



## **Compte rendu de l'assemblée générale ordinaire 2020 de l'Association Francophone de la Maladie de Blackfan-Diamond (AFMBD)**

L'Assemblée Générale (AG) ordinaire de l'AFMBD s'est tenue en visio-conférence le 20 Novembre 2020 devant les membres présents ou représentés. 59 membres sont à jour de leur cotisation à la date de l'Assemblée Générale. Les 36 familles présentes se sont présentées une à une, brièvement.

### **Le quorum est atteint.**

Marcel Hibert, Président 2019-2020, présente le bilan des actions de l'année écoulée.

#### **1. Composition et missions du Conseil d'administration (CA) :**

La composition du Conseil d'administration en activité depuis le 21 Octobre 2017 est rappelée.

Président :	Marcel HIBERT
Vice-président :	Ludovic GUILLOT
Secrétaire :	Cyrille BOURBON
Trésorière :	Régine KURZ
Membres :	Lena COATANHAY Amélie DELACOURT Jean-François d'HAUTHUILLE Nelly DOUCET Luc GUYOT Léa HIBERT Jérôme PROIX Alexandre SINTES

Les missions principales de l'AFMBD sont rappelées aux membres :

- Offrir accueil et réconfort aux nouvelles familles atteintes par la maladie
- Donner des informations sur la maladie et sa prise en charge
- Indiquer les contacts médicaux de référence
- Offrir un forum de discussion
- Faciliter les rencontres et les échanges
- Soutenir la recherche et la médecine.

#### **2. Réunions du Conseil d'administration (CA) :**

A des fins d'économies, le CA s'est réuni deux fois physiquement, les 20 Octobre 2019 à Valençay et le 18 Janvier 2020 à l'Hôpital Saint Louis à Paris. Il a ensuite interagi par voies électroniques, avec un conseil formel par visioconférence le 11 Juillet. Les minutes sont disponibles sur demande.

### 3. Nouvelles familles / nouveaux membres :

Plusieurs patients ou familles ont rejoint l'association pour la première fois en 2019-2020 ou sont revenus s'y inscrire après quelques années d'interruption, probablement grâce à un réseau de communication en progrès. Tout a été mis en œuvre pour les accueillir et les informer le mieux possible. Deux de ces nouvelles familles participent à l'AG.

### 4. Présentation et discussion des actions entreprises :

- Mise à jour des Fichiers :

Les fichiers de l'association sont régulièrement mis à jour pour garantir une communication optimale. Ils restent confidentiels, d'usage limité aux membres du Bureau du CA en ayant l'utilité.

- Optimisation du site web :

Le site web de l'association est régulièrement mis à jour 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. Toutes les informations et les documents sont accessibles sur le site, notamment les comptes-rendus des AG et du week-end des familles, ainsi que tous les documents scientifiques ou médicaux afférents. La vidéo de présentation de la maladie par le Dr Thierry Leblanc (réalisée par la filière de référence MaRIH) visible sur la page d'accueil est particulièrement informative. La vidéo des actualités scientifiques et médicales 2020 présentées par le Dr Thierry Leblanc le 5 Novembre est également accessible sur le site, ou disponible sur demande auprès de M Hibert ([mhibert@unistra.fr](mailto:mhibert@unistra.fr)). Le système de versement en ligne (Paypal) des cotisations et dons fonctionne. Nous faisons un appel à témoignages pour actualiser l'onglet correspondant sur le site. Contacter Léa : [leahibert@gmail.com](mailto:leahibert@gmail.com).

- Site(s) Facebook :

La page ouverte au nom de l'AFMBD remplit parfaitement son rôle en permettant à de nouvelles familles de repérer l'association et de la contacter. Le 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. Pour le rejoindre il faut contacter un membre de l'association et devenir son « ami » sur Facebook. L'autorisation d'accès se fait systématiquement après contrôle et autorisation de Nelly ou Léa, responsables du groupe.

- Plaquettes :

Il est rappelé que des plaquettes de présentation de l'AFMBD sont disponibles à tout un chacun sous forme de fichier Word ou pdf, pouvant être imprimé autant que de besoin, et pas plus. Elle peut aussi facilement être adaptée à tout changement éventuel (adresse du siège social, contacts, etc.). Les fichiers peuvent être obtenus sur simple demande à M Hibert ([mhibert@unistra.fr](mailto:mhibert@unistra.fr)) ou téléchargés à partir du site web.

- Logo :

Nous avons pour l'instant gardé notre logo. Une version simplifiée dérivant de celle des T-shirts de la Course des Héros 2018 sera proposée aux membres courant 2021.

- Site Orphanet :

Le site Orphanet (<https://www.orpha.net/>) est remarquable, 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 (Information résumée ; conduite à tenir en cas d'urgence ; recommandations pour la pratique clinique ; guide pour le test génétique ; Focus handicap).

- Document Focus handicap - Orphanet :

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 ». Il a maintenant été officiellement publié. Il contient les informations suivantes :

- La maladie en bref
- Le handicap au cours de la maladie
  - Situations de handicap générées par les manifestations de la maladie
  - Vivre avec le handicap au quotidien
    - Conséquences dans la vie quotidienne
    - Conséquences dans la vie familiale
    - Conséquences dans la vie scolaire
    - Conséquences dans la vie professionnelle
    - Conséquences dans la vie sociale et affective
    - Conséquences sur l'activité physique
- Aides pour prévenir et limiter les situations de handicap

Le document 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](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 13 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. Ces filières, largement financées par l'état, doivent tous les 4 ans justifier de leur action et solliciter sur projet leur renouvellement. Notre association a contribué à ce processus. Cette re-labellisation de la filière MaRIH 2019-2022 par le Ministère de la Santé a été acquise sous la coordination générale du Pr Régis Peffault de Latour.

Parmi les actions de la filière nous mentionnerons la réalisation de la 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 ; 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. Il n'y a pas de financement dirigé vers une association particulière.

- Recherche de dons :

*Course des Héros* : Jérôme Proix présente cet évènement caritatif national qui a été une source importante de rentrées financières en 2019. L'édition 2020 a été fortement perturbée par la pandémie de Covid-19. Elle s'est néanmoins déroulée sans regroupement de participants, avec un suivi par internet. Elle a rapporté à l'AFMBD une somme substantielle d'environ 12 000 euros. La situation pour la Course 2021 est très incertaine. Le rapport <bénéfices/investissements personnels> sera évalué par le nouveau Conseil d'Administration et dans le cadre d'un Groupe de Travail animé par Jérôme Proix.

*Initiatives ponctuelles* : 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](mailto:mhibert@unistra.fr)). Deux kakemonos et des cartes de visite publicitaires sont également à disposition pour toute manifestation.

***Nous remercions aussi publiquement tous les donateurs privés qui ont généreusement abondé au budget de notre association cette année encore.***

Chaque société ou particulier ayant effectué un don a reçu un mot de remerciement et un reçu fiscal dans les jours qui ont suivi.

- Soutien à la recherche

*Appel à projets BD-Thérapie* : Notre association avait décidé en 2019 d'investir 50 000 euros dans le soutien à la recherche. Un appel à Projets a été rédigé et publié en Janvier 2020. Trois projets ont été sélectionnés :

- « Essai in vitro d'une nouvelle piste thérapeutique pour l'Anémie de Blackfan-Diamond ? »  
Porté par Lydie DA COSTA (Hôpital R. Debré, AP-HP, service d'Hématologie Biologique) en partenariat avec Catherine ETCHEBEST, Frédéric GUYON et Mariano OSTUNI (Institut National De Transfusion Sanguine, Inserm U1134).
- « Analyse bioinformatique d'exomes en trio réalisés chez des patients ABD »  
Porté par Thierry LEBLANC (Hôpital Robert-Debré, Hématologie Pédiatrique) en partenariat avec Lydie DA COSTA (Hôpital Robert-Debré) et Christophe ANTONIEWSKI (Bioinformatics platform ARTbio. Institut de Biologie Paris Seine).
- « Quatrième conférence DBA Global Bridges »  
Porté par Pierre-Emmanuel GLEIZES, Coordinateur du consortium RiboEurope, Centre de Biologie Intégrative, Université de Toulouse et CNRS.

Les membres de l'association et les donateurs en ont été informés de cette affectation. Les bénéficiaires viendront rendre compte devant l'Assemblée Générale de l'utilisation des fonds et des résultats acquis grâce à notre soutien.

*Projet Européen DBA-GeneCure* : Les chercheurs et médecins référents français de notre pathologie, le Dr Thierry Leblanc et le Professeur Lydie Da Costa, ont participé au dépôt d'un projet européen d'envergure pour mettre au point un protocole de thérapie génique de l'anémie de Blackfan Diamond. Le porteur de ce projet est le Dr Juan Buren (Madrid) qui a mis au point la première thérapie génique pour une maladie proche de la nôtre, l'anémie de Fanconi. Les avantages d'une thérapie génique seraient une bonne évolution hématologique ; une absence de conditionnement (risque toxique limité ; ne compromet pas l'avenir) ; pas d'augmentation de risque de tumeurs solides ; une reprise lente de l'hématopoïèse, mais gérable pour BD. Cependant, cette approche est encore expérimentale, restreinte pour l'instant à RPS19. Il ne semble pas raisonnable d'attendre cette thérapie s'il y a une bonne indication de greffe avec un bon donneur. Ce projet a été présélectionné par l'Europe au premier tour d'évaluation, ce qui est une performance. (NB : depuis la tenue de l'Assemblée Générale, nous avons appris que ce projet a été définitivement adopté par l'Europe et sera financé). L'AFMBD et les associations de patients espagnole et allemande, sont pleinement partenaires de ce projet et participeront à sa gouvernance.

*Thérapies classiques* : A notre connaissance, quatre projets de développement de médicament classique pouvant permettre de surmonter l'anémie, sont actuellement en cours de développement : un projet autour du SL120, développé par Johan Flygare (Suède) et la compagnie Selvita ; la Metformine, caractérisée par le même Johan Flygare ; la Trifluoperazine découverte par Leonard Zon (Harvard, USA) ; le Smer28 découvert par Sergei Doulatov (Seattle, USA). Beaucoup de travail reste à faire autour de ces quatre molécules pour prouver leur efficacité chez l'animal puis chez l'homme (6 à 12 ans de travail). Nous travaillons sur le projet Smer28 à Strasbourg avec des financements du Ministère de la Recherche (170 000 euros).

Le Conseil d'administration suit ces différents projets et tiendra régulièrement les membres de l'AFMBD informés des progrès.

- Séjour enfants-adultes :

Le séjour vacances enfants-adultes, à composante thérapeutique, a dû être annulé cette année du fait du contexte sanitaire. Un groupe de travail piloté par Fabienne Neufert tentera d'organiser un séjour en 2021.

- Fiche de suivi des traitements :

Ludovic Guillot a présenté une « Fiche de suivi des examens et traitements », mise au point en concertation avec le Dr Leblanc. Ce canevas est destiné aux familles pour leur permettre de garder sous forme de tableaux, la trace de toutes les données concernant leur enfant au cours du temps, ce qui devrait faciliter la tâche des médecins traitants : mensurations, hématologie, transfusions, suivi de surcharge en fer, suivi des traitements aux corticoïdes, etc. Cette fiche très pratique et utile, sera mise à disposition des membres prochainement.

- Bilan financier :

Régine Kurz, trésorière de l'AFMBD, a présenté le bilan financier sur l'année 2019 et les 9 premiers mois de l'année 2020. Grâce aux entrées de l'année écoulée et aux dépenses restreintes du fait de la Covid-19, le bilan est positif pour un montant d'environ 17 000 euros. Elle a répondu aux demandes de précisions qui ont été exprimées.

L'assemblée l'a félicitée et remerciée pour ce travail important.

**La Trésorière obtient le quitus financier de l'Assemblée Générale à l'unanimité.**

- Vote du quitus moral :

Après appel à questions, évaluation, commentaires et suggestions concernant le fonctionnement de l'association sur la période Octobre 2019-Octobre 2020, le quitus moral est soumis aux votes des membres présents ou représentés.

**Le Conseil d'administration obtient le quitus moral de l'Assemblée Générale à l'unanimité.**

- Election du Conseil d'Administration 2020-2022

Conformément aux statuts de l'AFMBD, le Conseil d'Administration doit être renouvelé en 2020 pour deux années. Compte-tenu des huit candidatures déclarées suite à l'appel du CA actuel, et à l'absence de nouvelles candidatures en AG, il est proposé de procéder à un scrutin de liste, non anonyme. Cette proposition est adoptée par l'Assemblée.

La liste proposée est la suivante :

- Cyrille Bourbon ; Nelly Doucet ; Ludovic Guillot ; Léa Hibert ; Marcel Hibert ; Régine Kurz ; Fabienne Neufert ; Jérôme Proix.

***Les membres de cette liste sont élus à l'unanimité des membres présents.***

Le nouveau Conseil d'Administration se réunira prochainement pour élire son bureau : Président, Vice-Président, Trésorier, Secrétaire, et définir son plan d'action.

Au nom du CA sortant et de l'ensemble des membres de l'AFMBD et des patients, M Hibert exprime ses plus chaleureux remerciements aux membres sortants du CA pour leur dévouement et leur engagement : Lena COATANHAY, Amélie DELACOURT, Jean-François d'HAUTHUILE, Luc GUYOT, Alexandre SINTES. Ils restent bien entendu parmi nous pour contribuer à la bonne marche de notre association, au bien-être de nos patients, et aux bons moments de convivialité qui restent à partager.

Des remerciements tout particuliers sont exprimés à Amélie DELACOURT qui a découvert notre association en venant encadrer nos enfants pendant un weekend des familles, il y a quelques années .... Ce fut un coup de foudre mutuel, et elle est venue nous faire bénéficier de ses compétences et de son humanisme en organisant et en assumant l'encadrement de nos enfants pendant de nombreux séjours des familles ou de vacances à travers la France. Elle a également contribué à faire connaître l'AFMBD auprès de ses élèves et de son entourage, et à les mobiliser pour différentes actions caritatives. Sa contribution à la bonne marche de notre association s'est également exprimée au sein du CA. Elle souhaite prendre un peu de distance pour s'engager sur d'autres projets. Nous lui exprimons nos plus chaleureux sentiments de reconnaissance et d'amitié. Elle quitte formellement l'association, mais reste des nôtres, dans le cœur et le souvenir des enfants et des parents qu'elle a côtoyés.

- Plan d'action 2020-2021 :

Il est proposé à l'assemblée de tendre à accroître l'initiative et la participation active des membres en constituant des Groupes de réflexion et d'action autour des thèmes qui animent notre association. En voici quelques-uns, et des propositions d'animateurs et d'animatrices de ces groupes :

- Séjours vacances et thérapeutique – Fabienne Neufert
- Communication – Nelly Doucet, Léa Hibert

- Course des Héros – Jérôme Proix
- Recherche de fonds – Cyrille Bourbon, Marcel Hibert
- 25<sup>ème</sup> anniversaire de l'AFMBD – Béatrix d'Hauthuille, M Hibert, Philippe Kurz
- Week-end des familles – Nelly Doucet

Si vous souhaitez vous joindre à l'un de ces groupes, contactez-nous.

Toute autre proposition de groupe de travail est la bienvenue.

Le CA décidera de l'organisation du prochain Week-end des familles en fonctions des éléments à sa disposition. Il communiquera dès que possible sur ce sujet.

Plus rien n'étant à l'ordre du jour, l'Assemblée Générale est levée à 22h30 le vendredi 20 Novembre 2020 après que Marcel HIBERT, Président sortant, ait remercié l'assistance de son implication et de son soutien.

Fait à ESCHAU le 12 Décembre 2020.

Marcel HIBERT  
Présiident

Nelly DOUCET  
Secrétaire