

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 ~ HORS SERIE ~ 7E JOURNEES DE LA CUTIS LAXA ~ FEVRIER 2026

Du 04 au 06 FEVRIER 2026 à GAND – BELGIQUE



Le mardi 3 février, avant la conférence dont les présentations ont été adaptées pour être compréhensibles par tous les patients et leur apporter une meilleure connaissance de leur maladie, les chercheurs se sont retrouvés pour un après-midi scientifique. Analyse des caractéristiques faciales des syndromes Cutis Laxa et maladies associées grâce à « Gestaltmatcher » ; Un modèle murin Cutis Laxa montre des anévrismes aortiques abdominaux et descendants alimentés par le système immunitaire ; Hémicentines comme nouveaux régulateurs de l'élastogénèse, ces présentations ont été suivies d'une discussion sur le projet « COST » présenté par Gerhard Sengle et une discussion plus générale sur l'accès aux financements européens. Ces deux discussions représentent des points d'étape dans la création du Consortium de Recherche sur la Cutis Laxa initié lors des précédentes journées de 2022 .



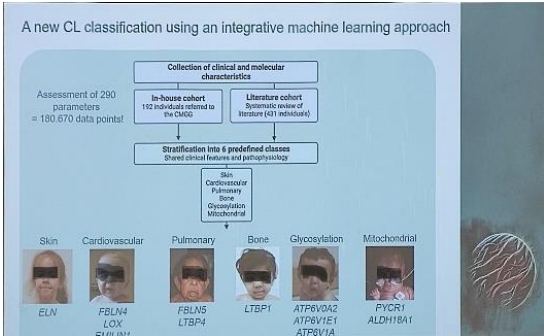
4 FEVRIER : CONFÉRENCE



Accueillis dans l'auditorium de l'Hôpital Universitaire de Gand, les malades et leurs familles venus de tous les continents ont apprécié l'effort fait par les chercheurs pour présenter leurs travaux dans un langage simple et clair compréhensible par tous. C'est très important pour les malades de pouvoir s'informer des dernières découvertes scientifiques et, ainsi, mieux connaître sa

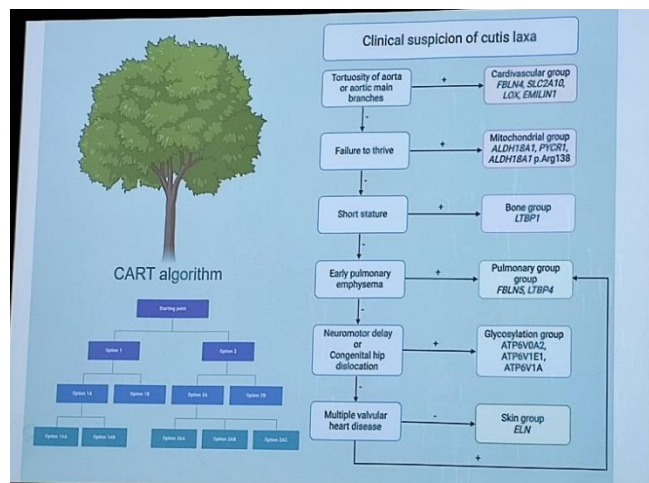
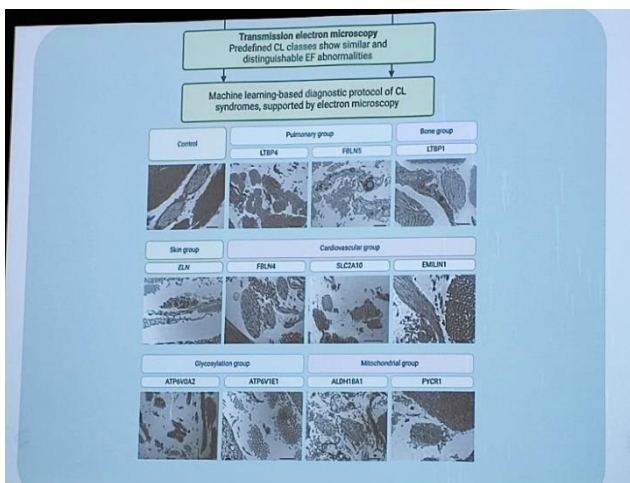


maladie et être acteur de sa prise en charge. Les sujets abordés ont été riches d'enseignements et porteurs d'espoir.



La nouvelle classification des types de Cutis Laxa (Dr Aude BEYENS)

Un long travail d'analyse des différents symptômes de tous les types de Cutis Laxa a été mené par le Dr A. Beyens. Les dossiers des 192 malades de la cohorte étudiée par l'équipe du Pr Bert Callewaert ainsi que les cas publiés dans la littérature ont été criblés par l'Intelligence Artificielle (IA) de façon à regrouper les symptômes majeurs, tous types

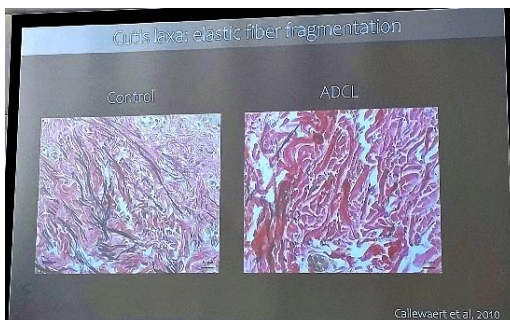


- New classification**
- Six-step clinical flowchart to stratify CL patients
 - High diagnostic performance
 - No prior knowledge on CL needed
 - Can help physicians to diagnose the right CL subtype and to choose the correct examinations and follow-up
 - Genetic testing and counseling remains important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

confondus. 623 dossiers ont ainsi été analysés. Les caractéristiques cliniques et moléculaires, plus de 290 paramètres ont été pris en compte et ont permis de définir 6 groupes partageant des caractéristiques cliniques et physiopathologiques : la Peau, le système cardiovasculaire, le système respiratoire, les os, la glycosylation et les mitochondries. De plus, ces groupes montrent des différences notables dans la dégradation des fibres élastiques. Grâce à cette étude, il est désormais possible de construire un arbre décisionnel qui, en fonction des signes cliniques et pathophysiologiques permet de déterminer une suspicion du type de Cutis Laxa dont le malade est atteint. Les résultats obtenus ont une fiabilité de près de 90 %. Cela ne diminue en rien la nécessité d'un

test génétique/moléculaire qui permet de confirmer cette suspicion. Mais, cela permet de mettre en place immédiatement la prise en charge et le suivi nécessaires selon le type, sans attendre les 6 à 8 mois nécessaires pour obtenir les résultats du test. C'est une avancée significative dans l'amélioration du délai de diagnostic et une meilleure prise en charge du malade.

La Cutis Laxa Acquisée (Pr Bert CALLEWAERT)



Ce type de Cutis Laxa reste aujourd'hui encore le plus mal connu. Non inclus dans les formes génétiques, il faut néanmoins noter une prédisposition à la développer ou pas. Si, depuis longtemps, on parle d'une façon générale de La Cutis Laxa Acquisée, on sait aujourd'hui qu'il existe au moins deux formes différentes selon le contexte dans lequel elle se déclare et les signes cliniques qu'elle induit.

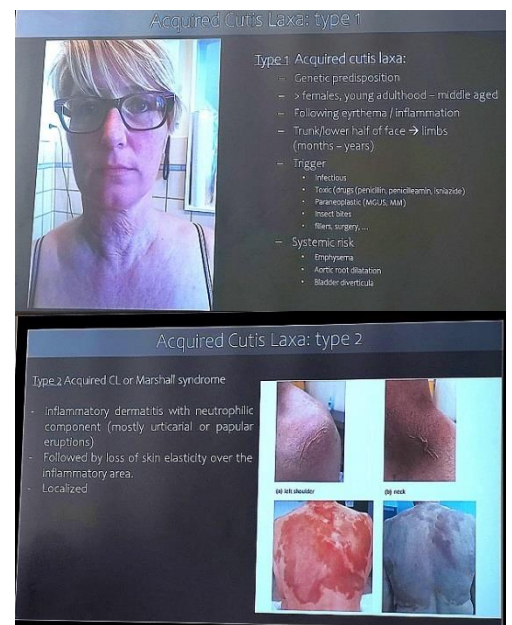
Contrairement aux formes génétiques qui présentent un défaut à

diverses étapes de la « création » des fibres élastiques, la Cutis Laxa Acquisée présente quant à elle une destruction de ces fibres.

Il s'agit donc d'un processus différent issu, soit d'un contexte inflammatoire, soit d'un contexte auto-immunitaire. Il reste

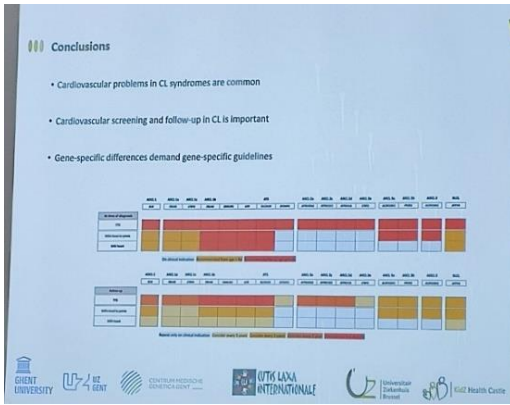
beaucoup à découvrir sur les mécanismes de la Cutis Laxa Acquisée mais il faut garder en tête :

- La morphologie des Fibres Élastiques, la physiopathologie et la présentation clinique sont liées intrinsèquement,
- Les réponses inflammatoires / l'auto-immunité résultent dans la dégradation des fibres élastiques
- L'infiltration de cellules immunitaires est une signature de la dégradation des fibres élastiques dans la forme acquise
- La protéine Cathepsine V pourrait être un nouvel acteur de la dégradation des fibres élastiques



- 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...)

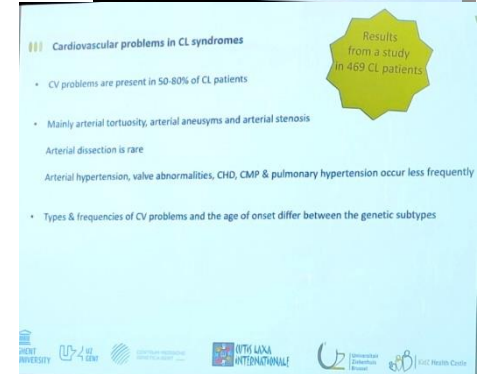
Les problèmes cardiovasculaires dans la Cutis Laxa (Dr Ilse MEERSCHAUT)



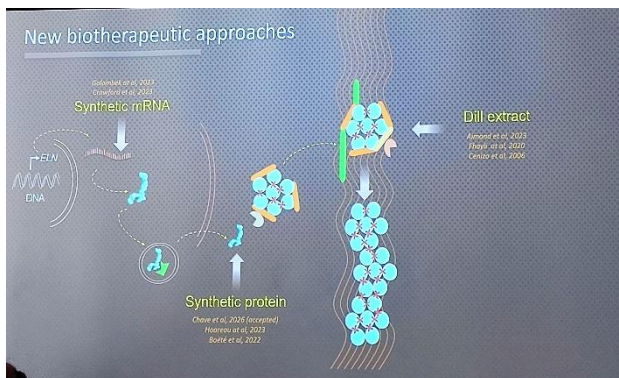
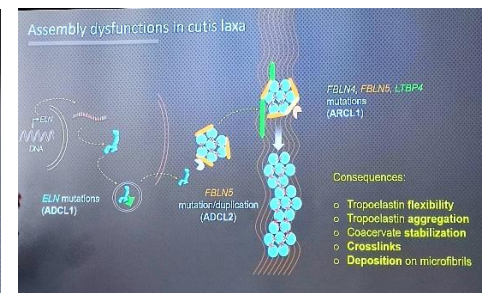
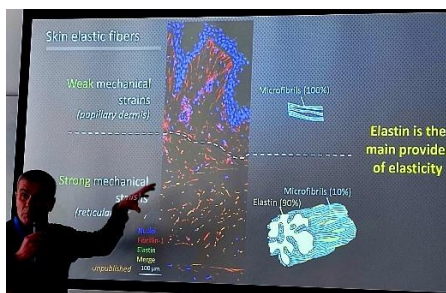
Selon une étude portant sur 469 malades de CL, les troubles cardiovasculaires sont présents chez 50 à 80 % de ces malades. Il s'agit principalement de tortuosité, anévrismes ou sténoses artérielles. Plusieurs types de Cutis Laxa sont plus particulièrement concernés : les mutations FBLN4, SLC2A10, LOX et EMILIN1 avec une tortuosité de l'aorte et des branches aortiques principales et la mutation ELN avec de multiples désordres des valves



cardiaques. Toutes ces formes demandent un suivi cardiovasculaire spécifique. Lors de la suspicion de l'une ou l'autre de ces mutations, selon la nouvelle classification, il est impératif de mettre ce suivi en place sans attendre. Il est nécessaire de contrôler la pression sanguine, mais aussi il faut évaluer et suivre de près tout problème cardiaque et vasculaire (échocardiographie, IRM du cœur, MR/CT angiographie de la tête au pelvis). La fréquence et l'âge auxquels doivent être faits ces examens dépendent du type de CL. Les différences de suivi nécessaires selon les mutations génétiques nécessitent que des guides de bonne pratique soient établis pour chaque mutation connue.



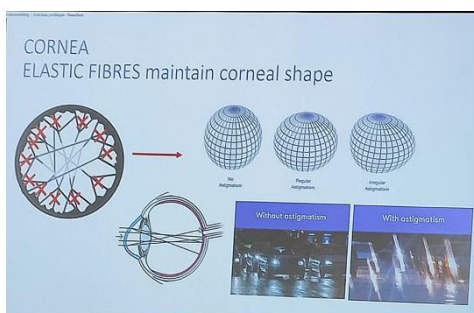
La Tropoélastine pour traiter les maladies des fibres élastiques ? (Dr Romain DEBRET)



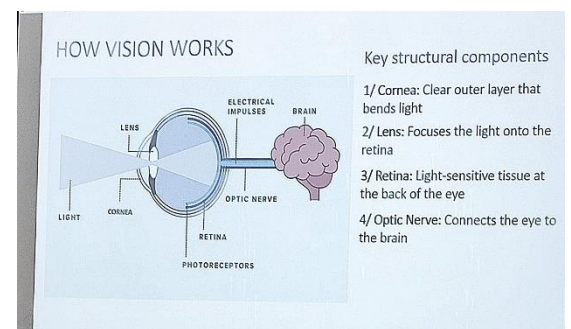
Il y a 25 ans lorsque nous avons fondé Cutis Laxa Internationale, l'accès à une thérapie semblait un rêve inatteignable. Aujourd'hui, grâce à des chercheurs tels que Romain Debret cet espoir se rapproche et des pistes thérapeutiques se dessinent. Après avoir rappelé les éléments qui composent la structure des Fibres Élastiques, et la place qu'y tient la tropoélastine, il a partagé le fruit de ses travaux : la constitution d'une tropoélastine synthétique qui pourrait se substituer à celle qui est défectueuse dans la Cutis Laxa. Les résultats in vitro sont encourageants. Certes nous sommes encore loin d'une possible thérapie pour les

humains, mais l'espoir commence à prendre forme.

Les troubles ophtalmologiques dans la Cutis Laxa (Dr Lana HOEBEKE)



Les Fibres Élastiques sont présentes dans quasiment toutes les parties de notre corps, tous nos organes. Leur absence, leur dégradation, leur dysfonctionnement peuvent donc avoir des conséquences à tous les niveaux. Ainsi, notre vision peut être impactée par la Cutis Laxa. Le Dr Hoebeke nous a expliqué le



MAIN TAKEAWAYS

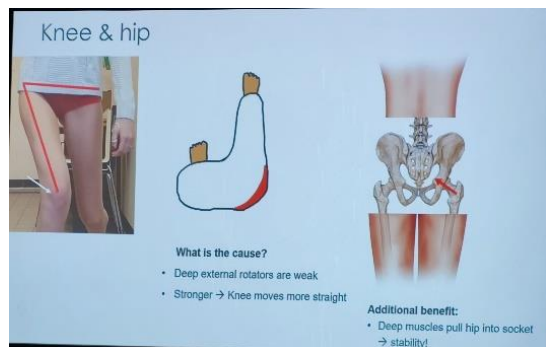
> Elastic fibers play a important role in ocular function

> 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.

fonctionnement de notre œil et comment il peut être altéré. C'est au niveau de la cornée que les fibres élastiques interviennent pour maintenir sa forme grâce à un élément que l'on pourrait comparer à un trampoline. L'apparition d'un glaucome ainsi qu'une dégénérescence maculaire sont autant de conséquences possibles de la Cutis Laxa en matière d'ophtalmologie. C'est pourquoi, les enfants en âge préscolaire doivent être dépistés rapidement. En cas d'absence de troubles, l'évaluation doit se faire tous les 3 ans.

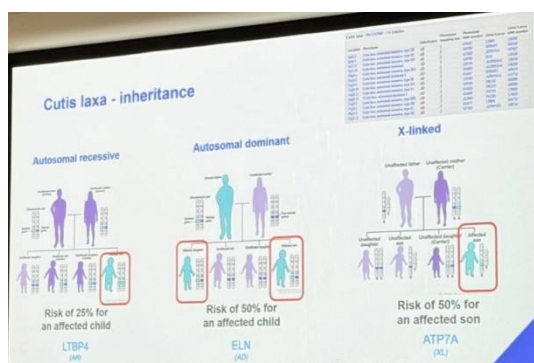
Physiothérapie et Cutis Laxa (Dr Inge DEWANDELE)



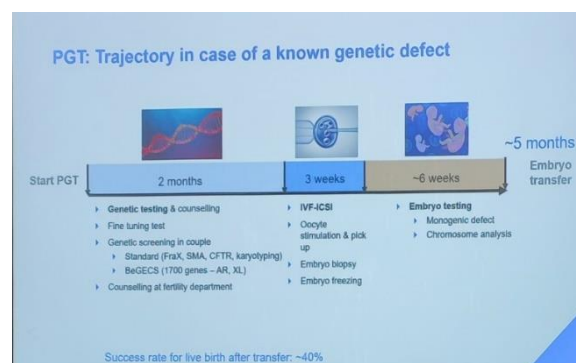
Nos articulations permettent à notre corps de se mettre en mouvement. Marcher, monter, descendre, se mettre à genoux, manger, se laver, écrire, etc, toutes ces actions sollicitent notre corps et nos 4 membres. L'hypermobilité ou la faiblesse de nos articulations induisent de mauvais positionnements et de mauvaises postures. Le renforcement musculaire et la physiothérapie peuvent pallier ces difficultés. Néanmoins, tous les sports ne sont pas accessibles aux malades atteints de Cutis Laxa en raison des différents symptômes associés. Ainsi pour les malades ayant des troubles cardiovasculaires certains sports trop sollicitant ne sont pas conseillés. Il existe des alternatives et le choix du sport pratiqué doit en tenir compte.



Transmission et tests durant la grossesse en cas de maladie génétique (Dr Candy KUMPS et Dr Sofie SYMOENS)



Pour toutes les jeunes personnes atteintes de Cutis Laxa, qu'elles soient filles ou garçon, la parentalité se pose de nombreuses questions : Puis-je transmettre ma maladie ? Comment ? Quels sont les risques ? En cas de grossesse puis-je savoir si mon futur enfant est atteint ? etc.



Toutes ces questions et bien d'autres sont rarement mises en avant dans les consultations pluridisciplinaires des maladies rares. Nous avons eu la chance lors de cette conférence que le Dr Kumps et le Dr Symoens les abordent de façon claire. Pour commencer, elles ont fait un rappel des différences de transmission selon que la maladie est dominante ou récessive. Ces différences impliquent un pourcentage de risque qui passe du simple au double. Ensuite a été abordé le processus, ainsi que le déroulé, d'une analyse préimplantatoire en cas de mutation connue lorsque les futurs parents souhaitent ne pas transmettre la mutation. C'est un processus sur environ 5 mois avec un taux de grossesse menée à terme d'environ 40% après implantation de l'embryon.

Avant de clôturer cette première journée

La parole a été donnée aux malades. Un dialogue s'est engagé entre médecins, chercheurs et malades afin de mieux connaître leurs besoins en matière de recherche. Leurs avis permettront d'enrichir la liste des projets à mener par le consortium pour améliorer leur quotidien et leur vécu avec la maladie.

4 FEVRIER : SOIRÉE FESTIVE

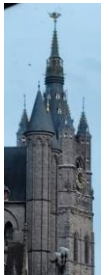


Après cette journée de conférence où nous avons tous beaucoup appris des conséquences de la Cutis Laxa, une soirée de détente était la bienvenue.

Visite de Gand en bateau couvert

De la Lieve à la Lys, en passant par le Ringvaart et la Coupure : les rivières et les canaux sillonnent la ville de Gand et ses alentours. Ces rivières sont navigables et c'est en bateau couvert que nous avons pu profiter d'une jolie visite de la ville commentée par un guide fort sympathique.

Gand est une ville magnifique dont l'architecture médiévale nous surprend à chaque coin de rue, de jour comme de nuit.



Diner des Familles et des Speakers

Après cette jolie balade nous nous sommes tous retrouvés, médecins, chercheurs et malades pour un diner bien sympathique dans l'ambiance chaleureuse d'un restaurant au cœur de la vieille ville.



5 ET 6 FEVRIER : CONSULTATIONS



Les deux journées suivantes ont été consacrées aux consultations médicales. Génétique, pneumologie, cardiologie, ophtalmologie, prise de sang et biopsie, le programme de chacun était bien chargé. Une grande salle avait été réservée aux malades et à leurs accompagnants et entre deux rendez-vous, les enfants ont joué et les adultes ont bavardé. Pour ceux qui étaient venus en famille, la présence des bénévoles de Cutis Laxa Internationale était bienvenue pour prendre en charge les fratries et



libérer les parents. L'accompagnement de chacun était nécessaire. Tous ces rendez-vous sont très émotionnants et permettent de faire le point sur les prises en charge nécessaires et de mieux connaître sa maladie. De plus, ces journées de consultation sont une opportunité pour les patients de participer au programme de recherche pour que la Cutis Laxa soit mieux connue et les malades mieux suivis.

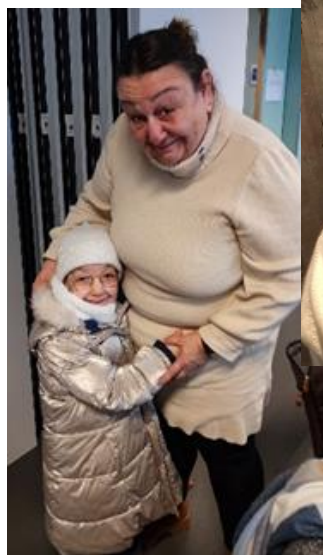


DES BELLES RENCONTRES

Les Journées de la Cutis Laxa, ce sont de belles rencontres, une occasion exceptionnelle de pouvoir échanger, au fil des jours, avec ceux qui partagent les mêmes soucis quotidiens, les mêmes inquiétudes, le même vécu.



A l'hôtel, en ville, à l'hôpital, autour d'un repas, etc. les membres de notre Grande Famille Cutis Laxa ont profité de ce temps unique ensemble.



Venus de tous les coins de la planète, supprimant les frontières, et par-delà les océans, le Japon a rencontré la Colombie, la Grèce s'est liée d'amitié avec la Suède, le Canada et l'Allemagne ont ri ensemble, la France et le Liban ont bavardé, les Etats-Unis et le Royaume-Uni se sont promenés.....



18 malades étaient présents. Certains avaient le bonheur de se retrouver, d'autres faisaient connaissance.

TEMOIGNAGES

Ils le disent tous, ces journées sont inoubliables et nous avons la chance d'avoir une équipe médicale et scientifique exceptionnelle.

Rencontrer d'autres maladies c'est toujours une expérience merveilleuse. Je veux aussi remercier les Médecins et les professionnels de santé qui sont tellement dévoués à leurs recherches et qui en même temps montrent un grand intérêt pour leurs patients.

Tout a été très utile et dans un langage facile et compréhensible. J'ai appris des choses sur la maladie de ma fille que je ne connaissais pas. J'ai été très contente de vous rencontrer.

Merci infiniment pour ces journées et pour l'accueil. Elles ont été vraiment bénéfiques et m'ont permis de rencontrer d'autres personnes atteintes ce qui est vraiment précieux. Le personnel médical a vraiment pris le temps de répondre à toutes mes questions. Je repars avec une meilleure compréhension de la maladie, avec le sentiment d'être moins seul. Je vous remercie sincèrement pour l'organisation et ces temps de partage

*Des jours
Fantastiques en
« Famille » ce qui
n'aurait jamais pu
avoir lieu sans
Marie-Claude et
toute l'équipe*

*A travers ma conversation avec le
professeur j'ai pu acquérir une
compréhension beaucoup plus claire
de ma maladie, que je n'avais pas
vraiment comprise auparavant. Je
suis très heureuse d'avoir participé
à cette rencontre pour la première
fois.*

Les Journées Cutis Laxa sont un
bienfait pour nous les malades.
L'échange avec les autres
malades, l'échange avec le
personnel médical, qui est très
qualifié et très gentil, sont pour
nous une mine d'or !!!!
d'informations. Que du positif. A
refaire. Un grand MERCI !!

*Ca fait vraiment du bien de
pouvoir échanger avec des
personnes qui ont, ou ont eu, le
même vécu. On se sent moins
seule, c'est très bénéfique. Ma
fille a beaucoup apprécié être
entourée*

*Merci pour ce travail que
vous avez fait tout ce temps
pour que les Journées CL
soient un succès et pour
aider les malades et les
parents à se rencontrer,
partager des idées et
histoires. Nous nous sentons
reconnaissants pour toutes
vos actions*

*Votre engagement pour les maladies rares et la Cutis Laxa au fil
des années est exceptionnel et votre engagement a été une
véritable source de force pour nous en tant que parents.*

*Les Journées CL sont devenues extrêmement importantes pour ma
vie et c'est toujours guérisseur quand je passe du temps avec vous.*



AV REVOIR

Hélas !! Les meilleures choses ont une fin et il faut se quitter, retrouver le quotidien. Mais l'énergie accumulée grâce à la rencontre avec d'autres malades et les informations reçues durant la conférence et les consultations permettent d'affronter les difficultés. L'espoir est là et nous faisons confiance à nos médecins et nos chercheurs. Leur expertise est un véritable cadeau face à une maladie aussi rare. Leur écoute et leur gentillesse sont précieuses.



Si tout se passe bien nous nous retrouverons en Septembre 2029 pour les 8^e Journées de la Cutis Laxa. Merci à tous ceux qui par leur engagement ou leurs dons nous ont permis de faire de ces journées un succès :



SEMPLICEMENTE AMICI
VII° Edizione

**Glisse
en Cœur** 

**COURSE
HEROS** 
LYON

La Pastourelle
LE PAYS DE SALERS

**TRIATHLON
DU PONT**
SIREUIL
CHARENTAIS