

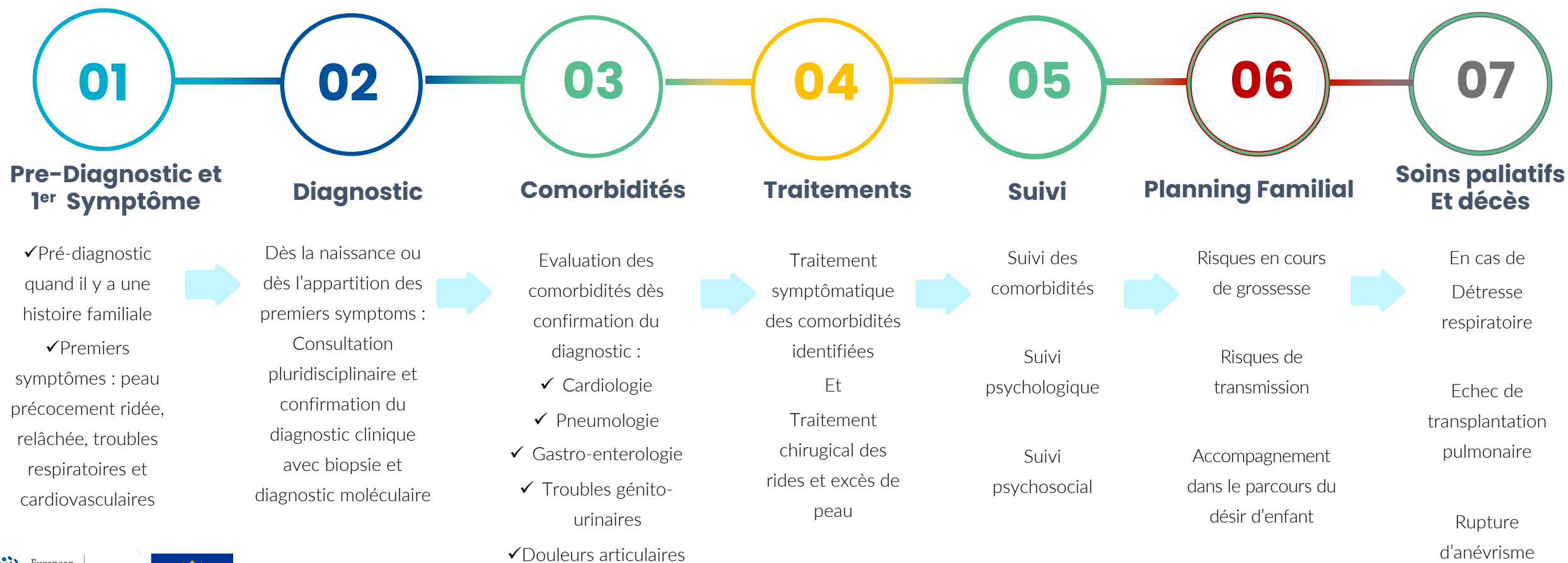


## CUTIS LAXA CONGENITALE avec symptômes Cardiovasculaires et pulmonaires

*2025*



# Aperçu du Parcours du Patient



# Pré-Diagnostic et Premiers Symptômes

## Présentation Clinique

- Dès la naissance, peau précocément ridée, relâchée, associée à des symptômes respiratoires, cardiovasculaires et gastro-intestinaux

## Actions nécessaires

- consultation pluridisciplinaire (génétique, cardiologie, pneumologie, dermatologie, etc)
- Recours à des experts de la Cutis Laxa

## Besoins du Patient

- Accès aux experts dans et/ou hors du pays de naissance
- Informations en langage clair et adapté au patient
- Prise en compte de l'ensemble de la famille (parents et fratrie)
- Accompagnement psychologique

## Situation idéale & Soutien

- Test prenatal en cas d'histoire familiale
- Faciliter le diagnostic Clinique : formation des Médecins généralistes, spécialistes et autres professionnels de santé à l'identification des symptômes
- Soutien des pairs (association de patients)

## Présentation Clinique

- Dès la naissance, peau précocément ridée, relâchée, associée à des symptômes respiratoires, cardiovasculaires et gastro-intestinaux

## Besoins du Patient

- Annonce du diagnostic suivie par une prise en charge psychologique
- Etre écouté, compris et son avis pris en compte
- Avoir des réponses fiables à ses questionnements
- Accompagnement psychologique des parents et de la fratrie
- Prise en charge medico-sociale rapide

## Actions Nécessaires

- Mise en place d'une consultation pluridisciplinaire
- Diagnostic Clinique confirmé par une biopsie et un diagnostic moléculaire pour définir le type précis de CL

## Situation idéale & Soutien

- Détermination rapide du type exact de Cutis Laxa pour une évaluation rapide des comorbidités éventuelles
- Information et annonce du diagnostic faites en langage clair, compréhensible et avec attention,
- Toutes les questions du patient/du parent sont entendues et répondues
- Mise en place immédiate des prises en charge (médicale, psychologique et médico-sociale)
- Soutien des pairs (association de patients)

## Présentation Clinique

- Cardiologie (anévrismes, sténoses, valve aortique bicuspide)
- Pulmonaire (emphysème)
- Gastro-Intestinale (Hernies Inguinales/diaphragmatiques diverticules, reflux gastriques).
- Génito-Urinaire (diverticules)
- Douleurs articulaires

## Besoins du Patient

- Etre accompagné, soutenu, lors du rendu des résultats des bilans internes
- Trouver les experts
- Etre accompagné dans l'impact psychologique des comorbidités (angoisses de mort)
- Etre correctement informé, dans sa langue maternelle, sur les options thérapeutiques des comorbidités
- Etre informé sur les conséquences des comorbidités sur la qualité de vie (hygiène de vie, pratique de sports, etc)

## Actions Nécessaires

- Bilan interne complet
- Tests pulmonaires, radiologie et/ou scanner
- IRM cardiovasculaire
- Scanner du système digestif
- Scanner du système génito-urinaire
- Evaluation du niveau des douleurs articulaires

## Situation Idéale & Soutien

- Accès à une consultation d'expertise nationale ou internationale
- Recevoir toutes les informations nécessaires sur les comorbidités (conséquences, traitements possibles, impact sur la qualité de vie) dans sa langue maternelle
- Soutien psychologique du patient et de son entourage familial
- Accompagnement medico-social de l'impact des comorbidités sur la qualité de vie
- Accès à des activités sportives adaptées

## Présentation Clinique

- Selon les comorbidités identifiées

## Besoins du Patient

- Etre correctement adressé auprès des experts de la CL pour chacune des comorbidités associées
- Trouver les chirurgiens experts
- Accès sans réserve aux listes d'attente de transplantation
- Information sur les options et réserves en matière de traitement des rides,
- Prise en compte soulagement de la douleur

## Actions Nécessaires

- Chirurgie et/ou traitements des comorbidités identifiées selon les procédures habituelles de traitements de ces symptômes cardiaques, respiratoires, gastrointestinaux
- Traitements des rides (lifting, chirurgie réparatrice)

## Situation Idéale & Soutien

- Carte internationale des experts selon les comorbidités identifiées
- Prise en charge pluridisciplinaire tout au long de la vie
- Information fiable sur les options en matière de chirurgie réparatrice / réduction des rides, ainsi que les conséquences et la tenue des résultats à long terme
- Prise en charge financière de la chirurgie réparatrice
- Accompagnement psychologique du malade et de son entourage
- Partage d'expérience avec les pairs (association de maladies)
- Surveillance/suivi des comorbidités

# Suivi Psychologique et à long terme

## Présentation Clinique

- Suivi de l'état psychologique du patient et évolution au fil des années,
- Impact des informations reçues (comorbidités)
- Fardeau du regards des autres
- Impact social et professionnel
- Santé Mentale du Patient

## Besoins du Patient

- Information sur les diverses thérapies disponibles (hypnose, thérapie comportementale, psychothérapie, thérapie familiale, etc)
- Accompagnement dans l'estime de soi
- Transition enfant/adulte coordonnée sans rupture de suivi
- Amélioration de la qualité de vie sur tous les plans (relationnel, professionnel, familial, intime, etc)
- Carte d'urgence spécifique

## Actions Nécessaires

- Prise en compte des défis psychosociaux (école, travail, vie sociale)
- Prise en compte de la qualité de vie
- Education à la santé de la Peau
- Impact environnemental et comportements "à risques" (tabac, alimentation, sports)

## Situation Idéale & Soutien

- Accompagnement à long terme dans l'acceptation et l'image de soi
- Accès et prise en charge des diverses thérapies possibles
- Environnement social informé
- Soutien à l'ensemble de la famille
- Accès aux informations dans sa propre langue
- Psychothérapeutes experts en matière d'impact des maladies dermatologiques sur la qualité de vie et leur fardeau psychosocial

# Planning Familial

## Présentation Clinique

- Puberté
- Désir d'enfant
- Transmission génétique
- Grossesse

## Besoins du Patient

- Être informé dès la puberté de l'impact de la maladie sur la grossesse (transmission, risques encourus par la mère, options possibles)
- Partage d'expérience et conseils en matière de planning familial,
- Parcours à suivre en cas de désir d'enfant (test prénatal, fécondation in vitro, diagnostic préimplantatoire, etc)
- Aide psychologique à la prise de décision

## Actions Nécessaires

- Répondre aux questions, voire les anticiper
- Donner les informations nécessaires
- Education/formation du patient à la transmission génétique
- Information sur les risques liés à la grossesse

## Situation Idéale & Soutien

- Prise en compte et accompagnement des choix des futurs parents
- Gynécologues-obstétriciens experts
- Patient informé des options qui se présentent et de leurs conséquences
- Information sur les risques liés aux comorbidités identifiées



## Présentation Clinique

- Détresse respiratoire
- Echec de transplantation pulmonaire
- Rupture d'anévrisme

## Besoins du Patient

- Accompagnement
- Soutien du malade et de son entourage
- Conseillers spécialement formés

## Actions Nécessaires

- Fin de vie
- Soins palliatifs

## Situation Idéale & Soutien

- Mise en relation avec les services spécialisés/experts
- Soutien quotidien par des pairs experts
- Commémorer collectivement les personnes décédées

# Further Information

**Contact: Marie-Claude Boiteux**

**Email: [mcjlboiteux@aol.com](mailto:mcjlboiteux@aol.com)**