

# Compte rendu de la réunion des familles 2021 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 30 octobre au 1<sup>er</sup> Novembre 2021 à Mondonville près de Toulouse. 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 90 personnes) ont convergé cette année vers Toulouse pour cette nouvelle réunion des familles. Après les périodes de confinement dues au Covid, les 'anciens' se sont retrouvés avec plaisir alors que deux nouvelles familles découvraient pour la première fois notre association et ... d'autres malades, aussi rares qu'eux.



Nos correspondants locaux, Nelly et Pascal, ont déployé toute leur générosité pour trouver ce lieu d'hébergement agréable pas trop loin de Toulouse et de son aéroport, et organiser l'accueil et les diverses activités de cette réunion particulière où notre association a fêté ses 25 ans d'existence.

## 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. Une tablée s'est rapidement mise en place autour de laquelle les anciens avaient du plaisir à se retrouver et où les nouvelles familles ont rapidement trouvé une communauté dans laquelle s'insérer. 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. Café, petits gâteaux et quelques premières spécialités locales apportées par les participants ont contribué à créer immédiatement un esprit et une atmosphère propices à l'échange et au réconfort. Le sourire et la force tranquille des malades présents, jeunes et moins jeunes, ont très largement contribué à cet accueil rassurant et positif.

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 que Pascale et son équipe d'animateurs prenaient en charge les enfants.

### ***Les repas :***

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-animateuses 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 :***

Pascale, notre responsable animations jeunesse, avait réuni autour d'elle une équipe d'animateurs sympathiques, diplômés du B.A.F.A. 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, la Cité de l'Espace. La sortie a été vivement appréciée.

### ***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 centre-ville de Toulouse où deux guides professionnelles nous ont conduit à travers cette magnifique cité. Une belle découverte pour la plupart d'entre nous.

### ***Veillées et fête d'anniversaire de l'association :***

Nelly nous avait concocté deux événements exceptionnels pour célébrer le 25<sup>ème</sup> anniversaire de notre association : une soirée de théâtre pour les plus jeunes et une soirée dansante pour les autres. La prestation de la troupe de comédiens du Dory Comedy Show a été remarquable, particulièrement appréciée des jeunes et de quelques plus âgés qui se sont progressivement glissés dans la salle de spectacle tant le spectacle était de qualité. Dans la salle voisine, notre sympathique DJ Jean-Luc a su mettre une ambiance fabuleuse et faire danser tous les parents ainsi que les médecins et les scientifiques invités qui nous accompagnent fidèlement depuis le début de nos activités. Cette soirée d'anniversaire, particulièrement libératrice après l'isolement forcé lié à la situation sanitaire, restera dans nos mémoires. Merci Nelly ! (Merci Pascal...).

## 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 de cette AGO est disponible sur le site internet de l'association. En bref :

- Marcel Hibert, Président 2019-2022, a rappelé la composition du Conseil d'administration et les valeurs et missions de l'AFMBD.
- L'association a mis à jour ses fichiers et mailing pour optimiser sa communication vers ses membres.
- Le site web a été optimisé pour améliorer la communication vers les patients, leurs familles et le grand public. Un nouveau système (Hello asso) a été mis en place pour les versements. La mise à jour régulière du site demande un investissement constant de nos bénévoles. Qu'ils soient remerciés.
- La page Facebook de l'AFMBD et le groupe fermé de discussion « Les accros de BD » remplissent parfaitement leur rôle d'interface et de relais vers le site web
- L'anémie de Blackfan et Diamond est bien répertoriée et documentée sur les sites institutionnels dédiés aux maladies rares : Orphanet et la filière MaRIH. Un document « Focus Handicap sur l'anémie de Blackfan-Diamond » a été mis en ligne pour informer les médecins et permettre aux patients de mieux préparer leurs demandes de soutien à la MDPH.
- Des plaquettes ainsi qu'un document générique de demande de sponsors sont à disposition des membres sur notre site web.
- Notre vice-président, Ludovic Guyot, a réalisé au cours du temps des fiches de suivi des traitements de nos patients, pour tous les cas de figure (corticocensibles, transfusions dépendants, etc.). Ces fiches permettent de compiler tous les résultats d'analyse et l'historique des traitements de nos patients. Elles ont été validées par le Dr T Leblanc et mises à disposition en ligne sur le site web de l'AFMBD.
- Divers donateurs (industries, associations, particuliers) ayant abondé généreusement au budget de notre association ont été vivement remerciés.
- Course des Héros : 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. Nous n'y avons pas participé en 2021, le rapport <bénéfices/investissements personnels> étant limité cette année. Par contre, un Groupe de Travail animé par Jérôme Proix étudiera toutes les opportunités 2022.
- Le Collège Molière de L'Aigle s'est de nouveau mobilisé cette année et a collecté environ 600 euros au bénéfice de l'AFMBD. Qu'il soit remercié ici, ainsi qu'Amélie Delacourt qui a été à l'origine de cet événement.
- L'école Saint-Charles de Tassin près de Lyon, a également organisé une opération « bol de riz » qui a ramené la somme de 1489 euros à l'AFMBD. Qu'ils en soient vivement remerciés. Merci à la famille Bourbon pour cette action. Nous encourageons les parents à initier ce type d'action auprès des établissements scolaires de leurs enfants.
- Notre participation en tant qu'association de famille, au projet européen de thérapie génique (Projet DBGenCure ; J Buren/T Leblanc) nous a permis de recevoir une subvention de 16 600 euros sur 3 ans. Un premier versement de 8 333 euros a déjà été reçu et utilisé pour financer l'organisation du week-end des familles et des patients à Mondonville (30 Octobre - 1er Novembre 2021). Nous exprimons ici nos plus vifs remerciements aux porteurs de ce projet et à la Commission Européenne qui le finance.

- Participation à des réseaux européens : Nous avons la chance que la recherche autour de la maladie de Blackfan Diamond soit très active et portée par des chercheurs extrêmement motivés et performants. Leur taux de réussite aux appels à projets européens est tout à fait exceptionnel. Les projets soutenus, échus ou en cours, sont les suivants :
  - EuroDBA (2012-2018), programme E-rare.
  - Ribo-Europe : The European Ribosomopathy Consortium (2019-2022)
  - DBAGenCure (2021-2023) :
- 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 et subventionnés. Les résultats de deux projets de recherche ont été présentés lors de notre réunion des familles. La troisième subvention viendra en soutien du symposium Global Bridges DBA qui se tiendra à Amsterdam en 2022. Nous avons l'intention de renouveler cet appel à projets en 2022, avec une ouverture mondiale.
- 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 2022. Un appel à déclaration d'intérêt a été lancé en AG, avec un très bon retour.
- La trésorière de l'AFMBD, Régine Kurz, a présenté le bilan financier et a obtenu le quitus financier de l'Assemblée Générale à l'unanimité.
- Le Conseil d'administration obtient le quitus moral de l'Assemblée Générale à l'unanimité.
- Ludivine et Thomas se sont portés volontaires pour organiser le week-end des familles 2022 dans le Haut-Jura. Merci !

## Les présentations médicales et scientifiques

Nos plus fidèles médecins et scientifiques ont fait le déplacement pour partager avec nous ces journées et présenter leurs travaux. ***Que ces médecins et chercheurs soient remerciés pour leur implication bénévole auprès de notre association et pour leur action au quotidien auprès des malades***

***Le Dr Thierry Leblanc*** (Service d'Immuno-hématologie pédiatrique, CHU Paris - Hôpital Robert Debré, Paris) a présenté comme à chacune de nos réunions, les actualités 2019-2021 de la maladie. Il a également fait le point sur les meilleures pratiques de suivi et de traitement telles qu'elles émergent du consensus international. Son diaporama est explicite et sera disponible sur le site de notre association. Il s'est également livré avec beaucoup d'empathie au jeu des questions et réponses avec les familles présentes.

***Le Pr Pierre-Emmanuel Gleizes*** et sa collègue ***le Dr Marie-Françoise Donohue*** (Laboratoire de Biologie Moléculaire Eucaryote, Centre de Biologie Intégrative de Toulouse) ont présenté de manière très didactique les mécanismes fondamentaux altérés dans l'anémie de Blackfan Diamond ainsi que leurs travaux de recherche fondamentaux autour du ribosome. Le Pr Gleizes a également décrit les activités du réseau européen qu'il anime autour de la maladie, en partenariat avec de nombreux laboratoires et des associations de patients. Leur présentation est accessible sur notre site.

**Le Pr Marcel Hibert** et sa doctorante, **Merveille Eguida**, ont présenté les stratégies générales de découverte et de développement de petites molécules médicaments. Ils ont ensuite présenté l'état d'avancement d'un projet de recherche autour de molécules permettant in vitro et chez l'animal de déclencher la maturation des érythrocytes en globules rouges. Le potentiel et les limites de cette approche ont été discutés (diaporama accessible sur le site web de l'association).

**Marine Gauchard**, étudiante en communication scientifique à Lyon, est venue présenter son projet de master. Elle souhaite réaliser un glossaire exhaustif en français et en anglais avec une explication simple de tous les termes médicaux et scientifiques rencontrés sur le parcours de patients et de familles BD. Elle a sollicité les familles pour leur contribution à la réalisation de ce document qui sera mis à notre disposition.

## Historique de l'AFMBD

Pour clore cette AG 2021 qui marque le 25<sup>ème</sup> anniversaire de notre Association, Béatrix d'Hauthuille, ancienne Présidente de l'AFMBD, a préparé et présenté un remarquable historique de notre association qui a particulièrement intéressé et ému les membres présents, qu'ils soient anciens ou plus récents. Nous avons pu apprécier le chemin parcouru, mais aussi le temps qui passe... Le diaporama sera mis à disposition sur le site web de l'association

**Pour finir ...**

**Merci aux organisateurs, Nelly et Pascal, aux généreux donateurs ... et nous comptons sur vous pour notre prochaine réunion des familles en Octobre 2022, dans le Haut-Jura !**

