



Compte rendu de l'assemblée générale ordinaire 2022 de l'Association Francophone de la Maladie de Blackfan-Diamond (AFMBD)

L'Assemblée Générale (AG) ordinaire de l'AFMBD s'est tenue à Prénovel, commune de Nanchez, dans le Jura, le 29 Octobre 2022, devant les membres présents ou représentés. 60 membres sont à jour de leur cotisation à la date de l'Assemblée Générale.

Le quorum est atteint.

Marcel Hibert, Président 2020-2022, présente le bilan des actions de l'année écoulée, de Novembre 2021 à fin Octobre 2022.

Ordre du jour de la réunion :

- Rappel de la composition et des missions du Conseil d'administration
- Nouvelles familles / nouveaux membres
- Présentation et discussion des actions entreprises
 - Communication : Site web, Facebook, Logo, référencement
 - Recherche de dons
 - Réseaux européens
 - Appel à projets
 - Information médicale
 - Séjour Vacances enfants
 - Bilan financier
- Questions / Evaluation de l'action du CA par les familles
- Vote du quitus financier
- Vote du quitus moral
- Elections du CA 2022-2024

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
- Communiquer 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 et compte-tenu du contexte sanitaire, le CA s'est réuni deux fois par visioconférences en Janvier et juillet 2022. Les minutes sont disponibles sur demande.

3. Nouvelles familles / nouveaux membres :

Plusieurs patients ou familles ont rejoint l'association pour la première fois en 2021-2022 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. Une de ces nouvelles familles participe à l'AG.

4. Présentation et discussion des actions entreprises :

- Communication - Site web :

Le site web de l'association est 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. On notera cette année le basculement définitif et efficace vers le système de paiement en ligne Hello asso, les annonces et enregistrements des séjours Blackfan à Fond Romeu et du week-end des familles dans le Jura, la mise en ligne de l'historique des 25 ans de l'association par Béatrix d'Hauthuille, la mise à disposition des fiches de suivi des traitements conçues et développées par Ludovic Guillot, la mise en ligne de notre appel à projets Recherche 2022. L'enregistrement de la visioconférence sur les traitements consensus présentée par le Dr Thierry Leblanc le 13 Septembre est également accessible sur le site, ou disponible sur demande auprès de M Hibert (mhibert@unistra.fr).

- Communication - 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.

- Communication - 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.

- Communication - 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 ».

Le document est accessible sur notre site et sur le site Orphanet à l'adresse suivante :

https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/AnemieDeBlackfanDiamond_FR_fr_HAN_ORPHA124.pdf

- Document Bonnes pratiques en cas d'urgence – Orphanet :

Ce document est principalement destiné aux médecins pour les informer des soins à prodiguer dans l'urgence sur toute pathologie particulière qui pourrait toucher un patient atteint de la maladie de Blackfan. Il vient d'être finalisé et sera prochainement accessible aux familles et aux patients sur le site de l'association et en suivant le lien :

https://www.orpha.net/data/patho/Emg/Int/fr/BlackfanDiamond_FR_fr_EMG_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 2022-2026 par le Ministère de la Santé est en cours sous la coordination générale du Pr Régis Peffault de Latour.

Pour rappel, nous mentionnerons la réalisation par la filière 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 :

De nombreux donateurs privés, membres ou amis de familles de patients, ont généreusement soutenu nos actions par leurs dons, modestes ou très significatifs. Ils en ont tous été remerciés individuellement par écrit et collectivement en Assemblée Générale.

Grace à la mobilisation de certains membres de l'AFMBD, plusieurs actions vers des entreprises ou des institutions ont permis de collecter des fonds au profit de notre association en 2021-2022. Elles ont été répertoriées, présentées et chaleureusement remerciées en Assemblée Générale. Les collectivités suivantes ont notamment été à nos côtés cette année : le Collège Molière de L'aigle dans l'Eure, sous l'impulsion d'Amélie Delacourt, la commune de Saint-Mons-en-Pévèle (Frédéric Lievens), l'agence de communication Echos (Frédéric Lievens), la gendarmerie de Castanet (Laetitia Cavezzan, Nelly Doucet). Nous espérons ne pas en oublier... On notera par ailleurs le mécénat des entreprises Walco (<https://www.walcotech.com/fr/>), TSR soudage (<https://www.XXXXX>) et le partenariat de la Fondation Groupama maladies rares (<https://www.groupama.fr/>) via l'action « Balades Solidaires » de la Fondation Groupama Grand-Est (<https://www.groupama.fr/regions/grand-est/>). Leur contribution est essentielle et notre assemblée leur exprime sa vive reconnaissance.



Course des Héros : Cyrille Bourbon et Jérôme Proix présentent cet événement caritatif national qui a été cette année encore une source importante de rentrées financières (16 611 euros). Ils soulignent l'importance (la nécessité) d'une mobilisation générale des familles autour de cet événement annuel. Une cellule d'information et une procédure de pré-inscription seront proposées au cours du Week-end des familles qui suit immédiatement cette assemblée générale.

Pour le futur : 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.

- 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 développer 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](#)

Dans le cadre du projet Ribo-Europe, le Professeur Pierre-Emmanuel Gleizes a organisé le congrès scientifique et médical « Global Bridges 2022 » à Amsterdam fin Mai 2022. Ce symposium a rassemblé environ 100 participants du monde entier, scientifiques, médecins et associations de malades BD. L'AFMBD a sponsorisé cet événement (5 000 euros). Nous avons assisté aux conférences, organisé une réunion satellite avec toutes les associations de patients représentées (Autriche, Espagne, Allemagne, Pays-Bas, Tchéquie) et présenté les conclusions finales du congrès en mettant en avant la reconnaissance des familles et leurs attentes pour le futur. Ce fut également l'occasion de créer une fédération européenne des associations de patients Blackfan, EuroDBA PAOs (European Diamond Blackfan Anemia Patient Advocacy Organizations), dont la mission est de créer une synergie entre nos actions. Cette fédération sera représentée dans un réseau de scientifiques et de médecins travaillant sur la maladie qui est en cours de création (EuroDBA Initiative) pour pérenniser le partenariat entre tous les acteurs européens de la maladie.

- 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 des deux premiers projets sont venus 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 des mécanismes cellulaires sous-jacents à la maladie. Le troisième projet a consisté à financer en partie le congrès d'Amsterdam présenté ci-dessus.

L'appel à projets « DBA Therapy » a été renouvelé en 2022, avec une ouverture mondiale, pour un montant global de 60 000 euros. Un projet a déjà été sélectionné par notre Conseil Scientifique :

- « Understanding the fundamentals of glucocorticoid treatment in DBA in order to overcome unresponsiveness »

Il est porté par le Dr Chantal CLARK (University Medical Center Utrecht, Pays-Bas) pour un montant de 19 860 euros. L'appel reste ouvert au long cours pour d'autres demandes jusqu'à dépense des fonds engagés.

- Information médicale :

Une visioconférence avec le Dr Thierry Leblanc a été organisée le 13 Septembre 2022. L'objectif était de communiquer au plus grand nombre les bonnes pratiques de traitement de la maladie. Cette visio conférence a été suivie par une soixantaine de personnes. Son enregistrement est disponible sur demande à M Hibert et sera rapidement mis en ligne sur le site de l'association. Cette opération sera renouvelée en Mai 2023

- Séjour enfants-adultes :

Fabienne Neufert présente le séjour vacances enfants-adultes, à composante thérapeutique, qui s'est déroulé au mois de Juillet 2022 à Font Romeu. Les enfants de plus de 7 ans et les adultes y ayant participé, ont fort apprécié cette parenthèse dans leur quotidien. L'opération sera renouvelée en essayant d'attirer plus de participants.

- Bilan financier :

Régine Kurz, trésorière de l'AFMBD, a présenté le bilan financier sur l'année 2021 et les 9 premiers mois de l'année 2022. Le bilan annuel est déficitaire principalement du fait de l'engagement de nos réserves

financières dans l'appel à projets Recherche. Notre trésorière 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 des membres présents.

- Vote du quitus moral :

Après appel à questions, évaluation, commentaires et suggestions concernant le fonctionnement de l'association sur la période Octobre 2021-Octobre 2022, 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 nouveau Conseil d'administration (Novembre 2022-Octobre 2024)**

Les membres de l'AFMBD ont été convoqués plus d'un mois avant l'assemblée générale et informés de la tenue des élections du Conseil d'Administration pour la période 2022-2024. Un appel à candidat(e)s a été lancé. Une seule candidature a été formalisée, celle de Madame Ludivine Mathieu. Aucune candidature supplémentaire ne s'est manifestée en assemblée. Neuf candidats ont ainsi été identifiés. Il a été décidé de procéder par scrutin de liste. La liste suivante a été soumise au vote et a été élue à l'unanimité des membres présents :

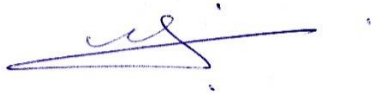
- Cyrille Bourbon
- Nelly Doucet
- Ludovic Guillot
- Léa Hibert
- Marcel Hibert
- Régine Kurz
- Ludivine Mathieu
- Fabienne Neufert
- Jérôme Proix

Ce nouveau Conseil d'administration de l'AFMBD nommera dès le 29 Octobre 2022 ses président, vice-président, secrétaire et trésorier.

Plus rien n'étant à l'ordre du jour, l'Assemblée Générale est levée à 18h30 le Samedi 29 Octobre 2022 après que Marcel HIBERT, Président sortant, ait remercié l'assistance de son implication et de son soutien.

Fait à ESCHAU le 1^{er} Novembre 2022.

Marcel HIBERT
Président



Nelly DOUCET
Secrétaire

