante y sus alrededores. Estos ríos son navegables y fue en barco cubierto donde pudimos disfrutar de un agradable recorrido por la ciudad, comentado por un guía muy amable. Gante es una ciudad hermosa cuya arquitectura medieval nos sorprende en cada esquina, día y noche.



Cena Familiar y de Oradores

Después de este agradable paseo, nos reunimos todos, médicos, investigadores y pacientes, para una cena muy agradable en el cálido ambiente de un restaurante en pleno corazón del casco antiguo.



5 Y 6 DE FEBRERO: CONSULTAS



Los dos días siguientes los dedicaron a consultas médicas. Genética, neumología, cardiología, oftalmología, análisis de sangre y biopsias, el programa de todos estaba muy ocupado.

Se había reservado una gran sala para los enfermos y sus acompañantes y, entre dos citas, los niños jugaban y los adultos charlaban. Para quienes habían venido con sus familias, la presencia de los voluntarios de Cutis Laxa International era bienvenida para cuidar de los hermanos



y para liberar a los padres. El apoyo de todos era necesario. Todas estas citas son muy emocionantes y les permiten hacer balance del cuidado necesario y aprender más sobre su enfermedad. Además, estos días de consulta son una oportunidad para que los pacientes participen en el programa de investigación para que Cutis Laxa sea mejor conocida y los pacientes mejor monitorizados.



ENCUENTROS HERMOSOS

Los Días de Cutis Laxa son encuentros preciosos, una oportunidad excepcional para poder intercambiar, a lo largo de los días, con quienes comparten las mismas preocupaciones diarias, las mismas preocupaciones, la misma experiencia.



En el hotel, en la ciudad, en el hospital, durante una comida, etc. los miembros de nuestra familia Cutis Laxa disfrutaron de este tiempo único juntos.



Procedentes de todos los rincones del planeta, aboliendo fronteras y cruzando océanos, Japón conoció Colombia, Grecia se hizo amiga de Suecia, Canadá y Alemania rieron juntas, Francia y Líbano charlaron, Estados Unidos y Reino Unido pasearon.....



Estuvieron presentes 18 pacientes. Algunos tuvieron la felicidad de volver a encontrarse, otros se conocieron.

TESTIMONIOS

Todos lo dicen, estos días son inolvidables y tenemos la suerte de contar con un equipo médico y científico excepcional.

Reunirse con otros pacientes siempre es una experiencia maravillosa. También me gustaría agradecer a todos los médicos y profesionales sanitarios que están tan dedicados a su investigación y que siguen mostrando un gran cuidado por sus pacientes

Todo fue muy útil y en un lenguaje fácil y comprensible. Aprendí cosas sobre la enfermedad de mi hija que yo no sabía. Me ha encantado conocerte.

Muchas gracias por estos días y por la bienvenida. Fueron realmente beneficiosos y me permitieron conocer a otras personas con la enfermedad, lo cual es muy valioso. El personal médico realmente se tomó el tiempo de responder a todas mis preguntas. Me voy con una mejor comprensión de la enfermedad, con la sensación de estar menos solo. Te agradezco sinceramente la organización y estos momentos de compartir

Días fantásticos con "Family" que nunca podrían haber ocurrido sin Marie-Claude y todo el equipo

A través de mi conversación con el profesor, pude obtener una comprensión mucho más clara de mi condición, algo que antes no había comprendido del todo. Estoy muy contento de haber participado en esta reunión por primera vez

Los Cutis Laxa Days son una bendición para nosotros, los pacientes. El intercambio con otros pacientes, el intercambio con el personal médico, que es muy cualificado y muy amable, es una mina de oro para nosotros!! información. Solo positivo. ¡Un ENORME GRACIAS!

Es muy bueno poder intercambiar con personas que han tenido o han tenido la misma experiencia. Te sientes menos solo, es muy beneficioso. A mi hija le encantaba estar rodeada de gente

Gracias por todo el esfuerzo que habéis hecho todo este tiempo para que los CL Days sean exitosos y para ayudar a todos los pacientes y padres a conectar, compartir ideas e historias. Nos sentimos bendecidos por todas tus acciones

Tu compromiso con las enfermedades raras y la Cutis Laxa durante años es extraordinario y tu compromiso ha sido una verdadera fuente de fortaleza para nosotros como padres.

Los días de CL se han vuelto enormemente importantes para mi vida y siempre me sana cuando paso tiempo con vosotros. ¡Mucho



ADIÓS

¡Ay! Las mejores cosas deben llegar a su fin y tienes que separarte, volver a la vida cotidiana. Pero la energía acumulada al reunirse con otros pacientes y la información recibida durante la conferencia y las consultas hacen posible afrontar las dificultades. La esperanza está ahí y confiamos en nuestros médicos e investigadores. Su experiencia es un verdadero regalo frente a una enfermedad tan rara. Su escucha y amabilidad son muy valiosas.

Si todo va bien, nos volveremos a reunir en septiembre de 2029 para los 8º Cutis Laxa Days.

Gracias a todos aquellos que, gracias a su compromiso o a sus donaciones, nos han permitido hacer de estos días un éxito:



SEMPLICEMENTE AMICI
VII° Edizione

Glisse en Cœur 17^e édition

COURSE HEROS
LYON

Pastourelle
JAYS DE SAIZERS

TRIATHLON DU PONT
SIREUIL CHARENTE