

**Compte rendu de l’assemblée générale ordinaire 2021**

**de l’Association Francophone de la Maladie de Blackfan-Diamond (AFMBD)**

L’Assemblée Générale (AG) ordinaire de l’AFMBD s’est tenue à Mondonville, au Domaine d’Ariane près de Toulouse, le 30 Octobre 2021, devant les membres présents ou représentés. XX membres sont à jour de leur cotisation à la date de l’Assemblée Générale.

**Le quorum est atteint.**

Marcel Hibert, Président 2020-2021, 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 Novembre 2020 est rappelée.

Président : Marcel HIBERT

Vice-président : Ludovic GUILLOT

Secrétaire : Nelly DOUCET

Trésorière : Régine KURZ

Membres : Cyrille BOURBON

Léa HIBERT

Fabienne NEUFERT

 Jérôme PROIX

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.

1. **Réunions du Conseil d’administration (CA) :**

A des fins d’économies et compte-tenu du contexte sanitaire, le CA s’est réuni deux fois par visioconférences en Janvier et Juin 2021. Les minutes sont disponibles sur demande.

1. **Nouvelles familles / nouveaux membres :**

Plusieurs patients ou familles ont rejoint l’association pour la première fois en 2020-2021 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.

1. **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. Ils seront une nouvelle fois actualisés à l’issue de l’AG en ce qui concerne les membres présents.

* 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). La présentation 2021 sera mise en ligne début Janvier 2022 après validation. Le système de versement en ligne (Paypal) des cotisations et dons a été basculé vers le service ‘HelloAsso’. C’est une entreprise sociale et solidaire qui fournit gratuitement ses technologies de paiement à l'organisme AFMBD. Nous faisons un appel à témoignages pour actualiser l’onglet correspondant sur le site. Contacter Léa : 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) 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 peut être utilisée en cas de besoin sur simple demande au CA.

* Site Orphanet :

Le site Orphanet (<https://www.orpha.net/>) 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>

* Filière MaRIH :

MaRIH est la filière de santé maladies rares immuno-hématologiques (<http://www.marih.fr/>). C’est un centre de référence collectif auquel émarge 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.

* Fiches de suivi

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 (corticosensibles, 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.

* 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. 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.

*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). Deux kakemonos et des cartes de visite publicitaires sont également à disposition pour toute manifestation.

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 évènement.

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. et 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.

***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.

* Recherche et 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, E-rare programme

Ce consortium, établi en 2012 et renouvelé jusqu’en 2018, a permis de créer un registre européen des patients, source d’étude mutualisée très importante pour la recherche fondamentale et clinique. Il a notamment permis d’identifier d’autres gènes responsables de l’ABD et de caractériser de nouveaux mécanismes impliqués ou responsables de la maladie. Le partenariat entre équipes de recherche a également été renforcé, au service de patients de 25 pays. Ce consortium a réussi à prolonger son action avec le projet Ribo-Europe.

 Ribo-Europe : The European Ribosomopathy Consortium (2019-2022)

L’objectif de ce projet, piloté par Pierre-Emmanuel Gleizes, est de déveloper et de standardiser les profils diagnostiques de la maladie pour prédire les mutations génétiques et orienter les traitements en conséquences.

<https://www.era-learn.eu/network-information/networks/sc1-bhc-04-2018/1st-ejp-rd-joint-transnational-call-for-rare-diseases-research-project-jtc-2019/the-european-ribosomopathy-consortium>.

DBAGenCure (2021-2023) :

Ce projet piloté par le Dr Juan Bueren, le médecin espagnol qui a validé la thérapie génique pour l’anémie de Fanconi, associe divers laboratoires et médecins français, allemands et belges pour développer un vecteur de thérapie génique pour la maladie de BD. Les associations de patients des différents pays sont associées au projet et à son pilotage. Elles bénéficient également d’un soutien financier de l’Europe.

[Lentiviral-mediated gene therapy for Diamond Blackfan Anemia: Preclinical Safety and Efficacy Studies](https://www.ejprarediseases.org/funded-projects-2020/)

*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.

* 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 viennent rendre compte de l’utilisation des fonds et des résultats acquis grâce à notre soutien par conférences lors du Week-end des familles 2021. De nouveaux gènes ont notamment été identifiés et des nouvelles pistes thérapeutiques ont été ouvertes avec une meilleure compréhension de mécanismes cellulaires sous-jacents à la maladie.

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, du 11 au 17 Juillet. Un appel à déclaration d’intérêt a été lancé en AG, avec un très bon retour.

* Bilan financier :

Régine Kurz, trésorière de l’AFMBD, a présenté le bilan financier sur l’année 2020 et les 9 premiers mois de l’année 2021. Grâce aux entrées de l’année écoulée et aux dépenses restreintes du fait de la Covid-19, le bilan est à l’équilibre.

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 2020-Octobre 2021, 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.**

* 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

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.

**Historique de l’AFMBD**

Pour clore cette AG 2021 qui marque le 25ème 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

Plus rien n'étant à l'ordre du jour, l’Assemblée Générale est levée à 20h00 le Samedi 30 Octobre 2021 après que Marcel HIBERT, Président sortant, ait remercié l'assistance de son implication et de son soutien.

Fait à ESCHAU le 23 Décembre 2021.

Marcel HIBERT Nelly DOUCET

Président Secrétaire