



Tours le 07 Novembre 2010

Madame, Monsieur, Chers Amis,

## V E N D R E D I

La réunion des familles qui a eu lieu à PREFAILLES les 29, 30 et 31 octobre 2010 a été particulièrement pluvieuse malgré des prévisions météo optimistes... Aucun problème de ravitaillement en carburant, ni grève du transport aérien ou ferroviaire n'est venu perturber les acheminements.

Jamais nous n'avions été si nombreux ! En particulier trois nouvelles familles nous ont rejoints avec une forte proportion d'originaires du Sud-ouest. Nous avons eu l'honneur de recevoir également Maria Elisabetta VILLA la Présidente de l'association Blackfan-Diamond italienne qui nous rendait notre visite à VERONE ! Bienvenue à tous, nouveaux ou anciens!

En première réunion, un échange long et particulièrement intense entre les malades, ou leurs parents pour les plus jeunes, a permis à chacun de se présenter, d'exposer son expérience et sa problématique et, bien sur, de profiter des expériences de chacun des autres afin de progresser dans la connaissance et le traitement de la maladie.

Plusieurs lignes de force ont conclu ces échanges :

- Il faut être tenace dans certains hôpitaux pour avoir des traitements efficaces et adaptés. De même pour obtenir des transfusions rapidement et sans attendre que le taux d'hémoglobine descende trop bas.
- Les contrôles en tous genres : taux de ferritine, IRM T2\* (foie et cœur)..., sont nécessaires pour **adapter au mieux la chélation**.
- L'évolution de la maladie avec des périodes de corticothérapie, de transfusions, voir de rémission temporaire possible est très différente pour chacun et nécessite toujours une vigilance soutenue.
- Pendant la durée des rémissions la maladie n'a pas disparue ! Attention aux infections virales, grossesses et autres événements de la vie qui peuvent la réactiver...
- La croissance des malades BD reste un problème, en particulier chez les patients sous corticoïdes. Tous les cas possibles sont vécus.

La qualité et l'intensité de ces échanges, toujours conviviaux et spontanés, montrent à la fois une meilleure maîtrise, par les malades et les familles de BD des événements liés à la maladie et la nécessité de l'organisation de ce genre d'échange au cours des réunions des familles.

## S A M E D I

Dès 09 H 00 (ou presque !) la réunion bat son plein avec la rédaction de la BD de BD pendant que notre cohorte de baby-sitters (4) s'occupe de notre nombreuse descendance. Hélène et Léa commencent à réaliser le film de notre réunion.

### GROUPE DE PAROLE.

Les malades BD, adultes et adolescents se sont réunis ensemble et sans présence ni aide extérieures. Ils ont échangé et transmis leurs expériences spécifiques. La demande est faite de réitérer ce genre de rencontre et la question se pose de savoir si la présence d'un modérateur pourrait être envisagée.

### THEO et sa B.D.:

C'est le titre choisi pour la B.D. ! Nous avons consacré, collectivement, deux heures à définir les textes de la future B.D. de présentation de la maladie aux enfants. Les textes adoptés, encore

modifiables, seront accompagnés de dessins élaborés à partir des personnages du nouveau logo. Toutes les idées sont les bienvenues sachant que le résultat doit être en PDF pour être inséré sur le site web et imprimable. Il serait bon que ce travail soit terminé avant la fin du premier semestre 2011.

Les textes :

- Je m'appelle THÈO, j'ai 6 ans, j'ai quelque chose de spécial qui s'appelle L'ANÉMIE DE BLACKFAN- DIAMOND.
- Cela veut dire que mon corps a des difficultés à fabriquer les globules rouges qui se trouvent dans mon sang.
- Les globules rouges apportent de l'oxygène vers toutes les parties de mon corps.
- Comme je n'ai pas assez de globules rouges, je n'ai pas beaucoup d'oxygène dans mon sang donc je suis fatigué et grognon.
- Je vais souvent à l'hôpital pour les prises de sang.
- Des fois j'ai peur mais grâce à la crème magique ça fait pas mal.
- Quand mon corps n'a pas assez de globules rouges on me fait une transfusion.
- A la fin on me met un pansement en forme de souris et on me donne un petit cadeau ou un bonbon.
- Quand j'ai une transfusion, je reste longtemps à l'hôpital mais je peux jouer et regarder la télé.
- Comme on me donne du sang, je dois prendre un autre médicament pour enlever le fer qu'il y a en trop dans mon corps.
- L'autre jour, à l'hôpital, j'ai rencontré THÈA qui a la même maladie que moi mais elle ne prend qu'un médicament qui s'appelle Cortisone.
- Quelque fois je suis triste d'avoir à faire tout ça alors que ma sœur n'en n'a pas besoin.
- Papa et Maman me disent que c'est normal de se sentir triste quelque fois.
- Ils me disent que ce n'est pas de ma faute si j'ai cette maladie et que je suis comme les autres enfants.
- Je sais que si quelque chose m'inquiète je peux toujours en parler à Papa ou à Maman.

\*

Les interventions médicales ont, comme toujours, été très intéressantes (voir passionnantes) et interactives et les résumés joints ne pourront donner qu'un faible aperçu des qualités et du brio avec lequel les exposés ont été réalisés par les différents intervenants. Trouvez, ici, Mesdames, Monsieur, les remerciements très sincères de l'association. L'ensemble des diapositives des interventions seront sur le site [www.afmbd.org](http://www.afmbd.org)

Les sujets abordés ont été les suivants :

- Les chambres implantables
- L'actualité de la maladie de BD : recherche génétique et études cliniques.
- La greffe
- Le registre
- L'association italienne

## **Problématiques des chambres implantables :**

### **Madame Betty GAUTIER exerçant au CRTH\* du CHU\*\* de NANTES**

Le réseau veineux superficiel peut, dans certains cas, devenir difficile et pauvre voir impossible à force d'être piqué, en particulier chez les enfants. Il est alors envisageable de poser dans le réseau veineux profond un dispositif qui permet un accès veineux aisé et fiable : **une chambre implantable.**

Il peut être posé chez les patients nécessitant des transfusions au long cours pour protéger leur capital veineux.

Une prescription médicale est obligatoire et les chambres sont posées soit par un anesthésiste soit par un chirurgien sous anesthésie locale ou générale (chez les enfants pour cette dernière).

Les manipulations d'une chambre implantable doivent être réalisées par des infirmières ayant reçu une formation spécifique. Cette formation met l'accent sur les conditions d'asepsie très rigoureuses qui doivent être scrupuleusement respectées par les professionnels et toutes les personnes présentes pendant les manipulations.

La complication majeure à redouter est l'infection de la peau en regard de la chambre ou l'infection sanguine (septicémie).

Ce dispositif peut également être sujet à des accidents mécaniques (occlusion, fissure, retournement, plicature...).

Un certain nombre d'évènements peuvent empêcher l'utilisation de la chambre.

Un rinçage abondant au sérum physiologique par l'infirmière est indispensable après chaque utilisation afin d'éviter de boucher l'appareil par du sang coagulé.

Dans la vie courante, les compressions de la chambre sont à éviter (port d'un sac à dos par exemple).

Bien réfléchir, avec les professionnels de santé, à l'emplacement de la chambre avant sa pause afin de ne pas détériorer la qualité de vie du patient avec cet appareil.

La durée de vie de la chambre implantable et l'absence de complication dépendent des précautions prises (asepsie rigoureuse en particulier) lors de son utilisation.

Un certain nombre de matériels sont présentés à l'assistance et leur fonctionnement expliqué.

### ***Des applaudissements nourris saluent la qualité de la prestation de Betty GAUTIER***

\*Centre Régional de Traitement de l'Hémophilie

\*\*Centre Hospitalier Universitaire

## **Actualités de l'année**

### **Docteur Thierry LEBLANC :**

Depuis la réunion d'octobre 2009, plusieurs articles sont parus : Neuf traitent de la clinique, neuf autres parlent de la recherche scientifique et enfin il y a eu neuf études de cas cliniques.

- Deux nouveaux gènes RPS 10 et RPS 26 ont été mis en évidence. Au total 9 gènes atteints (RPS19, RPS 24, RPS 26, RPS 17, RPS 10, RPS 7, RPL 35A, RPL 11, RPL 5) sont retrouvés chez 50% des patients.

- La mesure du taux d'ADAe (Adenosine Deaminase Activity, augmentée chez les patients BD) peut être réalisée en déposant une goutte de sang sur papier buvard, méthode facile.

- Il faut être particulièrement vigilant sur l'évaluation de la surcharge en fer qui semble être un élément aggravant de la maladie de BD. Une étude effectuée chez 31 patients régulièrement transfusés et évalués comparés à des patients thalassémiques bien chélatés a montré une surcharge en fer plus importante chez les malades BD. La chélation chez les patients BD doit être adaptée à chacun selon sa fonction rénale et sa surcharge en fer (foie, cœur).

Les différents chélateurs (Déféroxamine, Défériprone, Déférasirox) ont des voies d'administration différentes et des toxicités également différentes. Des associations de chélateurs peuvent être envisagées et sont actuellement à l'étude. La seule association validée à ce jour est : Déféroxamine + Déférasirox.

- Recommandation actuelle : arrêt transitoire de la chélation si deux dosages de FERRITINE successifs sont inférieurs à 500 µg /l ! Des essais sont en cours pour continuer la chélation à des doses plus faibles lorsque le dosage de FERRITINE est inférieur à 500 µg/l avec surveillance de la fonction rénale.

- Dosage du Déférasirox : l'intérêt de son dosage permet de vérifier son inefficacité. Le dosage du Déférasirox est actuellement organisé et pris en charge par NOVARTIS.

- Essai avec la LEUCINE en cours aux USA : Une fillette BD de 7 ans, cortico-résistante a reçu un traitement par la LEUCINE (acide aminé). Elle est actuellement indépendante des transfusions avec une hémoglobine comprise entre 9 et 10,5 g/dl. Nous attendons les résultats de l'étude américaine sur un nombre de malades plus important pour envisager de mener cette étude en France.

- Thérapie génique en BETA-THALASSEMIE : Obtention de l'indépendance transfusionnelle chez UN SEUL patient de 18 ans (hémoglobine comprise entre 9 et 10 g/dl.)!

Principe de la Thérapie génique : Prélever des cellules souches hématopoïétiques (CSH) chez un patient. Introduire dans ces CSH le gène manquant à l'aide d'un vecteur viral. Réintroduire ces CSH mutées chez le patient après qu'il ait subi une chimiothérapie. Ce processus est lourd et incertain. Il faut connaître le gène responsable, trouver le gène vecteur et disposer d'un modèle animal... Vaste programme... Le succès UNIQUE dans la thalassémie n'est pas transposable à ce jour en maladie de BD. Les recherches se poursuivent.

- PRIMPERAN : Ce protocole, déjà ancien, peut être essayé. Risque quasiment nul mais succès non garanti.

- LE REGISTRE : A la suite d'un accident informatique, notre registre n'est plus à jour. De nouvelles normes sont à appliquer pour les informations qui ont trait aux malades. Le travail est donc en devenir...

***Des applaudissements nourris saluent la qualité de la prestation du Docteur Thierry LEBLANC.***

**A RETENIR : La chélation, pour les malades transfusés est ce qui doit être optimisé en permanence et sans relache !!!**

## **LA GREFFE DE MOELLE OSSEUSE (GMO) DANS LA MALADIE DE BD**

**Docteur Caroline THOMAS** Service d'Oncologie pédiatrique CHU de NANTES.

- Objectif de la GMO : Remplacer une moelle osseuse malade par une moelle osseuse saine provenant d'un donneur compatible.

- La moelle osseuse est constituée, en partie, de CSH qui sont à l'origine des globules rouges.

- Les CSH du donneur proviennent soit de sa moelle osseuse, soit de son sang, soit de son cordon ombilical.

- Le donneur doit être compatible avec le receveur (Groupe HLA Human Leucocyte Antigen )

- Grande difficulté à trouver un donneur compatible : 25% des donneurs intra-familial.

- Le receveur subit un conditionnement avec chimiothérapie préalable pour détruire son hématopoïèse : mise en aplasie avec risques d'infections.

- L'injection de la moelle du donneur (greffon) se fait par voie intraveineuse. Le patient reste hospitalisé jusqu'à récupération d'une hématopoïèse satisfaisante (au moins un mois). La reconstitution des défenses immunitaires prend au minimum une année pleine !

- **Complications possibles : infections (parasites, champignons, bactéries, virus), réaction du greffon contre l'hôte (GVH).**

- Dans la maladie de BD la GMO peut être envisagée uniquement pour les patients transfusés et très jeunes. La fratrie pouvant avoir un phénotype silencieux, l'éventuel donneur devra être testé préalablement.

- L'indication de GMO reste difficile et doit être discutée avec le centre de référence. Les expériences récentes sont encourageantes.

*Des applaudissements nourris saluent la qualité de la prestation du Docteur Caroline THOMAS*

## **ASSOCIATION ITALIENNE :**

### **Maria Elisabetta VILLA**

L'association BD italienne a été créée il y a cinq ans par M.E. VILLA et avance à pas de géants sur tous les plans.

Déjà une soixantaine de familles ont rejoint l'association ainsi qu'une équipe médicale de grande qualité.

M.E. VILLA a de grandes ambitions sur le plan financier (Gruppo di sostegno DBA Italia) pour aider la recherche et pour fédérer les associations de malades et les équipes médicales au niveau européen. Lors du congrès de VERONE, les associations Allemandes et Serbes, en plus de l'AFMBD (qui compte des familles Suisses parmi ses adhérents !), étaient présentes.

Le financement du système de santé en Italie est très différent du nôtre. En particulier, le « Found Rising » existe, comme dans les pays anglo-saxons.

Grâce à son dynamisme et l'aide d'une équipe très professionnelle, nous ne doutons pas que M.E. VILLA parviendra à atteindre ses objectifs.

Voilà un moyen de se battre à la fois pour elle-même et pour tous les autres malades européens.

*Des applaudissements nourris saluent la présentation de l'Association Italienne*

La soirée de samedi s'est achevée avec la distribution et le partage des spécialités régionales apportées par tous ! Chocolat, gâteaux, biscuits, boissons... représentaient bien le terroir et la cuisine française... et suisse ! Avant cela, Léa nous a projeté un film qu'elle a tourné dans le cadre de ses études. Déjà l'an dernier elle nous avait montré son talent.

L'assemblée générale de l'AFMBD a occupé l'ensemble de notre matinée. J'ai présenté le rapport moral.

**NOUVELLES FAMILLES** : Année faste pour l'AFMBD. Six nouvelles familles ont rejoint l'association. C'est toujours le site et le forum qui incitent les familles à contacter l'association. Trois d'entre elles étaient présentes à Préfailles et ont apprécié de pouvoir parler de la BD librement sans complexe et de trouver une empathie très fructueuse.

**CONTACTS** : J'ai été sollicitée à de nombreuses reprises par des familles et /ou des patients BD qui s'étaient éloignés de l'association. Ils ont trouvé réconfort, compréhension et solutions à leurs problèmes divers en rapport avec la maladie de BD. D'autres appellent ou écrivent spontanément pour donner de leurs nouvelles.

**LE CONSENSUS** : La revue British Journal of Haematology a publié en 2008 un consensus sur la prise en charge de l'anémie de BD. Un consensus donne les recommandations sur l'ensemble de la prise en charge d'une pathologie et est écrit par ses médecins référents à l'échelon planétaire. L'ensemble ce texte (18 pages !) est consultable, en anglais, sur le site :

[www.blackwell-synergy.com](http://www.blackwell-synergy.com)

sous le titre :

*Diagnosing and treating Diamond Blackfan anaemia : results of an international clinical consensus conference*

Je vous recommande vivement de fournir ces références à votre médecin habituel. J'ai également conscience de la difficulté d'appréhender ce texte très technique et rédigé selon des normes scientifiques. Aussi, j'ai entamé la traduction en français et la mise en forme de ce texte pour le rendre plus accessible et vous le ferai parvenir... dès qu'il sera terminé !

**PNMR 2** : Ce deuxième Plan National Maladies Rares, élaboré par le professeur Gil TCHERNIA, devrait voir le jour d'ici la fin de l'année... et l'ensemble du plan devrait pérenniser et amplifier les actions du premier plan qui a porté ses effets de 2003 à 2008.

**LA MARCHÉ DES MR** : La marche des maladies rares aura lieu pendant la journée nationale du téléthon le samedi 04 décembre 2010 sous l'égide d'Alliance maladies rares. Rendez-vous à l'hôpital Broussais pour participer à cette action médiatique sous la pancarte Blackfan Diamond.

**NOUVEAU TRIPTYQUE** : Avec le site Internet, c'est notre seul vecteur de communication sur support papier. Très simple et très attrayant, il a sa place dans tous les lieux où se rendent nos malades (cabinets médicaux de toutes sortes, services hospitaliers,...). Il est aussi le meilleur moyen pour récolter des fonds pour l'association. Vous pouvez me demander des exemplaires à diffuser...Il a été largement distribué lors de notre week-end.

La composition de ce document et le dessin du logo ont été réalisés bénévolement par François FORMÉ BÈCHERAT graphiste et directeur artistique dans l'édition.

**MÉDIAS ET AFMBD** : L'association est sollicitée régulièrement soit pour répondre à des questionnaires soit pour participer à des émissions de télévision. Les réponses aux questionnaires sont longues et fastidieuses et cachent souvent des buts commerciaux non avoués. Des émissions de télévision cherchent à cibler des « cas » qui rentreraient dans le scénario d'une émission dont le but n'est certainement pas seulement de faire connaître la maladie de BD. Je vous demande d'être très prudents vis-à-vis des sollicitations dont vous pourriez être l'objet.

Voici le retour de l'enquête d'Alliance maladies rares à la quelle j'ai répondu :

Une étude a été menée en 2009 par l'Alliance Maladies Rares sur les associations qui la composent:

- 1) Taille des Associations: - 50% de 50 à 300 Adhérents
- 2) Priorités des Associations:
  - Informations aux malades: 81%
  - Aide aux malades: 63%
  - Recherche: 54%
  - Echanges entre malades: 45%
  - Sensibilisation du corps médical: 43%
  - Lien avec les Centre de Référence: 22%
- 3) Les supports de communication:
  - Dépliant- Triptyque: 100%
  - SITE INTERNET: 100%
  - Lettre périodique: 84%
- 4) Aide aux Adhérents:
  - Conseils pratiques: 100%
  - Soutien: 83%
  - Information-Traitement: 78%
  - Aide financière: 15%

**L'AFMBD est représentative du panel des associations de malades !**

## **PROJETS 2011 :**

**THÉO et sa B.D. :** Les dessins sont à ébaucher et à finaliser. Encore une fois, j'attends vos propositions pour créer des personnages qui doivent accompagner les textes que nous avons définis ensemble.

**FILM DE PRÉSENTATION BD ET RÉUNION DES FAMILLES :** Hélène et Léa, en professionnelles averties, ont réalisé des interviews tout azimut et filmé les activités des enfants et des adultes. L'ensemble pourrait être mis en ligne sur le site web. La présentation sera validée lors du prochain conseil d'administration.

**RÉUNION ADULTES :** Une réunion d'adultes BD devrait se tenir à Paris au début de l'année 2011. En effet, un nouveau protocole de traitement pour les BD adultes est en préparation. D'autres sujets pourraient y être abordés selon vos demandes.

**RÉUNION DES FAMILLES :** Elle aurait lieu dans la région toulousaine sans doute le 22 octobre 2011, date à confirmer : premier week-end des vacances scolaires. Quels sont les sujets qui vous intéresseraient de voir exposer ? Trouver des intervenants reste difficile et demande de s'y prendre longtemps à l'avance ! J'attends vos propositions.

Au cours de l'assemblée générale 2011 auront lieu les élections au conseil d'administration. Comme je l'ai indiqué lors de notre réunion, je ne m'y présenterai pas.

**REMERCIEMENTS :** Je remercie tous ceux d'entre vous qui se sont mobilisés pour la bonne marche de l'association tout au long de cette année et en particulier Isabelle FERRASSE, Jean-Louis COATHANAY et les baby-sitters. Notre web master, Bruno DIDIER et François FORMÉ BÈCHERAT bénévoles discrets et efficaces.

***L'Assemblée Générale approuve le rapport moral par acclamations.***

## COMPTABILITÉ :

Notre Trésorier, Jean-Louis COAT AN HAY présente les opérations de l'année 2009 qui n'apportent pas de commentaire particulier. Y figure déjà le premier acompte versé pour la réunion du soleil de Jade alors qu'aucune recette n'y est affectée.

Les dons ont été en chute importante. La cause en est multiple, à savoir : retard dans les envois des rapports, démotivation de membres très actifs...

<b>Opérations 2009</b>	débit €	crédit €
<b>Solde au 31/12/2008</b>		<b>5 721,37 €</b>
Cotisations et dons		2 988,00 €
Participation des membres pour les réunions : <i>Rocheton, etc ...</i>		604,24 €
Frais ROCHETON	2 469,28 €	
Réservation "Soleil de Jade"	1 522,00 €	
Bilan mouvements portefeuille : SICAV et FCP		0,00 €
Cotisation à <i>Alliance Maladies Rares</i>	155,00 €	
Affranchissements, papeterie, déplacements, aides familles	2 692,18 €	
<b>Totaux</b>	<b>6 838,46 €</b>	<b>9 313,61 €</b>

<b>Bilan au 31/12/2009</b>	<b>2 475,15 €</b>
----------------------------	-------------------

Portefeuille SICAV-FCP au		31/déc./02			15 529,88 €
Portefeuille SICAV-FCP au		31/déc./03			15 845,16 €
Portefeuille SICAV-FCP au		31/déc./04			15 003,07 €
Portefeuille SICAV-FCP au		31/déc./05			15 282,29 €
Portefeuille SICAV-FCP au		31/déc./06			20 958,93 €
Portefeuille SICAV-FCP au		31/déc./07			18 402,79 €
Portefeuille SICAV-FCP au		31/déc./08			15 512,56 €
Portefeuille SICAV-FCP au		31/déc./09			15 656,32 €

<b>Bilan global 2009-2008 :</b>	Evolution de trésorerie	<b>-3 102,46 €</b>
---------------------------------	-------------------------	--------------------

***L'Assemblée Générale approuve les comptes présentés par acclamations.***

**ÉLECTION DU TRÉSORIER :** Jean-Louis COATHANAY a désiré être déchargé de ses fonctions de Trésorier. L'Assemblée Générale élit à l'unanimité Régine KURZ qui s'est portée volontaire.

Plus rien n'étant à l'ordre du jour, l'Assemblée Générale est close.

A vous tous, à vos familles, à vos proches, je souhaite un joyeux Noël et une excellente année 2011 pleine de bonheur de joie et de succès.

Béatrix d'Hauthuille  
Présidente de l'AFMBD