

Association Française de la Maladie de Blackfan-Diamond (AFMBD)

Assemblée générale ordinaire 2012

Compte rendu

L'Assemblée Générale ordinaire de l'AFMBD s'est tenue à Villeneuve lez Avignon le 28 Octobre 2012 devant les membres présents.

Rapport moral

La Présidente, Fabienne Neufert, présente le rapport d'activité de l'année écoulée et répond aux questions des familles. Les principaux points abordés sont les suivants :

Conseil Scientifique

Fabienne Neufert rappelle que le Professeur Gil Tchernia est président d'honneur du Conseil Scientifique. Ce dernier est présidé par, le médecin référent de la maladie de Blackfan Diamond, le Docteur Thierry Leblanc. Le Docteur Emmanuelle Thuret qui exerce à l'Hôpital de La Timone et qui était présente à la réunion des familles 2011 a rejoint le conseil cette année.

La composition du Conseil Scientifique est la suivante :

Président d'honneur :

- ♣ Professeur Gil Tchernia

Président et médecin référent :

- ♣ Docteur Thierry Leblanc (Hôpital Saint Louis)

Membres :

- ♣ Professeur Jean-Claude Carrel (Hôpital Robert Debré, Paris)
- ♣ Docteur Lydie Da Costa (Villejuif)
- ♣ Professeur Pierre-Emmanuel Gleizes (Toulouse, Université Paul Sabatier)
- ♣ Docteur Emmanuelle Thuret (Hôpital de La Timone, Marseille)

HONcode

Il est rappelé que notre site internet respecte la charte définie par la Fondation Health On the Net. Sans se substituer aux relations que chacun doit avoir avec son médecin, le site offre à toutes les personnes concernées par la maladie des informations utiles. Notre site est sur MedHunt.

Actualité 2012. Plan National Maladies Rares

Le Plan National Maladies Rares reste inchangé depuis l'année dernière. Les axes sont :

- ♣ Axe A « Améliorer la qualité de la prise en charge ».
- ♣ Axe B « Développer la recherche sur les maladies rares » : la création de la « fondation maladies rares » est officialisée par le décret du 6 février 2012 portant approbation de ses

statuts. Elle a été « lancée » officiellement lors de la journée internationale maladies rares du 29 février 2012.

- ▲ Axe C « Amplifier les coopérations européennes et internationales » : la France poursuivra en 2012 sa participation active à l'échelon européen dans le cadre de l'EUCERD (European Union Committee of Experts on Rares Diseases), en particulier dans la perspective de la création de filières maladies rares à l'échelon européen.

Quand est-il du volet « vie sociale » ? L'objectif demeure de développer les liens entre les acteurs de la prise en charge et de l'accompagnement, notamment ceux du médico-social, en améliorant les connaissances sur les conséquences des maladies rares en termes de handicap, de retentissement sur la scolarité et la qualité de vie, mais également en répondant aux besoins de répit des personnes ayant une maladie rare et de leurs aidants (voir convention AERAS).

La recherche

L'association a fait un don de 500 euros pour l'organisation du Colloque de Banff qui a eu lieu du 22 au 26 août 2012.

Le laboratoire de Pierre Emmanuel Gleize accueille un nouveau chercheur à Toulouse. On peut aussi féliciter Marie-Françoise Odonohu pour l'obtention de son HDR (habilitation à diriger des recherches).

Étude ARNAB :

Le Dr Thierry Leblanc et le Pr Pierre-Emmanuel GLEIZES mènent un programme de recherche commun. Cette étude permettra :

- de vérifier qu'il existe dans tous les cas d'anémie de Blackfan-Diamond une anomalie des ARN ribosomiaux,
- d'étudier le profil des ARN ribosomiaux en fonction du gène muté et du traitement reçu,
- de mettre au point un nouveau test diagnostique.

L'association peut faciliter la réalisation de ce programme. Tous les malades ainsi que les personnes présentes au week-end se voient proposer un prélèvement sanguin (deux tubes sont nécessaires). Une infirmière sera présente à cet effet lundi 29 octobre.

Conseil d'Administration 2012 : actions et bilan

Deux conseils d'administration ont permis d'aborder les points suivants :

- restructuration du site internet (Marcel et Bruno),
- constitution d'un dossier pour les demandes de subventions (Régine et Ludovic),
- préparation et organisation du week-end des familles,
- réorganisation du secrétariat,
- gestion administrative et financière de l'association.

La marche des maladies rares

La prochaine marche des maladies rares aura lieu le samedi 8 décembre 2012 à Paris. Toutes les personnes intéressées sont les bienvenues. Un grand merci à tous ceux qui sont venus marcher le 3 décembre 2011 !

Nouveaux patients et demande de contact

- 4 demandes d'adhésion en France (3 d'honorées).
- 2 demandes de contact en Europe (1 adulte en Espagne, 1 adulte en Suisse).
- 2 anciens patients nous ont recontacté.

De nouvelles familles originaires du Gard et de Lausanne qui participent au week-end sont présentées.

Nouveaux questionnements

Il ressort des échanges avec les malades et leurs familles de nouveaux questionnements :

- des jeunes adultes en pleine interrogation face à leur maladie et l'entrée dans la vie active : métier, confort de vie, ...
- le diagnostique prénatal.

Fichier des patients

Nombre de patients : 82 patients.

Toutes les personnes ne sont pas à jour de leur cotisation... Les familles profitent du rassemblement annuel pour régler leur cotisation auprès de Régine.

Site internet

Un immense merci à Marcel et Bruno qui se sont occupés de reclasser tous les documents et de réaliser toutes les modifications nécessaires à son actualisation.

Il est maintenant prévu un relooking, un encart spécial destiné aux adultes, un lien pour télécharger la documentation et un autre pour faire des dons.

Il est convenu enfin de changer le code d'accès à l'extranet.

Il est par ailleurs proposé de diffuser le Guidelines qui a été traduit par Béatrix d'Hautuille aux médecins qui suivent les malades de l'association qui en feront la demande.

Dons

Plusieurs dons reçus ou à recevoir sont présentés :

- Fondation Groupama : 1 000 euros
- Vente de bijoux : environ 1 200 euros
- Loto (le 8 décembre à Angers)
- Dons de la part des familles et amis : plus de 1 000 euros
- Dons de la part de la famille Proix : 4 000 euros

Nous les remercions tous vivement pour leur grande générosité !!!

De nouvelles idées de dons sont recueillies, à l'issue de l'assemblée générale, par Hélène.

Bilan financier

Un week-end coûte environ 5 000 euros. Les familles paient un tiers du prix réel. La différence est prise en charge par l'association. Mais, il faut que l'on se mobilise pour trouver des fonds. Actuellement, il ne nous reste plus de crédits pour le prochain week-end des familles.

Hommage à Jean-Louis

Cette année, Jean Louis Coatanhay nous a quitté suite à une longue maladie. Trésorier de l'association depuis un certain nombre d'années, père investi, il a suivi l'aventure associative jusqu'au bout. Fabienne Neufert, ainsi que toutes les personnes présentes, saluent sa mémoire.

Projets

Fabienne propose d'organiser un séjour à La maison des enfants à Chamonix (un centre agréé par l'État, géré par l'association « A chacun son Everest »). Elle serait libre à la Toussaint 2013. Il faut compter 150 euros par jour par personne (les bons CAF et Comité d'Entreprise sont acceptés). L'objectif est de proposer une semaine aux enfants de l'association qui pourront profiter des bienfaits de l'altitude. Il serait également possible de faire de l'éducation à la santé, de découvrir le milieu montagnard... La capacité est insuffisante pour accueillir un rassemblement des familles. La capacité d'accueil est de 20 enfants. Ce centre est disponible aux vacances de Noël en 2013 mais pas l'été.

Plusieurs villes ont été envisagées pour l'organisation du week-end des familles 2013 : Paris (au Rocheton), Saint-Malo et Strasbourg. Ces propositions sont mises au vote : Saint-Malo est plébiscitée. Strasbourg recueille aussi de nombreux suffrages. Il est prévu d'organiser le prochain rassemblement le premier week-end des vacances de la Toussaint, le samedi, le dimanche et le lundi (cela reste à confirmer)

Une réunion pour les adultes de toute l'Europe (au premier semestre 2014) est à l'étude. Il faut, pour la réalisation de ce projet, rechercher en amont des financements, par exemple auprès des institutions européennes.

Bibliographie

Fabienne recommande plusieurs ouvrages aux familles présentes :

- « L'accompagnement psychologique des enfants malades », Nady Van Broeck, Jacques Van Rillaer, chez Odile Jacob,
- « La rage d'espérer, la génétique au quotidien », Arnold Munmich, chez Plon,
- « Un merveilleux malheur », Boris Cyrulnick, chez Odile Jacob,
- « Vivre avec une maladie génétique », Marcela Gargiulo,
- « comprendre l'enfant malade », Catherine Graindorge, chez Dunod.
- « Malades d'exception : vivre avec une maladie orpheline », Jérôme Cheval aux éditions Anne Carrière.

Un document réalisé par Isabelle Ferrasse à l'attention de l'école de Lucine est également présenté aux familles.

Remerciements

En conclusion, Fabienne tient tout particulièrement à remercier :

- Hélène, Régine, Yannick, Marcel et Ludovic,
- tous ceux qui répondent présents en cas de besoins : Béatrix, Jean-François, Bruno et Isabelle,
- Sophie et son association « Les blouses roses »,
- toutes les personnes présentes et tous ceux qui ont contribué au bon déroulement de ce week-end : Marie et ses amies, les infirmières et le Centre qui nous accueille.

Fabienne fait état du besoin d'élire de nouveaux membres au Conseil d'administration pour palier au départ de Léa et d'Isabelle. Michaël Ferrasse et Alexandre Sintes sont élus à l'unanimité. Michaël assurera la responsabilité de secrétaire.

Le rapport moral est approuvé à l'unanimité. Les familles remercient chaleureusement Fabienne pour le travail accompli.

Rapport financier

Le rapport financier est présenté par Régine Kurz.

Le week-end à Samatan a coûté 6 353 euros. Le montant des cotisations s'élève à 4 552 euros.

Un déficit de 1 064,58 euros est constaté au 31 décembre 2011. Le tarif du week-end est faible pour que le maximum de familles puisse participer. Compte tenu du montant de l'épargne actuelle de l'association, il n'y pas encore de problème de trésorerie mais un risque réel pour les années à venir. Il y aura des besoins de financement.

Il est rappelé que tous les membres de l'association peuvent solliciter des dons et mener des actions de collecte. Il est demandé d'envoyer le compte-rendu de l'association avant le téléthon. Un dossier sera également diffusé pour solliciter des entreprises à ceux qui en feront la demande auprès de l'association.

Le rapport financier est approuvé à l'unanimité.

Nous vous donnons tous rendez-vous à Saint Malo en octobre 2013 !!!