

Compte rendu de la réunion des familles 2019 de l'Association Francophone de la Maladie de Blackfan-Diamond (AFMBD)



Comme chaque année, notre association a organisé une réunion des patients et de leurs familles du 19 au 21 octobre 2019 à Valençay, dans l'Indre. Ceci n'a été possible que grâce à la générosité renouvelée des parents, des amis, des donateurs de toute origine. Qu'ils en soient ici très chaleureusement remerciés.

Une trentaine de familles (environ 75 personnes) ont convergé cette année vers le centre de la France pour cette nouvelle réunion des familles. Après six mois de sécheresse, la pluie tant attendue s'est déversée généreusement pendant ces trois jours de réunion sur ce pays de George Sand, Talleyrand et Jacques Cœur, le Berry. Cela n'a pas empêché les 'anciens' de se retrouver avec plaisir alors que deux nouvelles familles découvraient pour la première fois notre association.



Nos correspondants locaux, Caroline et Grégory Rambert, ont déployé leur générosité pour trouver ce lieu d'hébergement agréable en contrebas du Château de Valençay, le Village de vacances Le Relais du Moulin, et organiser l'accueil et diverses activités.

Les activités sociales :

Accueil des familles :

Comme les années précédentes, l'accent a été mis sur un accueil aussi chaleureux que possible, notamment pour les patients et les familles rejoignant pour la première fois l'AFMBD. Plusieurs anciens membres de l'association étaient présents et disponibles pour

accueillir individuellement avec chaleur, écoute et sourire des familles pleines d'interrogations découvrant parfois pour la première fois des personnes concernées par les mêmes problèmes qu'eux. Les familles ont pris possession de leurs chambres puis ont rejoint la salle de réunion pour l'accueil, la présentation des participants et les premières discussions alors qu'Amélie et son équipe d'animateurs prenaient en charge les enfants.

Les repas :

Comme cela en est désormais l'usage, toutes les familles ont apporté quelques spécialités de leurs régions autour desquelles nous nous sommes retrouvés dès le premier soir et à diverses reprises pour consolider de vieilles amitiés ou en créer de nouvelles, pour en sortir plus forts et combattre ensemble la maladie. Philippe, toujours volontaire à cette fonction, avait organisé le buffet. Les spécialités régionales apportées par les participants ont contribué à créer immédiatement un esprit et une atmosphère propices à l'échange et au réconfort. Une table a été plus particulièrement couverte des spécialités locales : fromages de chèvre (Valençay, Pouligny, Selles sur cher) et vin de Valençay. Le sourire et la force tranquille des malades présents, jeunes et moins jeunes, ont très largement contribué à cet accueil rassurant et positif.

Les petits déjeuners, déjeuners, diners sont des moments très importants de la vie de l'Association. C'est là, à table, que les familles se côtoient de manière informelle et partagent leur expérience sans barrière. Les enfants ont fait table-à-part sous la surveillance de quatre animateurs-animatrices recrutés pour l'occasion pour permettre aux adultes d'interagir plus librement. Repas simples et chaleureux, dans un espace très sympathique.

L'animation pour les enfants :

Comme chaque année, Amélie, notre responsable animations jeunesse, avait réuni autour d'elle une équipe d'animateurs super-héros, diplômés du B.A.F.A. et déjà présents pour certains lors de nos précédents week-end associatifs. Ils ont pris en charge les enfants pour permettre aux parents de profiter pleinement des différentes sessions. La tranquillité qui a régné dans notre salle de réunion lors de nos discussions a démontré le plaisir que nos enfants, malades et frères et sœurs, ont trouvé à se retrouver autour de multiples activités. La journée du Dimanche des enfants a été consacrée à la visite d'un lieu exceptionnel, le Parc zoologique de Beauval, avec son fameux panda. Malgré une petite pluie froide, la sortie a été vivement appréciée, de même que l'accueil des pompiers de Valençay que nous remercions ici.



La balade :

Le Dimanche après-midi est gardé libre pour permettre de décompresser un peu, d'évacuer les émotions et de partager un moment de chaleur et d'amitié avec les familles présentes. Nous nous sommes regroupés le temps d'une éclaircie pour marcher vers le magnifique Château de Valençay, ancienne propriété de Talleyrand, une belle découverte pour la plupart d'entre nous. La marche s'est prolongée par la visite d'un charmant musée de l'automobile, à deux pas du château pour certains, par un passage piscine/sauna pour les autres.



Veillées :

Après les repas du soir, l'ambiance était propice à la détente, autour des spécialités locales et de nouvelles discussions en comités restreints alors que certains ont regoûté aux joies de la piscine.



L'Assemblée Générale Ordinaire :

Chaque week-end des familles est l'occasion de réunir l'Assemblée Générale Ordinaire (AGO) qui préside au bon fonctionnement de l'association. Le compte-rendu détaillé de cette AGO est disponible sur le site internet de l'association. En bref :

- Marcel Hibert, Président 2018-2019, a rappelé la composition du Conseil d'administration et les valeurs et missions de l'AFMBD.
- Le rattachement définitif du siège social de l'AFMBD à l'Hôpital Saint-Louis à Paris a été acté.
- Trois familles ou patients ont rejoint l'association au cours de l'année écoulée.
- Les fichiers de l'association ont été revus et mis à jour pour garantir une communication optimale. Ils restent confidentiels, d'usage limité aux membres du Bureau du CA en ayant l'utilité.
- Le site web de l'association a été entièrement revu et optimisé grâce notamment à l'implication de Nelly Doucet et Léa Hibert, membres du Bureau, et de Sébastien Canal, membre de l'association, que nous remercions chaleureusement. Une vidéo de présentation de la maladie par le Dr Thierry Leblanc (réalisée par la filière de référence MaRIH) est désormais visible sur la page d'accueil. L'aspect visuel du site a été amélioré et un système de versement en ligne (Paypal) des cotisations et dons a été mis en place.
- Une page Facebook ouverte au nom de l'AFMBD a été créée. Elle réoriente les contacts vers le site web de notre association d'une part, vers le groupe fermé « Les accros de BD » d'autre part. Ce groupe fermé Facebook, « Les accros de BD », fonctionne bien comme Forum de discussion pour les personnes intéressées qui ont pu y être invitées, avec une garantie de confidentialité.
- La plaquette de présentation de l'AFMBD a été actualisée et reformatée, notamment avec un QR code qui renvoie au site AFMBD.org. Elle est disponible à tout un chacun sous forme de fichier Word ou pdf et pourra être imprimée autant que de besoin.
- Une modernisation de notre logo a été une fois de plus discutée ... sans consensus. Nous continuons donc avec celui-ci.
- Le site Orphanet (<https://www.orpha.net/>) est exceptionnel et regroupe une très large information sur toutes les maladies rares. L'anémie de Blackfan et Diamond y est bien décrite. Notre association y est répertoriée comme l'association de référence pour la maladie. Le site Orphanet renvoie également pour la maladie qui nous concerne à de nombreuses informations, médicales ou scientifiques consultables en ligne par tout public
- Orphanet a pris l'initiative de créer un document décrivant la maladie et toutes ses conséquences éventuelles. L'intérêt d'un tel document est d'éduquer les médecins peu familiers de cette pathologie rare et d'aider les familles à rédiger leurs demandes de prise en charge par la MDPH. Ce document a été validé par le médecin référent, le Dr Thierry Leblanc, et par le CA de l'AFMBD. Il est intitulé : « Focus Handicap sur l'anémie de Blackfan-Diamond ». Le document a été mis en consultation lors de l'AG. Il est accessible sur le site Orphanet à l'adresse suivante :
- https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/AnemieDeBlackfanDiamond_FR_fr_HAN_ORPHA124.pdf.
- Filière MaRIH : MaRIH est la filière de santé maladies rares immuno-hématologiques (<http://www.marih.fr/>). C'est un centre de référence collectif auquel émerge notre association et nos médecins. Leur mission est d'animer et de coordonner les actions entre les différents acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares du domaine des maladies du sang et de l'immunité. Elle associe 12 centres de référence, 12 associations de patients et

101 laboratoires. L'objectif est d'améliorer le soin, dynamiser la recherche et Informer les professionnels, les patients et le grand public sur ces maladies rares. La labellisation de la filière MaRIH 2019-2022 par le Ministère de la Santé vient d'être acquise sous la coordination générale du Pr Régis Peffault de Latour. Parmi les actions de la filière nous mentionnerons la réalisation d'une vidéo d'information sur notre maladie (voir la page d'accueil de notre site) ; l'organisation de stages de formation de diverses natures à l'usage des associations ; la préparation avec notre collaboration d'une plaquette d'information sur la maladie (bientôt disponible) ; La préparation de questionnaires pour faciliter le passage des patients des services pédiatriques aux services adultes ; la réalisation du document Focus maladie présenté ci-dessus. Par principe, ces actions doivent profiter à toutes les associations membres sur un pied d'égalité.

- Un document standard adaptable de demande de mécénat ou de soutien pour un projet de l'AFMBD a été rédigé, validé et déjà utilisé avec succès. Ce document est accessible aux membres de l'AFMBD et adaptable à toute initiative. Les membres de l'AFMBD sont fortement encouragés à se mobiliser pour contacter des sponsors éventuels, en utilisant notamment ce document, de préférence par le biais du Bureau. Contacter M Hibert pour l'obtenir (mhibert@unistra.fr). Deux kakemonos sont également à disposition pour toute manifestation.

- L'association a bénéficié de soutiens financiers conséquents. Nous remercions publiquement les sociétés et les associations impliquées, à l'initiative de nos membres.

- Caroline et Grégory Rambert nous ont expliqué le principe des Boucles du Cœur organisées de manière récurrente par les magasins Carrefour. Chacun a été encouragé à contacter son Carrefour le plus proche

- Amélie Delacourt et Myriam Thouret ont organisé pour la seconde fois une collecte et une demi-journée éducative autour de l'ABD au Collège Molière de L'Aigle.

- Luc Guyot a expliqué comment la troupe de théâtre 'Les Deux Foicettes' l'a contacté pour lui remettre une partie des bénéfices de leurs représentations en 2018.

- La famille Bassuel a mobilisé sa commune autour d'un spectacle de magie au profit de l'AFMBD. Les médecins et ambulanciers locaux ont également généreusement contribué.

- Le Club de Krav Maga de Hiersac a mobilisé ses forces pour réunir une somme significative pour notre association par amitié pour Olivier Pasquereau et Claire Deslias.

- Fabienne Neufert nous en avait parlé il y a quelques années, Jérôme Proix l'a concrétisé en 2018-2019 en réussissant à convaincre l'association de se lancer dans la Course des Héros. Il nous en a rappelé le principe. Les familles Bourbon et Guillot se sont elles aussi mobilisées pour ce projet et ont fait part de leur expérience très positive. Le bilan financier et humain de cette action est très spectaculaire. Une vidéo réalisée par Léa Hibert a été diffusée et a bien illustré l'évènement pour encourager les vocations.

- Cyrille Bourbon a présenté l'évènement annuel du Grand Mâchon Lou, grosse bouffe conviviale lyonnaise, qui avait dédié ses bénéfices 2019 à l'AFMBD. Hélène Vergne est intervenue sur scène pour présenter l'association. Une vidéo festive est venue illustrer la fête. Le bénéfice est remarquable.

- Nous avons crédité publiquement en AG les sponsors de ces évènements et remercié vivement les membres de l'AFMBD qui se sont personnellement impliqués ou qui ont activé leurs relais pour que ces dons soient possibles et se réalisent.

- Nous remercions aussi tous les donateurs privés qui ont généreusement abondé au budget de notre association.
- Chaque société ou particulier ayant effectué un don a reçu un mot de remerciement et un reçu fiscal dans les jours qui ont suivi.
- Nelly a activement recherché un Parrain sportif pour l'association. Selevasio Tolofua est un rugbyman qui a gentiment accepté de s'engager à nos côtés. Il a 22 ans, 1m87, 115kg ... il est Français né à Lille, Originaire de Wallis et Futuna. Il a été Champion de France avec Toulouse en 2019. Il sera présent, si pas de match, à la prochaine réunion des familles à Toulouse.
- Les chercheurs européens ont réussi à faire financer par l'Europe un réseau de recherche fondamentale et clinique totalement dédié à l'anémie de Blackfan et Diamond (ABD). Les associations européennes de malades sont également associées à leurs travaux. Un symposium d'étape est organisé tous les deux ans. Le précédent s'est tenu à Freiburg (Allemagne) et un compte rendu en est disponible sur le site afmbd.org. En juin 2019 le meeting s'est tenu à Amsterdam. L'AFMBD a été représentée par Béatrix et Jean-François d'Hauthuille, ainsi que par Damien Lemoine, un jeune chercheur du laboratoire de Marcel Hibert. Jean-François fait part des discussions avec les autres associations européennes présentes, dont les plus actives sont anglaise et espagnole. L'AFMBD semble être l'association la mieux organisée sur tous les plans. Un projet de cartographie des centres de compétence européens est en préparation pour faciliter les déplacements de nos patients. Marcel montre la carte française réalisée grâce à la contribution des membres de l'AFMBD. Cette carte sera complétée et mise à disposition sur le site de l'association. Béatrix a fait un compte-rendu détaillé des présentations scientifiques en expliquant les progrès réalisés tant sur le plan fondamental que thérapeutique, avec les avancées de la thérapie génique. Marcel a complété en montrant les travaux de Johan Flygare qui a découvert une famille de petites molécules qui semblent rétablir une production normale de globules rouges dans un modèle animal de l'ABD. Il développe ces molécules en partenariat avec la société Selvita. Cette information a été très utile dans la mesure où elle converge avec les travaux de M Hibert et Sergei Doulatov sur une autre série de molécules actives sur d'autres modèles animaux de la maladie (poisson zèbre et souris mutées) par un mécanisme similaire. Les recherches se poursuivent.
- Le séjour enfants-adultes, à forte composante thérapeutique, n'a pas été organisé cette année. Il le sera l'année prochaine.
- Avec l'aide de Régine Kurz, Luc Guyot a entamé le chantier de sauvegarde numérique des pièces comptables en scannant rétroactivement les documents financiers de l'association de 2016 et 2017. Parallèlement, Luc a développé une base de données dynamique, sur Excel, qui permet un suivi et une analyse plus aisée des comptes. Il l'a présenté à l'AG.
- Régine Kurz, trésorière de l'AFMBD, a ensuite présenté le bilan financier sur l'année 2018 et les 9 premiers mois de l'année 2019. Grâce aux importantes entrées de l'année écoulée, le bilan est positif. Elle a répondu aux demandes de précisions qui ont été exprimées. L'assemblée les a félicités et remerciés pour ce travail important.
- Le prochain week-end des familles sera organisé du 17 au 19 Octobre 2020 à Toulouse sous la coordination de Nelly Doucet, que l'on remercie.

Les présentations des médecins et chercheurs :

Cette année nous avons donné la parole exclusivement au Dr Thierry Leblanc pour laisser plus de temps aux membres présents de digérer l'information et poser leurs questions. Notre médecin référent est venu comme d'habitude pour nous donner un compte-rendu détaillé des actualités scientifiques et médicales 2018-2019, faire un tour d'horizon complet des traitements et suivis de soins les plus appropriés, nous présenter les projets de thérapie génique et enfin répondre à nos questions. Les diaporamas des présentations sont consultables sur le site web de l'AFMBD ou peuvent être obtenus sur demande.

Que le Dr T Leblanc soit particulièrement remercié pour son implication bénévole auprès de notre association et pour son action au quotidien auprès des malades.



Pour finir ...

Merci aux organisateurs locaux, Caroline et Grégory, aux généreux donateurs ... et nous comptons sur vous pour notre prochaine réunion des familles en Octobre 20120, près de TOULOUSE !

