

**Association Française de la Maladie de Blackfan et Diamond
(AFMBD)
Assemblée Générale des 3-5 juin 2005
Compte-Rendu**

Les Membres et le Conseil Scientifique de l'AFMBD ont été convoqués en Assemblée Générale les 3-5 juin 2005 à l'ENVOL, Centre Henri TEZENAS du MONCEL à ECHOUBOULAINS.

La Présidente de l'AFMBD a ouvert cette session par quelques mots d'accueil. Béatrix d'Hauthuille a notamment remercié l'ENVOL pour son hébergement, et les participants pour leur convivialité.

Quitus financier 2004 :

Le Trésorier, Monsieur Jean-Louis COATANHAY, présente les comptes de l'exercice échu (voir document récapitulatif ci-joint).

L'assemblée générale remercie vivement le trésorier pour son implication active.

A l'unanimité, quitus est donné au Trésorier pour l'année 2004.

L'état des comptes au jour de la réunion est présenté à l'Assemblée.

Remerciements à Abla MULATO qui œuvre dans l'ombre aux bons revenus financiers de la trésorerie.

**APPEL A COTISATIONS 2005 RENOUELE
MEMBRE ADHERENT : 8,00 €**

Nouveau Conseil d'administration :

Madame la Présidente rappelle que le mandat du Conseil d'Administration et du Bureau de l'association arrivent à échéance en 2005. Conformément aux statuts, les membres de l'AFMBD se mettent à jour de leurs cotisations 2004 pour pouvoir participer à l'Assemblée Générale et au vote.

Sont démissionnaires : Madame Glémas, secrétaire, et Monsieur Egloff.

Sont élus à l'unanimité : Hélène Verne, Jean-Louis Coatanhay, Gilbert Adamczik, Béatrix d'Hauthuille, Florence Kotzyba-Hibert, Marcel Hibert, Sandra Bodat.

Madame Mulato est Présidente d'honneur de l'AFMBD.

Le nouveau Conseil se réunit et nomme Madame Béatrix d'Hauthuille comme Présidente, Jean-Louis Coatanhay comme Trésorier, Marcel Hibert et Sandra Bodat comme secrétaires.

Points divers : information ; discussion en assemblée

Deux nouvelles familles ont rejoint l'AFMBD depuis 1 an.

Un article scientifique important vient d'être publié. Il montre la possibilité de produire à l'infini des globules rouges à partir d'une cellule souche. Ceci ouvre des perspectives intéressantes pour nos enfants polytransfusés. L'article dont les références ont été envoyées à tous les membres de l'association sera également mis sur le site web de l'AFMBD. Il est possible d'envisager un véritable développement de cette découverte dans les cinq ans à venir.

Il est décidé d'effectuer un don de 500 euros à l'ENVOL.

Une lettre de remerciements est adressée au Professeur Gil TCHERNIA qui quitte le Conseil Scientifique de l'Association. Les membres souhaitent lui proposer de devenir Membre honoraire de l'AFMBD.

ATELIERS :

Gilbert Adamzick a préparé et organisé deux ateliers de réflexion visant à améliorer la communication et les interactions entre les membres de l'AFMBD. Le premier portait sur la constitution d'un fichier papier et le second sur l'amélioration du site web.

Les données de base du fichier papier ont été réunies auprès des membres présents et devront être complétées par consultation écrite des autres membres absents.

Diverses suggestions d'amélioration du site web ont été enregistrées et seront implémentées dès que possible. On notera :

- Mettre en place un intranet protégé avec login et mot de passe.
- Page d'accueil : renseigner l'adresse ; ajouter les initiales AFMBD dans les ballons.
- Association : amender le texte en indiquant l'organisation de réunions annuelles des familles en présence des scientifiques ;
- Aspects médicaux : Mettre un court texte de présentation de la rubrique. Mentionner le Centre de Référence. Ajouter des présentations thématiques et didactiques extraites des comptes-rendus et des présentations.
- Rubrique enfants : à mettre en place.

Ces ateliers furent particulièrement appréciés. Gilbert a été vivement remercié pour son dynamisme et la qualité de son travail.

RESUME DES INTERVENTIONS

Mme Paulette MORIN :

Madame MORIN présente l'Alliance Maladies Rares et plus particulièrement ses nombreuses actions au service des malades et de leurs familles. Ces informations peuvent se retrouver sur les plaquettes disponibles auprès de l'AFMBD et sur le site web de l'Alliance. En résumé, un très petit nombre de bénévoles a créé cette association et l'anime. Il s'agit d'un Collectif regroupant actuellement 141 associations pour peser ensemble sur les politiques sanitaires et sociales ainsi que sur les recherches dans le domaine des maladies rares.

Parmi les actions entreprises, on ne citera que la participation à l'élaboration du Plan National Maladies Rares ; l'organisation de Forums, de réunions d'information des membres, de groupes de travail, de formations ; l'ouverture de Maladies Rares Info-services et Maladies Rares Info-Juridiques ; l'organisation de multiples actions de communication, d'information, de lobbying.

Les principales sources de financement restent les dons provenant du Téléthon (AFM) et quelques sponsors tels Groupama, LFB, le PSG et le Ministère de la Jeunesse et des Sports...

L'AFMBD est membre de l'Alliance Maladies Rares et bénéficie de son environnement. Les membres de l'AFMBD sont vivement encouragés à participer à la Marche des Maladies Rares organisée à Paris le premier week-end de Décembre pour mobiliser l'opinion et les autorités.

Professeur Gil TCHERNIA :

Le Professeur TCHERNIA rappelle les origines de la collaboration fructueuse entre l'AFMBD et ses services. Comme il l'anticipait lors de la première réunion en 1996, des progrès significatifs ont été accomplis : un des gènes dont les anomalies sont responsables du syndrome dans 25% des cas a été découvert ; un nouveau chélateur du Fer actif par voie orale est proche de la mise sur le marché. Le traitement définitif de la maladie n'est pas encore disponible mais des avancées significatives sont enregistrées chaque année.

Il remercie chaleureusement les malades, les parents et l'AFMBD pour leur collaboration aux différentes actions menées en commun au cours de ces années (registre, génotypage, recherche, études cliniques, etc.).

Il annonce son souhait de se retirer du Conseil Scientifique de l'association pour passer le relais au Professeur Thierry LEBLANC qui s'intéresse de très près à la maladie de Blackfan et Diamond depuis de nombreuses années, tant au niveau national qu'international.

Le professeur TCHERNIA annonce que Madame Isabelle MARIE assurera la continuité de la gestion du Registre qu'elle a créé et constitué avec lui au cours des années écoulées.

Le Docteur Lydie DA COSTA continuera la recherche à la tête de l'équipe de recherche Inserm qu'elle vient de constituer (voir ci-après).

L'audience par ses applaudissements remercie très chaleureusement le Professeur TCHERNIA pour ses apports inestimables aux membres de l'AFMBD, tant sur le plan médical que sur les plans scientifique et humain.

A travers ce compte-rendu, le bureau de l'AFMBD tient à lui exprimer l'immense estime et la reconnaissance de notre communauté.

Madame Isabelle MARIE

Mme Isabelle MARIE travaille aux côtés du Professeur Tchernia depuis de nombreuses années notamment pour mettre en place et actualiser le Registre des Malades Blackfan et Diamond. Sa mission continue, notamment grâce à un emploi pérenne créé sur le Centre de Référence pour les Maladies Génétiques de l'Erythrocyte coordonné à partir du Kremlin Bicêtre.

Les missions de Madame MARIE consistent essentiellement à faire progresser l'informatisation de la base de données et à la tenir à jour avec un maximum de données cliniques et médicales sur les patients. Environ 270 patients sont actuellement répertoriés dont 185 français. Cinq à huit nouveaux cas sont signalés et enregistrés chaque année.

Ses coordonnées sont disponibles auprès de l'AFMBD. Il convient de la prévenir de tout résultat significatif... et de vos changements d'adresse !

Docteur Lydie DA COSTA

Le Docteur Lydie DA COSTA a effectué sa thèse au Kremlin Bicêtre dans le laboratoire du Professeur TCHERNIA. Elle a ensuite complété sa formation par divers stages post-doctoraux dont un séjour aux USA où elle garde de nombreux contacts. Elle crée actuellement son propre groupe de recherche (Equipe Inserm U352) à l'Institut Gustave Roussy (Paris). Son projet de recherche exclusif est la maladie de Blackfan et Diamond qu'elle étudie selon divers angles dont principalement la compréhension de la fonction cellulaire de la protéine RPS19 normale et mutée.

Docteur Annabelle MERLAT-GUITARD :

Le Docteur Merlat présente un rappel sur le métabolisme du fer et ses anomalies dans le cas des malades de Blackfan et Diamond traités par polytransfusions. Les résultats des études cliniques du nouveau composé Novartis, ICL 670, sont présentés en détails (voir présentation prochainement disponible sur le site web de l'AFMBD).

En conclusion, à des doses de 20 et 30mg/kg/jour, le produit est aussi efficace par voie orale que le Desféra® administré par voie sous-cutanée. Les effets indésirables sont des nausées transitoires en début de traitement. La demande d'autorisation de mise sur le marché a été déposée en France le 29 Avril 2005. En cas d'approbation par les autorités légal, le produit pourrait être commercialisé d'ici un an sous le nom d'**EXJADE®**.

Cette étude a également permis de valider les dosages de charge en fer par mesure de la ferritine et d'explorer une nouvelle méthode reposant sur l'imagerie par résonance magnétique (IRM).

Professeur Thierry LEBLANC :

Le professeur LEBLANC a participé en Avril 2005 au forum international organisé par la Fondation Daniella Maria ARTURI consacré cette année à la rédaction de standards de soins résultant du consensus des meilleurs experts mondiaux de la maladie de BD. Leurs recommandations feront l'objet d'une publication scientifique dans une revue internationale et de la publication d'un manuel à l'usage des

médecins traitants et des malades. Le Professeur LEBLANC traduira ce manuel en français ce qui en facilitera sa diffusion en France d'ici environ un an.

Il présente ensuite les résultats de l'étude clinique Blackmet. Il rappelle les premières observations suggérant que le Pimpéran® pourrait être actif sur la normalisation de l'érythropoïèse. Une étude clinique (baptisée Blackmet) a été élaborée, approuvée par les autorités et conduite au cours de l'année écoulée. En bref, sur 33 patients entrés dans le protocole, 2 en sont sortis avant la fin de l'étude, et aucun des autres n'a présenté de réponse complète. Deux réponses partielles ont été observées. Bien que décevant le traitement par Pimpéran® peut être très efficace sur quelques patients. **Sa faible toxicité et son accessibilité amènent à recommander de l'essayer, si cela est souhaité, sous contrôle médical, en restant au plus près du protocole Blackmet, et en relation interactive avec le Professeur Leblanc (avant, pendant et après l'étude).**

Dans un troisième temps, le Professeur LEBLANC présente une étude détaillée des informations disponibles sur les grossesses de malades BD. Dans la revue de 1999 par Alter et al. (British Journal of Haematology), 29 cas étaient répertoriés. Grâce au Registre franco-allemand, les cas de 44 femmes BD ont pu être analysés. Les résultats de cette analyse seront publiés prochainement. La publication et la présentation du Professeur LEBLANC seront mises à disposition sur le site AFMBD. En bref, les grossesses de malades BD sont à relativement haut risque. Sur 60 grossesses, 21 se sont déroulées normalement, 39 ont été compliquées pour la mère et l'enfant, de manières diverses, sans relation avec les caractéristiques de la maladie de la mère. Cette étude a permis d'évaluer les risques, de les identifier et de suggérer quelques pratiques médicales visant à les minimiser (arrêt de la chélation pendant la grossesse, prudence avec la cortisone, surveillance particulière de l'hypertension, accouchement avec suivi spécifique, etc). Le nombre de cas recensés ne permet pas pour l'instant des études plus fines.

Rencontres avec les Docteurs LEVY-LEBLOND et JEUDON :

Les Docteurs LEVY-LEBLOND et JEUDON ont abordé une discussion avec les frères et sœurs des malades qui l'ont souhaité, hors présence des parents. Cette rencontre semble avoir été très importante pour les jeunes adolescents et constitue une première ouverture qu'il conviendrait d'entretenir lors de nos prochains rassemblements, s'ils le souhaitent.

Dans un deuxième temps, certains parents et malades se sont réunis en présence des psychiatres pour partager leur expérience et en discuter. Comme à chaque fois, cette rencontre a été forte et chaleureuse, et l'écoute des psychiatres a été particulièrement appréciée.

Docteur Béatrix d'HAUTHUILLE :

Notre présidente, présente l'hémogramme. Après un rappel sur les pratiques du prélèvement sanguin à des fins d'analyse, elle explique la signification de toutes les données qui sont communiquées sur les feuilles de résultats. Voir sa présentation détaillée sur le site web de l'AFMBD.

PROJETS D'AVENIR :

Annuaire: Rédaction et fabrication d'un annuaire des membres de l'association qui le désirent. Florence KOTZIBA se charge de prendre contact avec chacun de ceux d'entre vous qui n'étaient pas à la réunion du 05 Juin.

Le but de cet annuaire est de provoquer et faciliter les rencontres entre familles.

Marche des maladies rares: Le 03 décembre 2005, dans le cadre du TELETHON, l'Alliance maladies rares organise la MARCHE DES MALADIES RARES à la quelle l'AFMBD se joindra. La présence du plus grand nombre d'entre vous est bienvenue. Il est envisagé, dans le cadre très festif de cette manifestation de nous retrouver avant la marche et à l'heure du déjeuner. Les volontaires peuvent se manifester dès à présent auprès de la Présidente.

Projet de prochaine réunion des familles: Courant Mai ou Juin 2005, nous nous réunirons à nouveau dans le cadre magnifique et si adapté à nos enfants.

Les sujets à développer demandés par l'assemblée générale : CROISSANCE ET ADOLESCENCE du patient BD – HORMONE DE CROISSANCE – GREFFE DE MOELLE (avec sang du cordon ombilical de la fratrie).

Adultes BD: Réunion envisagée à Paris pour tous les adultes BD organisée par la Présidente au début de l'année 2006 afin de faire l'inventaire de leurs difficultés spécifiques.

ADRESSES UTILES

CENTRE DE REFERENCE BD
Docteur Brigitte BADER-MEUNIER
Service de pédiatrie générale
Hôpital BICÊTRE
78, Rue du Général LECLERC
94275 LE KREMLIN BICÊTRE

MALADIES RARES
INFO SERVICES
0 810 63 19 20
www.alliace-maladies-rares.org
www.orpha.net
info-services@maladiesrares.org

Remerciements :

En conclusion de la réunion, tous les participants ont chaleureusement remercié Béatrix d'Hauthuille pour son implication particulière au service de l'AFMBD durant l'année écoulée et pour l'organisation de cette réunion à l'Envol.

Béatrix remercie à son tour Marcel HIBERT rédacteur infatigable des comptes-rendus de nos réunions.

La réunion s'est terminée dans la joie avec le traditionnel lâcher de ballons multicolores, symbole de la liberté et de l'espoir incarnés par l'ENVOL.