



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

## LI ~ INFOS N° 35 ~ FEBRERO DE 2021

En los albores de este nuevo año, esperábamos habernos librado de este virus maligno que tantos trastornos ocasionó en el año 2020. Por desgracia, no ha sido así y tendremos que aprender a convivir con él todavía durante mucho tiempo.

Nuestros hábitos de trabajo han cambiado: no viajamos, no participamos en eventos ni frecuentamos la oficina, ya que ahora todo se hace por videoconferencia.

La falta de oportunidades para recaudar fondos se está convirtiendo en un problema. Las empresas están atravesando una situación financiera difícil y, por tanto, son más reacias a apoyar nuestros proyectos.

Trabajamos bajo mínimos, pero seguimos estando ahí y acompañándolos a todos ustedes, pacientes y familias, que cuentan con nosotros, con nuestro compromiso y con nuestro apoyo.

Tenemos algo más de un año por delante para conseguir la financiación necesaria para la organización de las Sextas Jornadas Cutis Laxa, que se celebrarán en Gante en septiembre de 2022. Creemos en ello y lo haremos realidad. Yes We Can!!!

Marie-Claude Boiteux, Presidenta

### NUEVOS CONTACTOS. NOTICIAS DE LAS FAMILIAS

Madalynn, Liam, Héloïse, Amelia, Brittany y su mamá, Roxanne, Richelle y 4 miembros de su familia, James y Charles, Ebran, Lisa y Emam son los recién llegados a la gran familia Cutis Laxa.

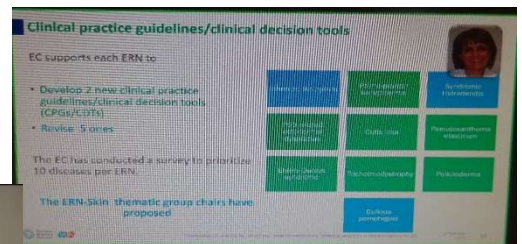
Ahora somos 466 pacientes y sus respectivas familias, procedentes de los 4 rincones del mundo. Estamos unidos y nuestras voces se hacen oír. Nos apoyamos mutuamente. Y como dice el lema del Día Mundial de las Enfermedades Raras: "Somos RAROS, somos FUERTES, estamos ORGULLOSOS".

### ENCUENTROS, ACTIVIDADES Y MANIFESTACIONES

Como se ha mencionado anteriormente, desde septiembre de 2020 ninguno de los eventos en los que hemos podido participar se ha celebrado de manera presencial. Sin embargo, hemos participado en muchos eventos importantes que han sido particularmente enriquecedores en enseñanzas y contactos.



2 de octubre de 2020: La reunión anual de la Red Europea de Referencia – Piel (ERN-Skin) fue todo un éxito: la incorporación de 4 nuevos socios



afiliados, procedentes de 4 países que aún no estaban representados en nuestra ERN, los resultados de los trabajos en curso y, en particular, el anuncio de que la Cutis Laxa es una de las 10 enfermedades seleccionadas por los responsables de los grupos

temáticos como prioritaria en la elaboración de guías de buenas prácticas clínicas/herramientas de decisión clínica, son una muestra del dinamismo de la ERN-Skin. Los representantes de los pacientes (ePAG) también presentaron la labor llevada a cabo durante el año, en particular el establecimiento de la "carrera de obstáculos del paciente" para varias de las enfermedades representadas.

3 de noviembre de 2020: El Primer Congreso de Alliance Maladies Rares reunió a más de 250 personas. Los representantes y profesionales de la salud que asistieron compartieron sus opiniones sobre las oportunidades, avances y perspectivas de las enfermedades raras en los próximos 10 años.



El acceso al diagnóstico, el acceso al tratamiento y la mejora de la trayectoria de vida fueron objeto de animados talleres. Todas estas mejoras relativas a la calidad de vida de los pacientes llevan implícitas una mejora de la relación ciudad-hospital.



**Closing Plenary How to organise a structured dialogue with your wider patient community?**

**Idea 1 Connecting the communicators**  
 • What is it? Collect the list of all people handling with ERN results, and connect them  
 • Key benefits: Enable to share experiences with better effects in the ERN, exchanging language barriers, creating community  
 • Key challenges: Find the names, Build the list (Email or phone), setting up a meeting  
 • Who is involved? (Training)

**Idea 2 Intro ERN Webinar to Patients**  
 • What is it? Run a webinar presenting the ERN, what it does, the role of ERN, ... (patients' observations) and discuss  
 • Key benefits: Connect only get to know what is the ERN, Personalize the key message, Have an interactive forum  
 • Key challenges: Find the names, Build the list (Email or phone), setting up a meeting  
 • Who is involved? (Training)

**Rational for 3 New ERNs**

- Incomplete coverage by some of the 24 networks. Actions:
  - New diseases included in the 2019 call for ERNs
  - Continuous extension of diseases by ERNs: promote agreed path review/revision by national authority and approval by the EC
- Large disease groups not addressed by any ERN:
  - Infectious diseases
  - Gynaecologic-obstetric, early pregnancy, and endometriosis
  - Neural health diseases

5 y 6 de noviembre de 2020: Como cada año, todos los representantes de los

pacientes (ePAG) se reunieron para compartir los avances, las dificultades y los éxitos de su trabajo en las Redes Europeas de Referencia (ERN). Esta puesta en común, acompañada por el equipo de EURORDIS, pone de manifiesto las ventajas, pero también las carencias, de la organización de las ERN. Por ejemplo, como nos explicó Enrique Terol, responsable de Enfermedades Raras de la Dirección General de Salud de la Comisión Europea, los temas relacionados con la ginecología, el embarazo y la planificación familiar no se tratan en ninguna ERN. También es una oportunidad para adquirir nuevos conocimientos o competencias para mejorar nuestra labor de representación de los pacientes..

**Workshops**

Facilitar un rol en línea de participación más inclusivo

Workshop	Facilitador	Participantes
Workshop 1: Connecting the Communicators	Enrique Terol	9%
Workshop 2: ERN outreach to Patients	Enrique Terol	31%
Workshop 3: Create a central EU directory for accessing patient community support	Enrique Terol	91%
Workshop 4: How do we build a comprehensive, shared and structured overview	Enrique Terol	40%
Workshop 5: Facilitate your community in online Europe and ERN space by connecting with ERN activities (also other ERNs)	Enrique Terol	20%
Workshop 6: Support your patients with a comprehensive, shared and structured overview	Enrique Terol	21%
Workshop 7: Support your patients with a comprehensive, shared and structured overview	Enrique Terol	17%
Workshop 8: Support your patients with a comprehensive, shared and structured overview	Enrique Terol	23%

**Closing Plenary How to develop your communication strategy to connect with your community?**

**Idea 1**  
 • What is it? Build your ERN community by using Europe and ERN data by connecting with national authorities and other ERNs  
 • Key benefits: Connect only get to know what is the ERN, Personalize the key message, Have an interactive forum  
 • Key challenges: Find the names, Build the list (Email or phone), setting up a meeting  
 • Who is involved? (Training)

**Idea 2**  
 • What is it? Build your ERN community by using Europe and ERN data by connecting with national authorities and other ERNs  
 • Key benefits: Connect only get to know what is the ERN, Personalize the key message, Have an interactive forum  
 • Key challenges: Find the names, Build the list (Email or phone), setting up a meeting  
 • Who is involved? (Training)

**Mieux comprendre**

Desiderios basados por una comisión de expertos de Fatiología de personas con discapacidad (CPADP) - Proyecto de comparación de handicap (PCH)

**Alles Breveles**

- 1. Accès à l'information
- 2. Accès à l'éducation
- 3. Accès à la culture
- 4. Accès à la participation
- 5. Accès à la justice
- 6. Accès à la vie sociale
- 7. Accès à la vie professionnelle
- 8. Accès à la vie familiale
- 9. Accès à la vie culturelle
- 10. Accès à la vie sportive
- 11. Accès à la vie artistique
- 12. Accès à la vie associative
- 13. Accès à la vie politique
- 14. Accès à la vie économique
- 15. Accès à la vie juridique
- 16. Accès à la vie administrative
- 17. Accès à la vie sociale
- 18. Accès à la vie culturelle
- 19. Accès à la vie sportive
- 20. Accès à la vie artistique
- 21. Accès à la vie associative
- 22. Accès à la vie politique
- 23. Accès à la vie économique
- 24. Accès à la vie juridique
- 25. Accès à la vie administrative

27 de noviembre de 2020: Jornada anual de la red FIMARAD (Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques). La Jornada giró en torno a diversos temas: el balance de las actividades anuales, cuestiones relacionadas con los expedientes de la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées), la implicación de los representantes de las asociaciones de pacientes, la creación de



grupos de trabajo para 2021 y la labor de los ePAG.

**GT impasse diagnostique**

- Buts
  - Problématique de l'impasse diagnostique
  - Identifier patients en impasse (BNDMR)
  - Mise en place du recueil complémentaire pour les patients en « impasse et errique ou plusieurs choix
  - Homogénéisation des règles de codage et de remplissage dans le Set de Données Minimum
  - Algorithme décisionnel (selon les pathologies)

**Programme (1/2)**

10h15 - 10h40 : « Impact du Covid-19 sur les affections dermatologiques »

- Madame la Professeur Marie BEYLOT-BARRY, Présidente de la SFD, Chef du service dermatologique au CHU de Bordeaux

10h40 - 11h05 : « La Dermatologie pédiatrique : ses spécificités, ses avancées »

- Madame le Docteur Christine LABRIZZE, Dermatologue au CHU de Bordeaux

11h05 - 11h30 : « Contribuer à l'évaluation des produits de santé et aux rencontres proches entre la HAS et les Industriels dans le cadre du développement de recherche clinique »

- Monsieur Marc GURRIER, Conseiller médical du Service Engagement des Usagers de la Haute Autorité de Santé

1 de diciembre de 2020: Asamblea General y 2ª Conferencia de la Federación Francesa de la Piel (FFP): Tras presentar el balance de las actividades de la FFP en 2020 y sus proyectos para 2021, se cedió la palabra a expertos para que dieran su opinión sobre los efectos de

**Assemblée Générale**  
 Mardi 1<sup>er</sup> décembre 2020

En virtuel 2020  
 Édige virtuel - 11 rue de Cléry 75002 Paris

la COVID-19 en las enfermedades de la piel, la dermatología pediátrica, la participación de los usuarios en la evaluación de los productos sanitarios y la investigación dermatológica. En definitiva, fue una mañana apasionante y llena de actividades..

**Programme (2/2)**

11h30 - 11h55 : « ARURU - état des lieux et perspectives »

- Professeur Bernard GUILLOT, Professeur Emérite, Faculté de Médecine de Montpellier

11h55 - 12h20 : « La recherche dermatologique aujourd'hui et demain »

- Professeur Olivier DEBERNE, chef de service dermatologie CHU de Montpellier, Président du Comité scientifique de la SFD

12h20 - 12h45 : « La Fédération Française de la Peau: Une nouvelle organisation (à partir de 2021) pour soutenir et développer les missions des associations de patients en dermatologie »

- Georges MARTINHO, Délégué Général et Jean-Marie MEURANT, Président de la FFP

Intervenants : JM. Meurant, Président / G. Martinho, Délégué Général

2, 3 y 4 de diciembre de 2020: Jornadas Dermatológicas de París. La organización virtual de estas Jornadas nos

**LA CUTIS LAXA**

ASSOCIATION CHU de BORDEAUX AXA INHERITAGE

LA CUTIS LAXA est une maladie génétique rare, caractérisée par une peau extrêmement fine et fragile, qui se déchire facilement et se cicatrise mal. Cette affection est associée à une fragilité cutanée et à une susceptibilité accrue aux infections bactériennes.

LA CUTIS LAXA est une maladie génétique rare, caractérisée par une peau extrêmement fine et fragile, qui se déchire facilement et se cicatrise mal. Cette affection est associée à une fragilité cutanée et à une susceptibilité accrue aux infections bactériennes.

**SYMPOSIUMS SATELLITES**

**PROGRAMME JDP 1-3 DECEMBRE**

**ACCUEIL JDP**

**SESSIONS UNREGISTREES**

**EXPOSITION**

**E-POSTERS**

**EXPOSITION**

**EXPOSER MDO**

**SYMPOSIUMS**

**PLAN INFO**

**Village des associations**

Nouveautés 2020

- Mise à jour de la base de données des associations
- Mise à jour de la base de données des associations
- Mise à jour de la base de données des associations

Liens des associations par les JDP 2020

permitted to be present despite the situation. However, we did not have the opportunity to meet face-to-face with the laboratories and talk with them about our activities..



# INVESTIGACIÓN - MEDICINA - GENÉTICA

Como parte del trabajo de los representantes de los pacientes en las **Redes Europeas de Referencia**, se ha creado un grupo de trabajo sobre "**Embarazo y Planificación Familiar**". Para documentar nuestra labor, lo invitamos a dar testimonio de sus experiencias, sus dificultades, sus éxitos, sus batallas o sus victorias en relación con estos temas. Puede enviar sus aportaciones por cualquier medio que le resulte conveniente: por correo postal a la dirección mencionada en el encabezamiento, por correo electrónico a [mcjlboiteux@aol.com](mailto:mcjlboiteux@aol.com) o a través de Facebook como mensaje privado a <https://www.facebook.com/marieclaud.boiteux>.

Asimismo, para el grupo de trabajo "**Retraso y estancamiento en el diagnóstico**" en el marco de la red **FIMARAD**, sus testimonios también serán bienvenidos.

Puede enviar sus aportaciones por cualquier medio que le resulte conveniente: por correo postal a la dirección mencionada en el encabezamiento, por correo electrónico a [mcjlboiteux@aol.com](mailto:mcjlboiteux@aol.com) o a través de Facebook como mensaje privado a <https://www.facebook.com/marieclaud.boiteux>.

## LO NECESITAMOS PARA QUE LAS COSAS AVANCEN

### LEGISLACIÓN ~ SOCIEDAD



#### **Los retos de las enfermedades raras en Estados Unidos, obstáculos para el diagnóstico, la atención y el tratamiento**

La Organización Nacional de Enfermedades Raras (NORD) realizó una encuesta entre octubre de 2019 y marzo de 2020 para evaluar en qué medida las personas que viven con una enfermedad rara (ER) en los Estados Unidos de América (EE.UU.) tienen acceso a atención en la actualidad. En el 42% de los casos, la tardanza en obtener un diagnóstico se debe a la limitada especialización del personal sanitario. Otras dificultades señaladas son los obstáculos geográficos, en particular en cuanto al acceso a la asistencia. Además, los pacientes con una ER actualmente no tienen acceso a la escuela (26% frente al 5% en 1989), y el 62% de estas personas no pueden ir a trabajar, frente al 23% en 1989. El informe indica que la investigación sobre las ER ayudará a mejorar el acceso al tratamiento. (© Orphanews 24.12.2020)

#### **Rare 2030: Construir una visión para el futuro de las Redes Europeas de Referencia**



El proyecto Rare 2030, un proyecto piloto de dos años de duración del Parlamento Europeo sobre la perspectiva política en esta esfera, coordinado por EURORDIS, tiene como objetivo orientar la reflexión sobre la política relativa a las enfermedades raras en Europa para los próximos diez años y más allá, basándose en ejercicios de prospectiva. A principios de 2021, tras una amplia consulta a más de 200 partes interesadas en el proyecto, se formularán recomendaciones para determinar la hipótesis de futuro más acertada y más viable. El estudio prospectivo sobre el proyecto Rare 2030 prestó especial atención al lugar que ocupan las Redes Europeas de Referencia (ERN):

- **La gobernanza y el posicionamiento estratégico de las ERN**
- **Integración de las ERN en los sistemas y marcos nacionales**
- **El papel de las ERN en la prestación de atención virtual y la asistencia sanitaria transfronteriza**
- **Las ERN, la investigación y los datos para el ecosistema del futuro.** (© Orphanews 11.12.2020)

### MEDIOS DE COMUNICACIÓN

Noviembre de 2020: "La Revue du Praticien", revista mensual de los profesionales de la salud, "Vivre avec.....Une Cutis Laxa"

11 de noviembre de 2020: Presentaciones de la Jornada de la red FIMARAD:

[https://www.youtube.com/watch?v=71EwHwy5g\\_4](https://www.youtube.com/watch?v=71EwHwy5g_4)

Diciembre de 2020: Cómo hemos conocido Solhand: [https://www.solhand.org/coups\\_de\\_coeur/cecile-un-10eme-cas-a-tout-prix](https://www.solhand.org/coups_de_coeur/cecile-un-10eme-cas-a-tout-prix)

Al **terminar el periodo de transición del BREXIT**, los centros del Reino Unido dejaron de participar en las ERN. No obstante, los representantes de los pacientes pueden seguir participando, porque el estatuto de las asociaciones es diferente al de los centros de salud.

Día Mundial de las  
Enfermedades Raras  
28 de febrero de 2021



**Los retos de las personas que viven con una enfermedad rara:** 300 millones de personas en todo el mundo exigen que se respeten plenamente sus derechos. Este es el objetivo de la campaña "Cobertura Sanitaria Universal para las Enfermedades Raras", impulsada por RDI y EURORDIS ante las Naciones Unidas.

Las Sextas Jornadas de Cutis Laxa tendrán lugar en el Hospital Universitario de Gante (Bélgica), los días **14, 15 y 16 de septiembre de 2022**  
**RESÉRVESE ESTAS FECHAS**



[www.cutislaxa.org](http://www.cutislaxa.org) A finales de 2020, nuestro sitio Internet había alcanzado las **50 000 visitas** desde su inauguración en 2002



**"Cutis Laxa: historia de una enfermedad rara, testimonios de los pacientes"**. Este libro está disponible en francés, inglés y español. Se lo enviaremos previa solicitud, mediante la compilación del boletín adjunto, y el pago de 25 euros.

Política de confidencialidad: Usted recibe este boletín de noticias porque figura entre nuestros contactos. Envíenos un correo electrónico a la dirección mencionada en el encabezamiento si desea que lo eliminemos de nuestras listas.

**LO NECESITAMOS:**

**Tiene ideas, quiere ayudarnos, desea organizar una actividad para obtener fondos para Cutis Laxa Internationale. No lo dude, póngase en contacto con nosotros y trabajaremos juntos para que su proyecto tenga éxito. Lo necesitamos para poder organizar las próximas jornadas de Cutis Laxa.**

**FINANZAS DE LA ASOCIACIÓN:**

Recuerde renovar su afiliación y sus donaciones para **el año 2021**. **No nos olvide**, no olvide a los enfermos que cuentan con usted, sin usted no podremos seguir ayudándolos. Adjunta encontrará una solicitud de afiliación.

**GRACIAS DE ANTEMANO**

**ENCUÉNTRENOS EN FACEBOOK**

**El grupo privado en Facebook:** Reservado a los enfermos, a sus padres, a los médicos y a los investigadores. Si siente que necesita compartir con otros enfermos u otros padres lo que la Cutis Laxa supone en su vida, únase a nuestro grupo privado <http://www.facebook.com/groups/62977351521/>

**La página pública en Facebook:** Si desea seguirnos y recibir todas las noticias sobre el mundo de la discapacidad y de las enfermedades raras en Francia y en todo el mundo: <https://www.facebook.com/CutisLaxaAssociation/>

*iPor favor, cuídese mucho!*

**Gracias** por rellenar este impreso y devolvérselo 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, en cualquier momento, desabonarse del envío de nuestra electrónica newsletter enviándonos un correo electrónico con la mención "desabonarse" a: [mcjlboiteux@aol.com](mailto:mcjlboiteux@aol.com)