Compte rendu de l'assemblée générale ordinaire 2023

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

L'Assemblée Générale (AG) ordinaire de l'AFMBD s'est tenue à Cabourg, en Normandie, le 28 Octobre 2023, 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 2022-2024, présente le bilan des actions de l'année écoulée, de Novembre 2022 à fin Octobre 2023.

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
    - o Communication : Site web, Facebook, Logo, brochure, affiches et dépliants
    - o Recherche de dons
    - o Réseaux européens
    - o Appel à projets
    - o Information médicale
    - o Bilan financier
- Questions / Evaluation de l'action du CA par les familles
- Vote du quitus financier
- Vote du quitus moral

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

La composition du Conseil d'administration en activité depuis Novembre 2022 est rappelée.

Président :	Marcel HIBERT
Vice-président :	Ludovic GUILLOT
Secrétaire :	Nelly DOUCET
Trésorière :	Régine KURZ
Membres :	Cyrille BOURBON
	Léa HIBERT
	Ludivine MATHIEU
	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. Nouvelles familles / nouveaux membres :

Sept patients ou familles ont rejoint l'association pour la première fois en 2022-2023 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. Quatre de ces nouvelles familles participent à l'AG.

3. Présentation et discussion des actions entreprises :

3.1. 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 2022, 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*, l'annonce et l'enregistrement des séjours Blackfan au weekend des familles à Cabourg, la mise à disposition des fiches de suivi des traitements conçues et développées par Ludovic Guillot, la mise en ligne de notre nouveau polychrome. Le logo monochrome peut être obtenu sur simple demande auprès du CA.

- Brochure, affiches, dépliants

Notre association a répondu avec succès à l'appel à projets de la filière MaRIH. Nous avons obtenu jusqu'à 10 000 euros pour réaliser et diffuser un nouveau kit de communication papier afin d'étendre notre couverture patients et médecins. Une brochure détaillée de 32 pages a été réalisée en partenariat avec notre médecin référent, le Professeur Thierry Leblanc. Elle a été tirée à 2000 exemplaires qui ont été en partie distribués aux familles présentes à Cabourg. D'autres exemplaires seront envoyés aux membres absents, aux médecins hématologues ainsi qu'en divers lieux susceptibles de permettre un contact avec les patients (par exemple les centres de transfusion). En parallèle, 3 500 dépliants, 1200 affiches A4 et 600 affiches A3 ont également été produits. Ces documents ont déjà été distribués à 120 médecins grâce au réseau de notre filière immuno-hématologie (remerciements à Isabelle Brindel et Amélie Marouane). Ils ont également été mis à disposition des familles présentes à Cabourg.

- Application mobile

Contact a été pris avec Alexandre TA et Amélie Marouane de la Filière MaRIH pour nous associer à la réalisation d'une application mobile de suivi des traitements. L'application serait constituée de 7 onglets :

- Equipe médicale
- Mon profil
- Traitements
- Journal de bord
- Mes documents
- Liens utiles et actualités
- Urgences

Le Cahier de charges pour BD a été rempli et transmis. Nous sommes en attente de rendez-vous pour faire progresser le projet.

- Livre de Béatrix d'Hauthuille

Notre présidente honoraire, Béatrix d'Hauthuille, vient de publier un livre sur l'expérience de sa famille avec la maladie : *Il m'a donné des ailes – Une mère face au handicap*, aux éditions Desclée de Brouwer (2023). Elle présente et dédicace son ouvrage aux membres présents, tous fortement intéressés et reconnaissants pour ce livre témoignage.

- 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.

- 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 maldie 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 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 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 ; le financement sur appel à projets de notre kit de communication 2023. 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.

3.2. 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 2022-2023. Elles ont été répertoriées, présentées et chaleureusement remerciées en Assemblée Générale. Nous remercions tout particulièrement : Nicolas Pedretti et Rémy Jacquin qui ont organisé une cagnotte entièrement au profit de l'AFMBD à l'occasion de leur exploit lors du Trail One&1, du 6 et 7 mai, à Tourettes sur Loup ; le Collège Molière, de L'aigle dans l'Eure, sous l'impulsion d'Amélie Delacourt, dont les élèves courent pour l'association chaque année ; Thomas Bassuel qui a organisé une opération Grain de riz dans son établissement qui a reversé à l'AFMBD la somme économisée sur le repas ; Ludivine Mathieu et Thomas Cretin-Maitenaz qui ont reversé à l'AFMBD le reliquat important des sommes récoltées par leur association *Les diamants d'Alma* ; le Lions club Morez du haut Jura.

Des actions collectives ont également représenté des sources importantes de financement pour notre association.

- Cyrille Bourbon et Jérôme Proix, aidés d'Olivier Pasquereau, ont encore organisé cette année la participation de notre association autour de quatre villes : Paris, Lyon, Bordeaux et Nantes.

L'action a rapporté à l'AFMBD 14 000 euros grâce à l'implication de 19 collecteurs. Les animateurs soulignent l'importance (la nécessité) d'une mobilisation générale des familles autour de cet évènement annuel.

- le partenariat fidèle de la Fondation Groupama maladies rares (https://www.groupama.fr/) via l'action Tour de France où une tombola a pu être organisée lors d'une étape, au profit de l'AFMBD. Nos remerciements particuliers à Mme Marie Vogel de la Fondation Groupama Grand-Est (https://www.groupama.fr/regions/grand-est/).
- Nous remercions aussi Groupama Centre Manche qui a soutenu notre réunion à Cabourg.

Pour rappel : 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, des dépliants, affiches et brochures sont également à disposition pour toute manifestation.

3.3. 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 :

Ribo-Europe : The European Ribosomopathy Consortium 2020-2023. L'objectif de ce réseau piloté par le Professeur Pierre-Emmanuel Gleizes (P-E G), membre de notre Conseil scientifique, est de développer des profils de diagnostic standards qui pourraient être utilisés pour présire rapidement les mutations à l'origine de la maladie de BD.

Nous travaillons avec P-E G pour créer une "DBA Initiative" qui fédèrerait les médecins, scientifiques et associations européennes de patients pour continuer de travailler ensemble dans le futur avec la même efficacité que celle qui a été rendue possible jusqu'à présent par les financements européens sur projets. Dans ce cadre, l'AFMBD travaille à 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.

DBAGenCure : Thérapie génique 2021-2024. Des équipes françaises (Thierry Leblanc, Lydie da Costa), belge et allemande travaillent sous la coordination du laboratoire de Juan Buren et Susanna Navarro en Espagne pour développer un protocole de thérapie génique. Notre association participe activement à toutes leurs réunions où elle est très écoutée. Cette participation est soutenue à hauteur de 16 000 euros par l'Europe. La plus récente réunion s'est tenue à Madrid le 14 septembre 2023. Il en ressort principalement que la thérapie génique est envisageable pour les patients AFMBD. Les premiers essais devraient se dérouler fin 2024 chez des jeunes patients mutés sur le gène RPS19, avec un conditionnement de la moelle osseuse. A suivre.

3.4. Soutien à la recherche : *Appel à projets BD-Thérapie*

Notre association a lancé en 2022 un appel à projets de recherche fondamentale et clinique à hauteur de 60 000 euros. Un projet a 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. Le Dr Clarck nous a fait parvenir un rapport scientifique et financier sur ses travaux, ainsi qu'une présentation par affiche de ses résultats actuels. Les progrès réalisés sont très satisfaisant. Ce rapport est à disposition des membres présents de l'AFMBD et disponible sur demande. L'appel reste ouvert au long cours pour d'autres demandes jusqu'à dépense des fonds engagés.

3.5. Progrès de la recherche

Le Pr Thierry Leblanc présentera un bilan exhaustif des progrès des traitements et de la recherche lors de la réunion des familles à Cabourg, les 28, 29 et 30 Octobre.
Nous signalons en AG une publication récente concernant le composé RVU120 qui agit sur une protéine nommées CDK8. Ce candidat médicament a été testé sur des patients atteints d'un cancer avec un certain succès. Comme espéré à partir des données sur l'animal, cette molécule semble également activer l'érythropoïèse. Nous allons contacter la société Ryvu, porteuse du produit, pour les inciter à inclure des patients BD dans leurs prochaines études cliniques.
Un composé agissant sur le même mécanisme, mais plus spécifique, est actuellement testé sur des souris porteuses de la mutation RPS19 et reproduisant les caractéristiques de la maladie. Les résultats devraient être connus et partagés avant fin 2023.

3.6. Bilan financier

Régine Kurz, trésorière de l'AFMBD, a présenté le bilan financier sur l'année 2022 et les 9 premiers mois de l'année 2023. Notre trésorière a répondu aux demandes de précisions qui ont été exprimées. L'assemblée l'a félicitée et remerciée pour ce travail important.

4. Vote du quitus financier

Après appel à questions, commentaires et suggestions concernant le financement de l'association sur la période Octobre 2022-Octobre 2023, le quitus financier est soumis aux votes des membres présents ou représentés, à jour de leur cotisation.
La Trésorière de l'association obtient le quitus financier de l'Assemblée Générale à l'unanimité des membres présents.

5. Vote du quitus moral

Après appel à questions, évaluation, commentaires et suggestions concernant le fonctionnement de l'association sur la période Octobre 2022-Octobre 2023, le quitus moral est soumis aux votes des membres présents ou représentés, à jour de leur cotisation.
Le Conseil d'administration obtient le quitus moral de l'Assemblée Générale, à l'unanimité.

6. Modification de l'adresse du siège social :

L'adresse actuelle du siège social de l'association (Hôpital Saint-Louis 1 Avenue Claude Vellefaux 75010 Paris) n'est pas assez précise et quelques courriers peuvent s'y perdre. Le CA propose de modifier cette adresse pour devenir :

Association Francophone de la Maladie de Blackfan Diamond (AFMBD)
Service Hématologie Greffe de moelle
Hôpital Saint-Louis
1 Avenue Claude Vellefaux
75010 Paris

Cette proposition est acceptée à l'unanimité. Les services généraux de l'hôpital seront contactés pour accord et les démarches administratives entreprises.

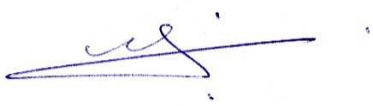
7. Changement de banque :

Notre association est peu satisfaite des services en ligne de La Banque Postale et va entamer les démarches pour changer de banque.

Plus rien n'étant à l'ordre du jour, l'Assemblée Générale est levée à 19h00 le Samedi 28 Octobre 2023 après que Marcel HIBERT, Président, ait remercié l'assistance de son implication et de son soutien.

Fait à ESCHAU le 30 Novembre 2023.

Marcel HIBERT
Président



Nelly DOUCET
Secrétaire

