



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

Site : www.orpha.net/nestasso/cutislax



CLI ~ INFOS n° 14 ~ Julio 2009

Cutis Laxa Internationale nació en l'Ile de Ré hace ya casi 8 años.

8 años de lucha encarnizada, de trabajo para que la enfermedad sea conocida y reconocida, de proyectos y de actividades para romper el aislamiento y la soledad de los afectados en las 4 esquinas del mundo. 8 años de sonrisas y de lágrimas compartidas por todos aquellos que se han unido a nosotros. 8 años de amistad y de apoyo a nuestras actividades. 8 años muy enriquecedores.,
8 años que agradezco a todos y todas.

La lucha no ha terminado, aún estamos lejos de eso. Todavía tenemos muchos proyectos por hacer. Las personas afectadas del mundo entero cuentan con nosotros para romper su aislamiento y soledad. La voz de los afectados por la Cutis Laxa debe continuar escuchándose en todos los países del mundo

Sin embargo, tal como hemos votado en la Asamblea General Extraordinaria de 16 de Mayo pasado, la sede social de la Cutis Laxa Internacional me seguirá en mi partida de Ile de Ré y en mi instalación en la Alta Saboya a partir del mes de Septiembre. Cecile hará sus estudios en Paris el año que viene, y mis otros hijos y mis nietos viven en la Alta Saboya. No puedo hacerme a la idea de quedarme aquí sola, pero no es sencillo dejar Ile de Ré. Dejo muchos recuerdos alegres y tristes, amigos y un equipo que me ha ayudado a llevar a cabo las tareas cotidianas de la vida de Cutis Laxa Internacional y que me han apoyado mucho después del fallecimiento de Jean Louis. Gracias a todos, espero poder seguir contando con todos los voluntarios que han trabajado con Jean Louis y conmigo para que Ile de Ré siga siendo el símbolo del dinamismo de nuestra asociación.

Marie-Claude Boiteux, Presidenta

NUEVOS CONTACTOS, NUEVAS FAMILIAS

La « Familia » Cutis Laxa ha crecido. Cuenta a partir de ahora con 156 miembros. Paul, 1 año, vive en Alemania. Su madre es francesa y su padre, alemán. Melanie, Susan C., Chris y Randi son americanos y todos adultos.

Hay dos nuevos afectados en Francia : Andrée y Philippe, adultos los dos, Rafael es un chico de Filipinas, Linah, una chiquita de seis meses que vive en Arabia Saudí, su papa es sirio. Seher que es turco.

También hay una chica de dieciocho años en España.

Todos se han unido a nosotros a partir del número 13 de CLI-Infos. Estoy contenta de que nos hayan encontrado y les doy la bienvenida.

A principios del año 2000 la mamá de Laura ha creado un grupo de « Cutis Laxa Internationale » en Facebook (medio de comunicación en Internet). Gracias a este grupo, Seher y Randi han contactado con nosotros. La multiplicación de los medios de comunicación « online » es una muy buena oportunidad para las personas afectadas por la Cutis Laxa, gracias a estos medios cada vez somos más visibles y, por lo tanto, más accesibles.

Hemos tenido que modificar la organización de la 2ª Jornada Americana de la Cutis Laxa con motivo de la subvención que el Dr. Zsolt Urban (St Louis – USA) ha recibido con mucho retraso. Se tendría que haber celebrado en el mes de junio en Dallas pero se celebrará finalmente en San Luis aunque todavía no hemos fijado la fecha.

Por desgracia, las novedades sobre las personas afectadas no son siempre todas buenas, y con gran tristeza tengo que anunciaros el fallecimiento de Philippe G. (Francia) y el de Steven « Shorty » G. (USA). Estaremos en contacto con sus familias todo el tiempo que lo deseen. Por otro lado, con motivo de las exequias de Philippe, su familia ha recogido 1.600€ que nos han dado como donativo.

ENCUENTROS, ACONTECIMIENTOS Y MANIFESTACIONES



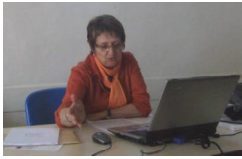
17.01.09 : Encuentros de la Salud en La Rochelle. Hemos acogido a numerosos visitantes en nuestro stand. Fue una Jornada muy enriquecedora en intercambios.

28.02.09 : 2ª Jornada Internacional de las Enfermedades Raras.

21.03.09 : Asamblea General del CISS-PC en Angoulême. Jornada muy interesante en la cual se presentaron los resultados de la encuesta sobre la « Ayuda a Domicilio » en Poitou-Charentes.

09.04.09 : Presentación de los resultados de la encuesta « Estado de la situación de la Ayuda a Domicilio » en la Comisión Saud-Discapacidad del Consejo Regional en Poitiers.

01.05.09 : Carrera de Brin de Aillet en Sireuil.



16.05.09: Asamblea General Extraordinaria de CLI. No éramos muy numerosos pero compartimos muchas cosas en un ambiente amigable, luego procedimos a la lectura de los documentos y de las votaciones correspondientes. Más abajo encontraréis los memorandums de estos dos momentos tan importantes en la vida de nuestra asociación.



18.05.09 : La Cutis Laxa se presenta en el Festival Internacional de Cine de Cannes : Sébastien Maggiani, 13 años ha realizado un cortometraje sobre la Cutis Laxa después de haber compartido nuestras Jornadas de los días 9 y 10 de Mayo. Este cortometraje de 3 minutos lleva por título « Señora ». Cécile ha tenido su propio papel. Está dedicado a las personas afectadas por la Cutis Laxa y se puede ver en Internet en la dirección siguiente :

http://www.dailymotion.com/video/x8ndh4_madame_shortfilms.

He aquí lo que ha escrito Sébastien como conclusión del coescrito con Pascal Ange :

« Los enfermos del tiempo, sus caras ya tienen las marcas del tiempo!. Tienen 5 años, 13 años, 20 años, pero parecen 2 ó 3 veces mayores... Oyen como les dicen: « Buenos días, Señora ! Buenos días, Señor! ». Palabras que son duras de escuchar cuando uno es muy joven. El tiempo para ellos no tiene el mismo valor que para los demás... porque se acelera en su cara al ritmo de la enfermedad, la enfermedad de la Cutis Laxa, el envejecimiento prematuro de la piel. El tiempo, esa palabra que no significa nada... El tiempo que se puede leer en sus caras, el tiempo de los años que pasan, se ha acelerado, se acelera todavía más, para no dejar más que la ignorancia de una cara sin edad, una cara arrugada con la sonrisa de un niño... una cara en la que las miradas se paran, palabras amargas. La vida es injusta por infligir a un niño el aspecto físico de un anciano. La belleza de un ser humano en nuestra sociedad se mide por su apariencia y no por su sensibilidad... las miradas fijas, ¡es nuestro día a día!, la crítica, ¡es nuestro día a día!, la incompreensión, ¡es nuestro día a día! son todos los recuerdos de nuestra infancia herida por el desajuste entre lo visible y lo invisible, una infancia de madurez forzada ... »



20.05.09 : Acompañando a Nathalie estuve en los Países Bajos donde, en Nijmegen, la visitó la Dra. Eva Morava. La Dra. Morava ha hecho un tratamiento para la Cutis Laxa asociada a osteoporosis, que es el caso de Nathalie (ver « Investigación »).

31.05.09 : Triathlon de Sireuil

INVESTIGACIÓN

En Francia

El programa de investigación iniciado en 2002 por la AFM (Asociación Francesa de Enfermedades Neuromusculares) se ha terminado a finales de 2007. Los trabajos realizados por los investigadores y los médicos en el marco de ese programa han estado « dormidos » en 2008. Hoy día, a iniciativa del Dr. Pascal Sommer se ha instaurado un nuevo dinamismo con el proyecto de creación de una red europea de médicos e investigadores sobre la Cutis Laxa. En efecto, en Europa, ya hay bastantes equipos que trabajan en esta enfermedad rarísima. Es evidente que si queremos que los trabajos avancen rápido y conduzcan a resultados terapéuticos es indispensable compartir los conocimientos y descubrimientos respetando los derechos de publicación indispensables para cada investigador. Por eso, los médicos e investigadores se reunirán después del verano. Establecerán y coordinarán las bases de su futura colaboración a fin de mejorar la información sobre la enfermedad, de optimizar el reclutamiento de personas afectadas, de mejorar la detección de las mutaciones y de reforzar la investigación terapéutica.

Paralelamente a este proyecto de red europea, el Dr. Pascal Sommer continúa trabajando en las cualidades terapéuticas de extracto de eneldo que ha puesto ya a punto. Esta aproximación terapéutica funciona bien, al menos en pruebas sobre el modelo de piel creado con la mutación Fibulina5. Ahora es necesario pasar a ensayos, « en vivo », en un modelo animal. Hará falta todavía mucho trabajo, ensayos, y perseverancia antes de tener un medicamento que permita a las personas afectadas de la Cutis Laxa con la mutación de la Fibulina5 tener una mejoría en su vida cotidiana, aunque esto no suprima la enfermedad.

En el Mundo



Como acabáis de leer hay varios equipos trabajando sobre la Cutis Laxa en Europa. Entre ellos, en los Países Bajos y en Alemania, estos dos equipos trabajan, sobre todo, en la Cutis Laxa asociada a una débil densidad ósea que se llama también Geroderma Ostéodysplasticum.

El equipo holandés con la Dra. Eva Morava del Hospital Universitario de Nijmegen ha encontrado un tratamiento que permite volver a tener una densidad ósea normal después de dos años con el tratamiento.

Por lo que respecta al equipo alemán, ha descubierto la mutación que da origen a esta forma particular de Cutis Laxa con una débil densidad ósea. Se trata de la mutación de SCYL1BP.

La visita que Natali ha tenido con la Dra. Morava le permitirá, probablemente, beneficiarse de este tratamiento después de los resultados de los exámenes a los que se ha sometido, pero también podrá tener, por fin, si el análisis de su ADN lo confirma, un diagnóstico exacto de su enfermedad... después de 37 años de espera...

LEGISLACIÓN

Balance del Plan de Enfermedades Raras en Francia (2005-2008)

El Plan de Enfermedades Raras está compuesto por diez ejes estratégicos. El CODEC (Comité de Evaluación) en colaboración con las asociaciones de afectados, ha retomado, uno por uno, estos ejes para determinar el éxito del Plan de Enfermedades Raras Francés. Detallar los trabajos del CODEC nos ocuparía la totalidad de las páginas de este CLI~Infos triunfos, resumiendo los puntos fuertes serían :

- ✓ La creación de Centros de Referencia.
- ✓ Las Casas Departamentales de las Personas con Discapacidad (MDPH).
- ✓ El desarrollo de información sobre las Enfermedades Raras con un esfuerzo especial en Orphanet.

El Plan era muy ambicioso y era inevitable que no todos los objetivos se tuvieran en cuenta. Los puntos débiles son los siguientes :

- ✓ La financiación de la investigación.
- ✓ El acompañamiento social.
- ✓ La formación de los profesionales.

Estos puntos débiles y la permanencia de los fondos otorgados a los Centros de Referencia deberían ser los objetivos del 2º Plan que se pondrá en marcha en 2010 con una dirección interministerial a escala nacional.

La Ley « Hospital, Pacientes, Salud, Territorio » (HPST)

Esta Ley que reforma el Hospital y relativa a las personas afectadas, a la salud y a los territorios está en curso de votación. Las alegaciones que se ha hecho provocan grandes inquietudes sobre quien se hará cargo de la Salud en general, y no solamente de las Enfermedades Raras. La principal preocupación es sobre los puntos siguientes :

- ✓ Riesgo de desertificación de ciertos territorios, sobre todo, rurales, con la supresión de la obligación de médicos.
- ✓ El Hospital corre el riesgo de perder su calidad de Servicio Público para convertirse en una « empresa privada » con prioridades, más que de otra cosa, de « rentabilidad ».
- ✓ Riesgo de ver que los programas de educación terapéutica son propuestos a los enfermos solamente por los médicos y no por el conjunto de profesionales de la salud, y su evaluación hecha por la Alta Autoridad de la Salud que se encontraría pues siendo juez y parte de los programas. Además el entorno de los enfermos, aunque le atañe directamente corre el riesgo de verse excluido de estos programas

Estas inquietudes son compartidas tanto por las asociaciones de enfermos como por los profesionales de la salud.

Crisis económica y salud en Europa

En una carta abierta, el Foro Europeo de la Salud ha hecho una llamada a los responsables de la UE para proteger el estatuto de prioridad de la salud. Esta carta, que ha sido muy oportuna, ha sido enviada ante de la Cumbre Europea de la Primavera dedicada a la crisis económica mundial que actualmente atravesamos. EURORDIS y otros miembros del Foro escribieron : « Estamos muy preocupados por los comunicados difusos y por las repercusiones de las reducciones en los presupuestos anunciados en ciertos Estados miembros en referencia a los gastos en salud y protección social ». Según los miembros del Foro Europeo de la Salud existe un « vínculo positivo en materia de desarrollo duradero entre la salud y la economía » y es necesario mantener este espíritu de que « los países que han

invertido en salud en el curso del siglo pasado han obtenido resultados más duraderos que los que han reducido sus inversiones ». La carta termina con una llamada enérgica, exhortando a los gobiernos europeos a que mantengan la salud como prioridad en sus agendas (Eurordis newsletter Mayo 2009).

MEDIOS DE COMUNICACION

13 Febrero 2009 : El *Bulletin* de HSCNews (Diario Internacional « on line » sobre Salud y Asuntos sociales) ha dedicado un artículo a la asociación haciendo referencia a nuestras preocupaciones financieras con las Jornadas del mes de Mayo 2008, así como las fuertes tasas de cambio que suponen los donativos que hechos desde países que no pertenecen a la zona euro o cuando las cantidades son muy pequeñas.

01 Febrero 2009 : Midi Libre : Reportaje durante la grabación del cortometraje « Señora ».

05 Marzo 2009 : La guía de la Salud « online » : Artículo en el apartado « Noticias ».

23 Marzo 2009 : Charente Libre : AG del CISS y resultados de la encuesta sobre la Ayuda a Domicilio.

23 Marzo 2009 : Sud Ouest : AG del CISS y resultados de la encuesta sobre la Ayuda a Domicilio.

18 Mayo 2009 : El cortometraje « Señora » es objeto de un reportaje en la emisión de « Télé-matin » de France 2.

19 Mayo 2009 : Sud-Ouest La Rochelle Ile de Ré: Cécile en primera página y un largo artículo sobre su papel en « Señora ».

26 Mayo 2009 : France3 Atlantique (TV) : Reportaje sobre Cécile en relación a « Señora ».

29 Mayo 2009 : Radio Soleil de Ré : Entrevista a Cécile.

Junio 2009 : Magazine « Maxi » : Artículo sobre Cécile en relación a « Señora ».

FINANZAS DE LA ASOCIACIÓN

Cuotas y donativos : ¡Gracias a todos los que ya habéis aportado vuestra contribución para el año 2009 !. Vosotros sois, con vuestras cuotas y donativos nuestras principales fuentes financieras. **A los que no los habéis hecho todavía ¡gracias por pensar en nosotros !. No olvidéis que en Francia, la cantidad que se done puede beneficiarse de una deducción fiscal de 66% de la suma total en un límite del 20% sobre vuestra base imponible. Por ejemplo, si hacéis un donativo de 60€, no habréis gastado más que 20,40€ !!!!!!!.**

Recogida de donativos : Los padres de Niamh e Isabel han organizado una recogida de donativos y una venta a beneficio de CLI. Han recogido más de 790 €. ¡Muchísimas gracias a los dos!

Subvenciones : La comuna de **Saint Bonnet de Salers** acaba de entregarnos una subvención de 100€. Le agradecemos mucho su fidelidad.

Orphanet ha finalizado el primer capítulo de un proyecto que integra a las Enfermedades Raras en la Clasificación Internacional de las Enfermedades de la Organización Mundial de la Salud (OMS).

Este sistema « tiene por objetivo clasificar las enfermedades, los problemas de salud similares y las causas externas de enfermedades y de traumatismos a fin de recopilar información sanitaria útil en lo que hace referencia a los fallecimientos, las enfermedades y los traumatismos (mortalidad y morbilidad) ». Sin embargo, actualmente, solamente se han incluido 240 enfermedades raras en el CIM-10 con un código propio. Un grupo de expertos en enfermedades raras, del cual la Dra. Ségolène Aymé ha asumido la presidencia, se ha constituido en la OMS en abril de 2007 a fin de examinar el estatus de estas enfermedades en el sistema de clasificación. La investigación de la información necesaria para establecer una primera versión de la nueva clasificación de las enfermedades raras ha sido confiada a Orphanet. Esta clasificación debería servir de modelo para el conjunto de la revisión del CIE, en efecto, las enfermedades raras atañen a todos los campos de la medicina.



Biostick : vuestra salud llave en mano !

Vuestro Dossier Médico-Paciente en 7 idiomas. Tiene los datos de las personas con las que se debería contactar en caso de problemas, los antecedentes médicos, los tratamientos en curso, etc... Nuestros socios se benefician de una reducción. No dudéis en pedirnosla.

La Guía Salud es un portal comunitario, con certificado HonCode, con quien hemos establecido un convenio. Podéis encontrar mucha información hospitalaria. No dudéis en visitar :

www.le-guide-sante.org

*fondation groupama
pour la santé*

Valre les maladies rares



Este número ha sido impreso por

La Fundación Groupama.

ATENCIÓN !!! HE AQUI NUESTRA NUEVA DIRECCION A PARTIR DEL 15 DE SEPTIEMBRE :

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

TODAVÍA NO TENEMOS LÍNEA TELEFÓNICA FIJA PERO SI ES NECESARIO PODÉIS TELEFONEAR AL MÓVIL DE LA PRESIDENTA : 00 33 662 162 073. NUESTRA DIRECCIÓN E-MAIL ES LA MISMA. OS DAREMOS MÁS INFORMACIÓN EN EL PRÓXIMO NÚMERO DE CLI~Infos

ASOCIACIÓN “CUTIS LAXA INTERNACIONAL”
35 route des Chaignes - 17740 Sainte-Marie-de-Ré - France

Nombre..... **Apellidos**.....

Dirección.....

Código postal..... **Ciudad**.....

País..... **E-mail**.....

Deseo, por un importe de 25€, hacerme socio de Cutis Laxa Internacional

Deseo hacer una donación de **30€** **50€** **75€** **Otro importe**.....

Se le enviará un recibo fiscal por el importe pagado para que pueda desgravar este importe en la declaración de la renta.

De acuerdo con la ley de Protección de Datos de Carácter Personal (Ley 15/1999 en España y Ley del 6 de enero de 1978 en Francia) 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.