

Compte rendu de la réunion des familles 2023 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 28 au 31 octobre 2023 à Cabourg, en Normandie. Ceci n'a été possible que grâce à la générosité renouvelée des parents, des amis, des donateurs de toutes origines. Qu'ils en soient ici très chaleureusement remerciés.

Une quarantaine de familles (environ 105 personnes dont 30 enfants) ont convergé cette année vers la Normandie pour cette nouvelle réunion des familles, des médecins et des scientifiques impliqués dans la maladie de Blackfan-Diamond. Cette affluence exceptionnelle était peut-être due à nos campagnes de communication, mais sans doute aussi à la beauté de la région et au cadre superbe de notre centre d'hébergement, en bordure de plage. Les 'anciens' ont pu se retrouver avec plaisir alors que quatre nouvelles familles découvraient pour la première fois notre association.



Avec quelques difficultés, nos correspondants et organisateurs locaux, Sandra et Ludovic Guillot ainsi que Philippe et Régine Kurz, ont réussi à nous trouver ce lieu de résidence exceptionnel, Sweet home (SWEET HOME, <https://www.sweethome-cabourg.com/>) à 500 m du centre-ville de la superbe Cabourg et du Grand Hôtel où séjourna Marcel Proust.

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 que Pascale et son équipe d'animateurs prenaient en charge les enfants. Pour la première fois, deux de nos trois animateurs expérimentés, Stéphanie et Alexandre, étaient de jeunes adultes eux-mêmes atteints de la maladie de BD... et en pleine forme. Leur trio très sympa a fait le bonheur des enfants et des adolescents venus en nombre cette année.



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 nos trois animateurs-animateuses pour permettre aux adultes d'interagir plus librement. Le cadre était fantastique, dans une grande verrière face à l'océan, et les menus étaient d'une qualité tout à fait exceptionnelle (à laquelle il ne faudra pas nous habituer pour les années suivantes...). 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. Le sourire et la force tranquille des malades présents, jeunes et moins jeunes, ont très largement contribué à cet accueil rassurant et positif.



L'animation pour les enfants :

Comme chaque année, Pascale, notre responsable animations jeunesse, avait réuni autour d'elle une équipe d'animateurs super sympas et compétents, 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, frères et sœurs, ont trouvé à se retrouver autour de multiples activités. Les adolescents se sont régalés sur un circuit de karting alors que les plus jeunes sont passés d'une activité à l'autre sur ce site organisé pour.

La balade :

C'est la Normandie, fin Octobre ... nous avons eu comme souvent de la chance : pluie pendant nos réunions et soleil et ciel bleu au moment de nos heures de liberté. 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 longue balade le long de l'océan, à marée basse, pour marcher sur la promenade Marcel Proust depuis le centre d'hébergement jusqu'au cœur de Cabourg. Passage devant le Grand Hôtel où Marcel Proust écrivit une partie de sa *Recherche du temps perdu* avant de poursuivre jusqu'à la Maison du temps retrouvé, un charmant et très riche petit musée. Retour tranquille au milieu des villas art-déco anglo-normandes. Tout le monde a apprécié le dépaysement et les bavardages chemin faisant avant de retrouver nos soirées gourmandes.



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 et nous vous invitons à le consulter. En bref :

- Marcel Hibert, Président 2022-2024, a rappelé la composition du Conseil d'administration et les valeurs et missions de l'AFMBD.
- Sept familles ou patients ont rejoint l'association au cours de l'année écoulée, quatre étant présentes à Cabourg.
- Un bilan général des actions menées au cours de l'année a été présenté.
- Un important kit de communication papier (brochure détaillée, affiches, dépliants) a été réalisé. Les familles présentes ont pu repartir avec plusieurs exemplaires de ces documents. Ils seront mis à disposition des membres qui n'ont pas pu se joindre à nous et diffusés auprès des soignants.
- Une modernisation de notre logo a été enfin effectuée. Il sera disponible sur notre site.
- Notre présidente honoraire, Béatrix d'Hauthuille, venait de publier un livre intitulé *Il m'a donné des ailes – Une mère face au handicap*, aux éditions Desclée de Brouwer. Béatrix nous a parlé de la genèse et du contenu de ce livre qu'elle a bien voulu dédicacer aux familles présentes, émues et reconnaissantes pour ce témoignage.



- L'association a bénéficié de soutiens financiers significatifs de multiples donateurs, proches des familles concernées. Des actions individuelles ou collectives ont conduit à l'organisation d'événements au profit de l'association. Elles ont été passées en revue. Nous remercions publiquement les personnes, les entreprises, les collectivités et les associations à l'origine de ces dons.
- Les chercheurs européens ont réussi à faire financer par l'Europe plusieurs projets totalement dédiés à l'anémie de Blackfan - Diamond (ABD). Les associations européennes de malades sont également associées à leurs travaux. La recherche fondamentale ainsi que les techniques de diagnostic progressent lentement mais sûrement. Un essai de thérapie génique est en cours, avec la perspective d'offrir une alternative à la greffe pour les patients mutés RPS19 dans un futur proche (3 ans environ). Les autres mutations devraient suivre plus rapidement (voir les présentations du Professeur T Leblanc sur notre site).
- Le séjour enfants-adultes, à forte composante thérapeutique, n'a pas été organisé cette année. Il le sera l'année prochaine.
- Régine Kurz, trésorière de l'AFMBD, a ensuite présenté le bilan financier sur l'année 2022 et les 9 premiers mois de l'année 2023. L'assemblée lui a accordé son quitus à l'unanimité et l'a remerciée pour ce travail important.
- Le quitus moral pour l'action du conseil d'administration a été voté à l'unanimité.

- Il n'y a pour l'instant pas de volontaire ni de lieu défini pour la prochaine réunion des familles, Poitiers étant cependant envisagé en priorité du fait de sa position centrale, de son accessibilité et de la possibilité d'animation pour nos jeunes au Futuroscope voisin. A suivre.
- L'assemblée remercie très chaleureusement notre secrétaire, Nelly Doucet, pour l'organisation et la gestion des inscriptions à ce weekend des familles 2023.

Les présentations des médecins et chercheurs :

Cette année le Professeur Thierry Leblanc nous a comme toujours rejoint pour nous donner un compte-rendu détaillé des actualités scientifiques et médicales 2022-2023, 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. La professeure Lydie da Costa nous est également très fidèle en multipliant les efforts pour identifier les gènes potentiellement responsables de la maladie de chacun de nos malades. Son activité de recherche plus fondamentale sur les mécanismes de la maladie est également remarquable. Les diaporamas des présentations sont consultables sur le site web de l'AFMBD.

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

Actualités 2022-2023, en bref (cf. diaporama sur le site web de l'AFMBD) : Pr T Leblanc

Le Centre de référence Maladies Rares Aplasie médullaire a actualisé son Protocole National de diagnostic et de Soins (PNDS) englobant celui de l'anémie de Blackfan - Diamond. Il résume tout ce qu'il faut savoir sur la maladie. Il est consultable sur le site de la Haute Autorité de Soins, l'HAS (https://www.has-sante.fr/jcms/c_1340879/fr/protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds) et sur celui de l'AFMBD.

La fiche de l'ABD sur Orphanet a été actualisée en tenant compte de ces recommandations les plus récentes en attendant la publication de l'article de référence.

Le renouvellement de notre Centre de Référence a été obtenu en 2023.

19 articles ont été publiés au cours de l'année écoulée, essentiellement en recherche fondamentale (modèles animaux, revues, etc.). Sur le plan thérapeutique, aucun nouvel essai n'a été rapporté.

Du 14 au 16 Octobre 2023 s'est tenu à Atlanta le congrès international sur l'ABD, avec une réunion satellite sur ABD et cancer. Il apparaît que les patients BD ont un risque de cancer un peu accru par rapport à la population normale. Un lien entre l'origine génétique de l'ABD et le type de cancer à risque est en cours d'étude. On observe par ordre de fréquence des tumeurs solides des os (dans le jeune âge), du colon, du sein ainsi que des cancers du sang. A priori, pour les jeunes enfants, seul le cancer des os a une fréquence significativement plus élevée par rapport à la population générale. Pour les adultes, le suivi médical doit être systématique et rigoureux ce qui permet un diagnostic précoce et donc une meilleure prise en charge thérapeutique. Une coloscopie est recommandée tous les 5 ans à partir de 20 ans ; un dépistage du cancer du sein est recommandé dès 30 ans ; un examen dermatologique est

recommandé tous les ans ou plus espacé selon le type de peau et l'exposition ; un examen gynécologique avec frottis est recommandé une fois par an ; la vaccination contre les HPV est recommandée pour les jeunes femmes.

Il y a actuellement 461 patients BD qui ont été répertoriés dans les registres français créés dès 1965. 250 adultes et 172 enfants sont actuellement en vie. Pour 66% d'entre eux, les mutations génétiques à l'origine de l'anémie ont été identifiées. 39% des patients sont dépendants des transfusions, 22% du traitement par corticoïdes, 5% ont été transplantés et 24% sont en rémission. 6% des patients ne sont plus suivis. Les principaux problèmes observés chez les adultes incluent la surcharge en fer, les calculs rénaux, le cancer, l'ostéoporose et les fractures. Des baisses des globules blancs et des plaquettes sont assez fréquents mais sans conduire à un blocage complet irréversible de la moelle osseuse. La priorité est d'améliorer le dépistage précoce des cancers et leur traitement.

Thérapies abandonnées et émergentes : Pr T Leblanc

La trifluoperazine a montré une efficacité chez un malade mais sa neurotoxicité empêche son utilisation. De nouvelles molécules analogues sont à l'étude.

Une molécule, OTS167, agissant sur une enzyme, la Nemo-like kinase, est active in vitro sur l'ABD et pourrait être testée sur des patients à moyenne échéance.

Une étude sur la souris indique que la Leucine pourrait être plus efficace associée à deux autres acides aminés, la valine et l'isoleucine.

La Bitopertine inhibe la synthèse de l'hème qui piège le Fer au cœur de l'hémoglobine dans les globules rouges. Dans des modèles in vitro de l'ABD et un modèle in vivo (souris) d'anémie liée à la thalassémie, la molécule stimule la production de globules rouges. Une étude est programmée aux USA sur des patients BD adultes non répondeurs aux corticoïdes. A suivre.

D'autres pistes à un stade plus exploratoires sont en cours.

Thérapie génique : Pr T Leblanc

Le Professeur Thierry Leblanc nous rappelle les principes de la thérapie génique et nous fait part des études en cours concernant l'ABD.

La thérapie génique vise à remplacer un gène porteur d'une erreur et responsable à lui seul de la maladie par une copie du gène normal. La technique consiste à intégrer dans des cellules du patients le gène corrigé grâce à une enveloppe de virus désactivé. Dans le cas général et favorable, le gène corrigé va s'insérer dans l'ADN d'un certain nombre de cellules du corps qui vont se mettre à produire la protéine fonctionnelle qui ne l'était pas chez le patient. Cette opération peut se faire par injection du virus porteur directement chez le malade ou sur des cellules du patient en culture, qui lui seront réinjectées une fois corrigées. Pour l'ABD, cette dernière stratégie sera appliquée à des cellules dites CD34, présentes dans la moelle osseuse et dans le sang, qui se prêtent bien à ce traitement. Elle peut théoriquement s'appliquer aux patients dont la mutation est connue. Elle a fonctionné sur une maladie du sang assez similaire, l'anémie de Fanconi, suite à une recherche menée par le Dr Juan Bueren à Madrid.

Les études préliminaires in vitro sur le gène RPS19 indiquent que l'approche est envisageable pour l'ABD, avec cependant une difficulté à ce que les cellules corrigées prolifèrent dans

l'organisme en prenant l'ascendant sur les cellules portant le gène anormal. Il faudra donc sans doute passer par un « conditionnement », c'est-à-dire par une destruction partielle ou totale de la moelle osseuse du patient par chimiothérapie et immunosuppresseurs avant de lui réinjecter les cellules corrigées. Les effets indésirables seront similaires à ceux de conditionnement précédant une greffe de moelle (aplasie médullaire, risques d'infection, inflammation des muqueuses, stérilité), mais les risques de rejets seront exclus.

Quatre essais de thérapie génique de l'ABD sont actuellement en cours, dans un premier temps pour les patients mutés RPS19. Le premier associe des équipes espagnole (S Navarro, J Bueren), française (T Leblanc) et allemande (C Niemeyer). Ce projet baptisé DBA GeneCure est financé par l'Europe. Les équipes sont fortes de leur expérience et de leur réussite dans le cas de la thérapie génique de l'anémie de Fanconi.

Un deuxième essai est piloté par une équipe suédoise pionnière des modèles animaux ABD et un troisième essai est piloté par une équipe américaine. Les trois sont à peu près au même stade d'avancement et les premiers essais chez des patients sont prévus fin 2024. En cas de succès, les conditions de la thérapie seront assez rapidement transposables aux autres gènes que RPS19, en passant cependant par des étapes de mise au point et de validation scientifique, clinique et administrative.

Pour les jeunes patients RPS19, le choix entre une greffe classique et une thérapie génique se posera dans le futur, à partir des années 2025-2026. Divers paramètres seront à prendre en considération : l'âge du patient, l'existence d'un donneur compatible pour une greffe, le degré d'urgence clinique.

La thérapie génique représente donc un espoir à moyen terme, avec ses avantages et ses inconvénients, et une efficacité qui devra être validée en clinique sur quelques années.

Les centres de référence et les registres : Pr T Leblanc

Les maladies sont dites « rares » si elles touchent moins d'un nouveau patient sur 2000 naissances chaque année. Il y a plus de 7 000 différentes maladies rares en France. Pour améliorer la connaissance de la maladie et le suivi des patients, la France a organisé des Centres de référence et des filières. L'anémie de Blackfan - Diamond est rattachée au Centre de Référence « Aplasies médullaires acquises et constitutionnelles » et plus particulièrement à la filière « Maladies rares en immunologie et hématologie » (MaRIH).

Le travail de ces réseaux de coordination repose sur des bases de données, des registres, regroupant un maximum d'information sur un maximum de patients. La plus générale est la Banque Nationale des Données Maladies Rares (BaMaRa) qui permet des études épidémiologiques au niveau national. Un registre spécifique à l'ABD a été créé (OFABD) par le Professeur Gil Tchernia au début des années 80. Il est actuellement transféré vers le registre « Observatoire des insuffisances médullaires » (RIME) propre à notre centre de référence. Ce dernier est financé, pérennisé et permet toutes les études de recherche. Les médecins traitants enregistrent les patients progressivement après information, sauf s'ils font opposition.

Des discussions sont en cours pour fédérer ou fusionner les registres européens, ce qui est complexe d'un point de vue méthodologique et légal. Les patients présents ont pu remplir les formulaires à leur disposition pour assurer leur enregistrement dans le registre RIME.

Traitements de référence (Pr T Leblanc)

Le Professeur Thierry Leblanc a rappelé les thérapies classiques telles que déjà présentées sur le site web de l'association. En bref :

Transfusions :

Ce traitement est nécessaire pendant les 12 à 15 premiers mois de vie en attendant les premiers essais de cortisone. Il est également indispensable aux patients résistants à la cortisone ou sensibles à des doses trop élevées, ainsi que pour les patients ayant des effets secondaires indésirables sous corticothérapie. Le seuil et le rythme transfusionnels sont à adapter pour chaque patient en fonction de son bien-être. Le seuil actuellement recommandé est de 9 g ce qui correspond à des transfusions toutes les 3 à 5 semaines en moyenne avec des culots de globules rouges. La vaccination contre l'hépatite B est nécessaire. La surcharge en Fer doit être contrôlée et traitée. Il y a actuellement trois médicaments utilisés pour cela.

La Déféroxamine (Desféral) donnée à raison de 50 à 60 mg/kg/jour (moins de 30 mg/kg/jour pour les enfants de moins de 3 ans), 5 à 7 jours sur 7 par perfusion cutanée sur 8 heures minimum, ce qui peut conduire à des problèmes d'observance à certains âges de la vie (adolescence par exemple).

La déféripone (Ferriprox) administrée à 75 mg/kg/jour sous forme de comprimé sécable en trois prises par jour. Ce médicament peut provoquer des agranulocytose (perte de globules blancs) à traiter rapidement, mais réversibles. Les patients sont informés des risques et des conduites à tenir en cas de problème (infection).

Le déférasirox (Exjade) peut être administré à des doses entre 14 et 28 mg/kg/jour en prise unique. Il existe sous forme de comprimés de 90, 180 ou 360 mg. Une toxicité rénale peut apparaître ainsi que de rares cas de toxicité hépatique. Un suivi approprié est nécessaire.

La chélation doit être maintenue pour des doses de ferritine supérieure à 500 et 1000 µg/L. Plusieurs chélateurs du Fer peuvent être utilisés en association. Attention à l'hyperchélation : en dessous de 500 mg/L de ferritine, les chélateurs deviennent plus toxiques et leur usage doit être interrompu tant que l'on reste sous ce seuil.

Un suivi doit être assuré : surveillance du taux de ferritine dans le sang tous les mois ; IRM du foie et du cœur tous les 12 à 24 mois selon la surcharge en Fer ; suivi endocrinologique (taille, poids, hormones, etc.), bilans sanguin, hépatique et rénal réguliers, bilan ophtalmique et auditif.

A chaque consultation vérifier si l'apport transfusionnel est suffisant ; évaluer la surcharge en Fer (ferritine, IRM, etc.) ; la tolérance aux chélateurs ; l'adhésion thérapeutique ; l'optimisation des chélateurs ; le retentissement clinique de la surcharge en Fer (endocrinologie, etc.).

Corticoïdes :

Environ 40% des patients répondent à la cortisone, à des doses extrêmement faibles. On ne connaît pas le mécanisme d'action de ce traitement. Il n'y a pas de corrélation apparente entre le gène muté et la sensibilité à ce traitement.

La première évaluation se fait au-delà de l'âge d'un an, avec des doses initiales assez fortes (2 mg/kg/j). S'il y a une production de réticulocytes au 8^{ème} ou 10^{ème} jour, on entame une décroissance lente jusqu'à 0,3 mg/kg/j maximum. L'idéal est de produire des globules rouges avec moins de 0,10 mg/kg/j de cortisone. 30% des patients corticosensibles ont des périodes d'indépendance thérapeutique à certains moments de leur vie. La tolérance peut varier avec l'âge, avec l'apparition d'effets indésirables ou de production insuffisante de globules rouges. Un retour aux transfusions est alors nécessaire, temporairement ou définitivement.

Il est par ailleurs recommandé de suspendre la corticothérapie au moment de la pré-adolescence pour favoriser la croissance et pendant la grossesse.

Allogreffe de moelle :

Il y a une tendance à l'augmentation des indications de greffe ces dernières années avec la possibilité de faire appel à des donneurs présentant une totale compatibilité (MUD 10/10). Le donneur ne pourra venir de la famille que si la mutation responsable de la maladie chez le receveur a été identifiée et que le donneur n'en est pas porteur.

Une étude franco-allemande récente porte sur 70 greffes réalisées entre 1985 et 2017, l'âge médian est de 5,5 ans. Depuis l'année 2000, aucun décès et aucun rejet sévère du greffon vis-à-vis de l'hôte n'ont été observés, sans différence entre donneur familial ou donneur externe compatible. Le consensus actuel consiste à recommander la greffe aux enfants qui ne répondent pas à la cortisone avant l'âge de 10 ans (idéalement entre 3 et 5 ans), lorsqu'il y a un donneur compatible.

La greffe corrige définitivement l'anémie et limite le risque d'évolution cancéreuse. Elle peut cependant induire des complications du fait de la toxicité du conditionnement (destruction de la moelle osseuse défectueuse par chimiothérapie), d'infection lors du traitement, de rejet aigu ou chronique du greffon envers l'hôte ou de l'hôte envers le greffon. Un décès ne peut être exclu. Des séquelles des traitements sont également observées (stérilité).

La leucine :

Le traitement adjuvant par la leucine s'est avéré efficace dans un très petit nombre de cas. Elle induit cependant une amélioration de l'état général (croissance, bien-être, énergie) surtout chez les petits enfants. Elle est très bien tolérée. A discuter avec votre médecin.

Modalités de suivi (Pr T Leblanc)

Une publication internationale de consensus sur les traitements et leur suivi devrait être rapidement disponible. Elle sera opposable à vos médecins traitants si vous vous rendez compte que vous n'êtes pas traité selon les critères optimaux résultant d'une concertation des meilleurs experts mondiaux. Les principaux points concernant le suivi sont listés dans le document PND (Protocole National de diagnostic et de Soins) récemment mis à jour et dont l'extrait concernant plus spécifiquement la maladie de Blackfan - Diamond est inclus dans la Brochure sur le site web de l'association. En bref :

Chez tous les patients

- NFS-RT au moins trimestrielle ; myélogramme si anomalie à la NFS.
- Taux d'Ig G, A, M : 1/an.
- Coloscopie : /5 ans à partir de 20 ans.

Chez les patients sous corticoïdes

- Bilan métabolique annuel.
- Taux de vitamine D : 1/an.
- Ostéodensitométrie /2 à 3 ans.

Chez les patients transfusés

- Bilan sérologique viral (VIH, VHB & VHC, HTLV) :
- Ferritine : avant chaque transfusion
- IRM hépatique et myocardique : /12 à 24 mois selon degré de surcharge
- ECG & échographie cardiaque : /12 à 24 mois ; si surcharge myocardique à l'IRM : Holter
- Suivi endocrinologique 1/an ; hormones sexuelles, T4 et TSH, PTH.
- Suivi toxicité & effets secondaires des chélateurs : FO, examen du cristallin (déférasirox) : /1 à 2 ans.
- Audiogramme (déférasirox, déféroxamine) : /1 à 2 ans Echographie rénale : recherche de lithiases.
- (déférasirox, déféroxamine) : /2 à 3 ans. Carence en Zinc : 1/an

La génétique et la maladie de Blackfan - Diamond : Pr Lydie da Costa.

La professeure da Costa nous a présenté les différentes techniques pour identifier les gènes potentiellement responsables de la maladie de BD ainsi qu'un bilan de la répartition de ces gènes dans la population des patients. Elle est assistée depuis de nombreuses années par Isabelle Marie qui tient soigneusement ce registre à jour et qui nous a fait le plaisir de nous rejoindre à Cabourg pour ce week-end.

La recherche d'une mutation s'effectue à partir de prélèvements sanguins du patient et des membres de sa famille, après consentement. L'ADN est extrait du sang et quantifié. Il est ensuite soumis à différentes techniques de séquençage et d'analyse pour identifier les mutations éventuellement à l'origine de la maladie. Les résultats sont remis au médecin prescripteur qui informera les familles.

La Pr da Costa a présenté avec beaucoup de pédagogie les différentes techniques utilisées de plus en plus élaborées et complexes en fonction de la rareté de la mutation (voir son diaporama sur le site de l'AFMBD). 435 patients sont enregistrés dans le registre ABD. La mutation ou le défaut génétique a été identifié pour 293 d'entre eux. Il n'y a plus accès aux échantillons pour 32 patients. L'origine génétique reste encore inconnue pour 110 patients.

Les efforts se poursuivent pour identifier de nouveaux gènes responsables de la maladie, seuls ou en combinaison avec d'autres facteurs.

L'atelier Greffe de moelle :

Le dimanche matin une réunion des familles a été organisée autour de la question de la greffe de moelle osseuse comme thérapie potentielle de l'anémie. Avec les progrès de la recherche clinique et une concertation internationale efficace, les pratiques de la greffe de moelle ont beaucoup évolué depuis 20 ans, avec une meilleure maîtrise des risques associés. Cette greffe est désormais systématiquement proposée aux familles lorsque les conditions optimales

sont réunies : enfant encore jeune, n'ayant pas subi de dommages tissulaires, mutation identifiée, donneur familial ou non, avec une compatibilité immunitaire totale et ne présentant pas la mutation à l'origine de la maladie.

Il nous a semblé utile que les familles de l'AFMBD ayant choisi cette option thérapeutique viennent échanger leur expérience avec l'ensemble des membres présents.

Quatre d'entre elles étaient parmi nous à Cabourg et ont accepté cet exercice difficile. C'est avec beaucoup de franchise, d'émotion maîtrisée et d'empathie que ces parents nous ont raconté la difficulté de la décision, le déroulé détaillé et les péripéties heureuses ou douloureuses du traitement, les problèmes d'organisation de la vie familiale et professionnelles rencontrés, la guérison de leur enfant avec parfois des complications qu'il a fallu gérer dans des contextes médicaux plus ou moins affutés. Toutes les familles sont au final satisfaites de leur décision et offrent généreusement de partager leur expérience avec toute autre famille envisageant de se lancer dans cette aventure.

Tous les parents présents ont très fortement apprécié cet échange d'expérience intense et chaleureux, très éclairant sur le potentiel de la greffe et les difficultés à surmonter. La générosité, la sincérité et les qualités de cœur des familles ayant témoigné ont été chaleureusement saluées et remerciées.

Pour conclure, merci aux organisateurs locaux, Sandra et Ludovic, Régine et Philippe, aux généreux donateurs ... et nous comptons sur vous pour notre prochaine réunion des familles en Octobre 2024, dans un lieu qui reste encore à déterminer !

