



**CUTIS LAXA INTERNATIONALE**  
Organisme d'Intérêt Général Loi 1901.



35, route des Chaîgnes  
17740 Sainte Marie de Ré  
France  
Tel/Fax : 33 (0)5 46 55 00 59  
e-mail : [MCJLBoiteux@aol.com](mailto:MCJLBoiteux@aol.com)  
Site : [www.orpha.net/nestasso/cutislax](http://www.orpha.net/nestasso/cutislax)



## CLI ~ INFOS n° 14 ~ Juillet 2009

Cutis Laxa Internationale est née sur l'Île de Ré il y a bientôt 8 ans.

8 années de travail acharné, de lutte pour que la maladie soit connue et reconnue, de projets et d'actions pour rompre la solitude des malades aux 4 coins du monde. 8 années de rires et de larmes partagés avec toutes celles et tous ceux qui nous ont rejoints. 8 années d'amitié et de soutien des rhétails à nos actions. 8 années très riches et très enrichissantes. 8 années pour lesquelles je vous remercie toutes et tous.

Le combat n'est pas fini, loin de là. Nous avons beaucoup de projets à mener à bien. Les malades du monde entier comptent sur nous pour rompre leur isolement. La voix des malades atteints de Cutis Laxa doit continuer à être portée et entendue dans tous les pays du monde.

Mais, ainsi qu'il a été voté lors de notre Assemblée Générale Extraordinaire du 16 Mai dernier, le siège social de Cutis Laxa Internationale va me suivre dans mon départ de l'Île de Ré et mon installation en Haute-Savoie à partir du mois de Septembre. Cécile fera ses études à Paris l'an prochain. Mes autres enfants, et mes petits-enfants, vivent en Haute-Savoie. Je ne peux envisager de rester à Sainte Marie de Ré, seule. Mais ce n'est pas simple de quitter l'Île de Ré. J'y laisse beaucoup de souvenirs, gais et tristes. J'y laisse des amis et une équipe qui m'ont aidée à mener à bien les tâches quotidiennes de la vie de Cutis Laxa Internationale, et qui m'ont beaucoup soutenue après le décès de Jean-Louis. Merci à tous. J'espère pouvoir compter sur tous les bénévoles, qui ont œuvré avec Jean-Louis et moi, pour que l'Île de Ré reste le symbole du dynamisme de notre association.

Marie-Claude Boiteux, Présidente

### NOUVEAUX CONTACTS, NOUVELLES FAMILLES

La « Famille » Cutis Laxa s'est encore agrandie. Elle compte désormais 156 membres. Paul, 1 an, vit en Allemagne. Sa maman est française et son papa est allemand. Melanie, Susan C., Chris et Randi sont américains et tous adultes.

Il y a deux nouveaux malades en France : Andrée et Philippe, adultes tous les deux. Raffa est un petit garçon des Philippines. Linah, petite fille de 16 mois, vit en Arabie Saoudite et son papa est Syrien. Seher est turque.

Et il y a également une jeune fille de 18 ans en Espagne.

Tous nous ont rejoints depuis le N°13 de CLI~Infos. Je suis heureuse qu'ils nous aient trouvés et je les accueille parmi nous.

Depuis le début de l'année 2009, Susan, maman de Laura, a créé un groupe « Cutis Laxa Internationale » sur Facebook (outil de communication sur internet). C'est grâce à ce groupe que Seher et Randi nous ont contactés. La multiplication des outils de communication « online » est une chance pour les personnes atteintes de Cutis Laxa. Grâce à ces outils nous sommes de plus en plus visibles sur la toile et donc de plus en plus accessibles.

L'organisation de la 2<sup>ème</sup> Journée Américaine de la Cutis Laxa a été un peu modifiée en raison de l'accord de subvention que le Dr Zsolt Urban (St Louis – USA) a reçu très tardivement. Elle devait se tenir au mois de Juin à Dallas et se tiendra donc finalement à St Louis, mais sa date n'a pas encore été fixée.

Malheureusement les nouvelles des malades ne sont pas toutes bonnes et j'ai la tristesse de vous annoncer le décès de Philippe G. (France) et celui de Steven « Shorty » G. (USA). Nous resterons en contact avec leurs familles aussi longtemps qu'elles le souhaiteront. Plus de 1 600 € de dons ont été versés au profit de CLI lors des obsèques de Philippe.

### RENCONTRES, ÉVÉNEMENTS ET MANIFESTATIONS



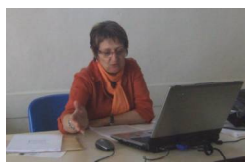
17.01.09 : Rencontres de la Santé à La Rochelle. Nous avons accueilli de nombreux visiteurs sur notre stand. Ce fut une journée très riche d'échanges.

28.02.09 : 2<sup>ème</sup> Journée Internationale des Maladies Rares.

21.03.09 : Assemblée Générale du CISS-PC à Angoulême. Journée très intéressante où les résultats de l'enquête sur l'aide à domicile en Poitou-Charentes ont été officiellement présentés.

09.04.09 : Présentation des résultats de l'enquête « Etats des lieux de l'Aide à Domicile » à la commission Santé-Handicap du Conseil Régional à Poitiers.

01.05.09 : Course du Brin d'Aillet à Sireuil



16.05.09 : Assemblée Générale Extraordinaire et Ordinaire de CLI. Nous n'étions pas très nombreux, mais c'est dans une ambiance conviviale et chaleureuse que nous avons partagé le verre de l'amitié après avoir procédé aux Rapports et votes statutaires. Vous trouverez ci-joint les comptes-rendus de ces deux moments importants de la vie de notre association.

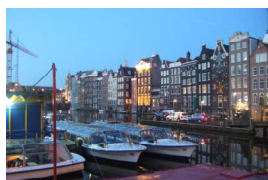


18.05.09 : La Cutis Laxa présentée au Festival International du Cinéma à Cannes: Sébastien Maggiani, 13 ans, a réalisé un très court métrage sur la Cutis Laxa après avoir partagé avec nous les Journées des 9 et 10 Mai 2008 à Paris. Ce petit film de 3 minutes a pour titre « Madame ». Cécile y joue son propre rôle. Il est dédié aux malades de la Cutis Laxa et est visible en ligne à l'adresse suivante :

[http://www.dailymotion.com/video/x8ndh4\\_madame\\_shortfilms](http://www.dailymotion.com/video/x8ndh4_madame_shortfilms)

Voici ce qu'a écrit Sébastien en conclusion du scénario qu'il a coécrit avec Pascal Ange :

*« Les malades du temps, leurs visages ont déjà les marques du temps ! Ils ont 5 ans, 13 ans, 20 ans et ils en paraissent 2 ou 3 fois plus.... Ils s'entendent dire : « Bonjour Madame ! Bonjour Monsieur ! ». Des mots qui sont durs à entendre quand on a si peu d'âge. Le temps pour eux n'a pas la même valeur que pour les autres... parce qu'il s'accélère sur leur visage au rythme de la maladie, la maladie de Cutis Laxa, le vieillissement prématuré de la peau. Le temps, ce mot ne veut plus rien dire... Le temps que l'on peut lire sur les visages, le temps des années qui passent, il s'est accéléré, s'accélère encore, pour ne laisser que l'ignorance d'un visage sans âge, un visage ridé sur un sourire d'enfant... un visage sur lequel se dépose des regards, des paroles amères. La vie est injuste d'infliger à l'enfant la vieillesse physique. La beauté d'un humain n'est que trop en rapport à l'apparence dans notre société, et non à la sensibilité de l'être... les regards appuyés, c'est notre quotidien ! la critique c'est notre quotidien ! l'incompréhension, c'est notre quotidien ! c'est tout ça les souvenirs d'une enfance meurtrie par ces réflexions emmenées par ce décalage entre le visible et l'invisible, une enfance de maturité forcée..... »*



20.05.09 : J'ai accompagné Nathalie aux Pays-Bas où elle a rencontré le Dr Eva Morava à Nijmegen. Le Dr Morava a mis au point un traitement pour la Cutis Laxa associée à une ostéoporose, ce qui est le cas de Nathalie. (voir la rubrique « Recherche »).

31.05.09 : Triathlon de Sireuil

## RECHERCHE

### En France

Le programme de recherche initié par l'AFM en 2002 s'étant achevé fin 2007, les travaux menés par les chercheurs et médecins dans le cadre de ce programme se sont trouvés « en sommeil » en 2008. Aujourd'hui, à l'initiative du Dr Pascal Sommer, une nouvelle dynamique s'instaure avec le projet de création d'un réseau européen de médecins et chercheurs travaillant sur la Cutis Laxa. En effet, en Europe, il y a déjà plusieurs équipes qui travaillent sur cette maladie rarissime. Il est évident que si l'on veut que les travaux avancent vite et débouchent sur des optiques thérapeutiques, il est indispensable de mutualiser, partager, les connaissances et découvertes tout en respectant les droits à publication de chacun. C'est donc dans cette optique que ces médecins/chercheurs doivent se rencontrer après l'été. Ils établiront, coordonneront, les bases de leur future collaboration afin d'Améliorer l'information autour de la maladie, d'Optimiser le recrutement, d'Optimiser la détection des mutations et de Renforcer la recherche en thérapeutique.

Parallèlement à ce projet de réseau européen, Pascal Sommer continue à travailler sur les vertus thérapeutiques de l'extrait d'aneth qu'il a mis au point. Cette option thérapeutique fonctionne bien, en éprouvette, sur le modèle de peau créé avec la mutation Fibuline5. Il faut maintenant passer à des essais, in vivo, sur un modèle animal. Il faudra encore beaucoup de travail, d'essais, et de persévérance avant d'avoir un « médicament » qui permettrait aux patients atteints d'une Cutis Laxa avec mutation de la Fibuline5 d'avoir une amélioration de leur quotidien, même si cela ne supprimerait pas la maladie .

## Dans le Monde



Comme vous venez de le lire plusieurs équipes travaillent sur la Cutis Laxa en Europe. Parmi elles, aux Pays-Bas et en Allemagne, deux équipes travaillent plus particulièrement sur la Cutis Laxa associée à une faible densité osseuse, que l'on appelle également Geroderma Ostéodysplasticum.

L'équipe Hollandaise, avec le Dr Eva Morava de l'Hôpital Universitaire de Nijmegen, a trouvé un traitement qui permet de retrouver une densité osseuse normale après deux ans de suivi thérapeutique.

Quant à l'équipe essentiellement allemande, elle a découvert la mutation à l'origine de cette forme particulière de Cutis Laxa avec faible densité osseuse. Il s'agit de la mutation SCYL1BP1.

Le rendez-vous que Nathalie a eu avec le Dr Morava lui permettra très probablement de bénéficier de ce traitement après résultats des examens qu'elle a subis, mais également d'avoir enfin le diagnostic exact de sa maladie, ... si l'analyse de son ADN le confirme, ..... et après 37 ans d'attente.....

## LÉGISLATION

### Bilan du Plan Maladies Rares en France (2005-2008)

Le Plan Maladies Rares comportait 10 axes stratégiques. Le CODEV (Comité d'Evaluation), en collaboration avec les Associations de Malades, a repris ces axes un par un pour déterminer la réussite du premier Plan Maladies Rares français. Détailler les travaux du CODEV nécessiterait la totalité des pages de ce CLI-Infos, mais on peut en retenir les points forts suivants :

- ✓ La mise en place des Centres de Référence
- ✓ Les Maisons Départementales de Personnes Handicapées (MDPH)
- ✓ Le développement de l'information autour des Maladies Rares avec un effort tout particulier en direction d'Orphanet .

Le Plan était très ambitieux et il était inévitable que tous les objectifs ne soient pas atteints. Les points faibles sont donc les suivants :

- ✓ Le financement de la recherche
- ✓ L'accompagnement social
- ✓ La formation des professionnels

Ces points faibles et la pérennisation des fonds alloués aux Centres de Référence devront être les objectifs du 2<sup>ème</sup> Plan qui démarrera en 2010 avec un pilotage interministériel à l'échelon national.

### La Loi « Hôpital, Patients, Santé, Territoire » (HPST)

Cette Loi réformant l'hôpital et relative aux patients, à la santé et aux territoires est en cours de vote. Les amendements qui y ont été apportés provoquent de grosses inquiétudes sur la prise en charge de la Santé en général, et pas seulement pour les Maladies Rares. L'inquiétude porte notamment sur les points suivants :

- ✓ Risque de désertification de certains territoires, ruraux le plus souvent, avec la suppression de la contrainte sur l'installation des médecins
- ✓ L'Hôpital risque de perdre sa qualité de Service Public pour devenir une « entreprise privée » avec des priorités de « rentabilité » plus qu'autre chose .
- ✓ Risque de voir les programmes d'éducation thérapeutique proposés aux malades uniquement par les médecins , et non par l'ensemble des professionnels de santé, et leur évaluation faite par la Haute Autorité de Santé qui se trouverait donc juge et partie de ces programmes. De plus l'entourage du malade, bien que directement concerné, risque d'être exclu de ces programmes.

Ces inquiétudes sont partagées par les associations de malades et les professionnels de santé.

### Crise économique et santé en Europe

Dans une lettre ouverte, le Forum Européen de la Santé a appelé les décideurs de l'UE à protéger le statut de priorité publique de la santé. Cette lettre était opportune puisqu'elle a été envoyée avant le Sommet européen de printemps consacré à la crise économique mondiale que nous traversons actuellement. EURORDIS et d'autres membres du Forum y écrivaient : « Nous sommes de plus en plus préoccupés par les communiqués diffusés et par les répercussions des réductions budgétaires annoncées dans certains États membres pour les dépenses de santé et de protection sociale ». Et de demander d'« examiner attentivement les possibilités d'investir dans les capacités, les connaissances et les infrastructures médicales pour contribuer à la reprise économique. » Selon les membres du Forum européen de la santé, il existe un « lien positif en matière de développement durable entre la santé et l'économie » et il convient de garder à

l'esprit que « les pays qui ont investi dans la santé au cours du siècle dernier ont obtenu des résultats plus durables que ceux ayant réduit leurs investissements. » La lettre se termine par un appel énergique, exhortant les gouvernements européens à maintenir la santé en tête de leurs agendas. (Eurordis newsletter Mai 2009)

## Médias

13 Février 2009 : Le *Bulletin* de HSCNews (journal international en ligne des acteurs de la santé et du social) nous consacre un article sur nos soucis financiers après les journées du mois de Mai 2008, ainsi que les forts taux de change lorsque les donations ne nous sont pas faites en Euros ou que les sommes sont trop petites.

01 Février 2009 : Midi Libre : reportage pendant le tournage du court-métrage « Madame »

05 Mars 2009 : Le Guide Santé « online » : Article dans la rubrique « News »

23 Mars 2009 : Charente Libre : AG du CISS et résultats de l'enquête sur l'Aide à Domicile

23 Mars 2009 : Sud Ouest : AG du CISS et résultats de l'enquête sur l'Aide à Domicile

18 Mai 2009 : Le court métrage « Madame » fait l'objet d'un reportage dans l'émission « Télé-matin » sur France 2.

19 Mai 2009 : Sud-Ouest La Rochelle Ile de Ré: Cécile est en première page et fait l'objet d'un long article sur son rôle dans « Madame »

26 Mai 2009 : France3 Atlantique (TV) : Reportage sur Cécile à propos de « Madame »

29 Mai 2009 : Radio Soleil de Ré : Interview de Cécile

Juin 2009 : Magazine « Maxi » : Article sur Cécile à propos de « Madame »

### FINANCES DE L'ASSOCIATION

**Cotisations et Dons** : Merci à tous ceux qui ont déjà apporté leur contribution pour l'année 2009. Vous êtes, adhérents et donateurs, notre principale source de financements. **A ceux qui ne l'ont pas encore fait, Merci de penser à nous. N'oubliez pas que, en France, les sommes que vous nous donnez vous font bénéficier d'une déduction fiscale de 66 % de leur montant dans la limite de 20 % de votre revenu imposable. Par exemple, si vous faites un don de 60 euros, vous ne débourserez en fait que 20,40 euros !**

**Collecte de dons** : Les parents de Niamh et Isabel ont organisé une collecte de dons et une vente d'objets au profit de CLI. Ils ont récolté plus de 790 €. Merci beaucoup à tous les deux.

**Subventions** : Les communes de **Saint Bonnet de Salers** et de **Marthon** viennent de nous verser leurs subventions. Nous les remercions de leur fidélité à nos côtés.

**Orphanet** achève le premier chapitre d'un projet intégrant les maladies rares dans la classification internationale des maladies

L'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) révisé actuellement la Classification Internationale des Maladies (CIM-10). Ce système « a pour but de classer les maladies, les problèmes de santé connexes et les causes externes de maladies et de traumatismes afin de compiler des informations sanitaires utiles en ce qui concerne les décès, les maladies et les traumatismes (mortalité et morbidité)».

Or, actuellement, seulement 240 maladies rares sont incluses dans la CIM-10 avec un code propre.

Un groupe d'experts pour les maladies rares, dont le Dr Ségolène Aymé assure la présidence, a été constitué par l'OMS en avril 2007 afin d'examiner le statut de ces maladies dans le système de classification. La recherche des informations nécessaires pour établir la première version de la nouvelle classification des maladies rares a été confiée à Orphanet. Cette classification doit servir de modèle pour l'ensemble de la révision de la CIM, les maladies rares couvrant en effet tous les champs de la médecine.



### **Biostick : votre santé clé en main !**

Votre Dossier Médical Patient lisible en 7 langues. Il comporte les coordonnées des personnes à prévenir, les antécédents médicaux, les traitements en cours, etc ... Nos adhérents bénéficient d'un code de réduction. N'hésitez pas à nous le demander.

**Le Guide Santé** est un portail communautaire, certifié HonCode, avec qui nous avons établi un partenariat. Il comporte beaucoup d'informations hospitalières. N'hésitez pas à le visiter :  
[www.le-guide-sante.org](http://www.le-guide-sante.org)

*fondation groupama  
pour la santé*

Vaincre les maladies rares



Ce numéro a été imprimé par  
**La Fondation Groupama**

**ATTENTION !!! VOICI NOTRE NOUVELLE ADRESSE A PARTIR DU 15 SEPTEMBRE**

**CUTIS LAXA INTERNATIONALE  
Lot . LES TERRASSES DE SAINT CERGUES N° 12  
74140 SAINT CERGUES LES COTS**

NOUS N'AVONS PAS ENCORE DE LIGNE TELEPHONIQUE FIXE, MAIS SI NECESSAIRE VOUS POUVEZ APPELER SUR LE MOBILE DE LA PRESIDENTE : 06 62 16 20 73 . ET NOTRE ADRESSE EMAIL RESTE LA MEME BIEN SUR.

NOUS VOUS DONNERONS DES INFORMATIONS COMPLEMENTAIRES DANS LE PROCHAIN CLI-Infos .

**Merci** de nous retourner ce coupon accompagné du montant de votre cotisation et/ou de votre don

---

**ASSOCIATION « CUTIS LAXA INTERNATIONALE »**

**35 , route des Chaignes - 17740 Sainte Marie de Ré - France**

NOM : ..... PRENOM.....

ADRESSE : .....

CODE POSTAL..... VILLE..... PAYS.....

**Souhaite, par son adhésion de 25 €, soutenir l'action de Cutis Laxa Internationale**

**Souhaite faire un don**     **30 €**     **50 €**     **75 €**    **Autre montant.....**

Un reçu fiscal vous sera adressé pour le montant de votre chèque (adhésion et/ou don)

**Souhaitez-vous recevoir CLI~Infos par Email ?**                    **oui**                      **non**

**Email.....**

**Merci, grâce à vous, cela diminuera nos coûts d'envoi**

Les informations recueillies sont nécessaires pour votre adhésion et/ou votre don. Elles font l'objet d'un traitement informatique et sont destinées au secrétariat de l'association. En application des articles 39 et suivants de la loi du 6 janvier 1978 modifiée, vous bénéficiez d'un droit d'accès et de rectification aux informations qui vous concernent, en vous adressant directement au siège de notre association.

---