Compte rendu de l'assemblée générale ordinaire 2024

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

L'Assemblée Générale (AG) ordinaire de l'AFMBD s'est tenue à Poitiers-Futuroscope, en Poitou, le 26 Octobre 2024, devant les membres présents ou représentés. 50 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 2023 à fin Octobre 2024.

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, Hello asso, kit de communication
    - o Recherche de dons
    - o Réseaux européens
    - o Appel à projets
    - o Information médicale
    - o Bilan financier
- Questions / Évaluation de l'action du CA par les familles
- Vote du quitus financier
- Vote du quitus moral
- Election du CA 2024-2026

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 :

Quatre patients ou familles ont rejoint l'association pour la première fois en 2023-2024 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. Ces nouvelles familles participent à l'AG.
L'association regroupe actuellement 248 personnes, 135 familles, 104 patients BD. Nous avons eu 25 donateurs particuliers en 2023-2024.

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, secrétaire de l'AFMBD, 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 2023, 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 *HelloAsso* et la mise à disposition de la publication de référence de la maladie, dans sa version originale et sa traduction en français.

- Brochure, affiches, dépliants

Le kit de communication papier préparé en 2023 (brochure, affiches, dépliants) a de nouveau été mis à disposition de familles et membres présents.
Des gobelets avec le logo de l'association ont également été proposés et appréciés.

- Application mobile

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

- Page 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. Il regroupe 318 « followers ». Le groupe fermé Facebook, « Les accros de BD », fonctionne bien comme groupe de discussion pour les 70 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 maladie de Blackfan-Diamond. Il est accessible 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 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 2023-2024.
Des actions collectives ont également représenté des sources importantes de financement pour notre association. Jérôme Proix, Cyrille Bourbon, aidés d'Olivier Pasquereau et d'une dizaine d'autres collecteurs, ont encore organisé cette année la participation de notre association à la Course des Héros autour de trois villes : Paris, Lyon et Bordeaux. L'action a rapporté à l'AFMBD 8.400 euros. Les animateurs soulignent l'importance (la nécessité) d'une mobilisation générale des familles autour de cet évènement annuel.
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 en 2023 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 diagnostics standards qui pourraient être utilisés pour identifier 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), belges et allemandes travaillent sous la coordination du laboratoire de Juan Buren et Susana 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 du consortium 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 2025 chez des jeunes patients (d'abord espagnols) mutés sur le gène RPS19, avec un conditionnement de la moelle osseuse. A suivre.

Global bridge meeting, Madrid, 10-11 juin 2024. Dans le prolongement des congrès de Fribourg et Amsterdam, les médecins et chercheurs impliqués dans la maladie de BD se sont réunis cette année à Madrid pour échanger leurs résultats récents. Les associations européennes de patients ont été conviées pour assister aux conférences et communiquer leurs attentes et leurs commentaires. L'AFMBD a joué un rôle moteur dans la constitution et la coordination des associations française, espagnole, allemande, néerlandaise, autrichienne, italienne et anglaise. Les associations française, espagnole, allemande et anglaise ont par ailleurs cofinancé une grande partie des couts d'organisation du congrès. Les faits saillants de ce congrès ont été communiqués en AG, à savoir :

- *Publication consensus :* les meilleurs experts mondiaux de la maladie ont publié dans la prestigieuse revue Lancet leurs recommandations concernant le diagnostic, le traitement et le suivi de la maladie de BD. Cet article est opposable à tout médecin qui devrait s'aligner sur ces recommandations, sauf cas particulier. La publication intégrale et sa traduction française sont disponibles sur notre site.
  Référence : Diagnoses, treatment, and surveillance of Diamond-Blackfan anaemia syndrome: international consensus statement. Lancet Haematol. 2024 May;11(5):e368-e382.
- *Projets de thérapie génique* : il y en a trois en compétition sur le gène RPS19 :
  Espagne/France/Allemagne (Juan Bueren, Thierry Leblanc, Charlotte Niemeyer)
  Suède (Stefan Karlsson ; Apriligen)
  USA (Marcin Wlodarski)
  Les trois espèrent commencer les essais sur les premiers patients en 2025.
- *Thérapie médicament :* Le Prof Victoriano Mulero (Université de Murcia, Espagne) a montré in vitro l'efficacité de médicaments connus tels que le Nilotinib, à relancer la production de globules rouges. Ces études doivent encore être validées avant de passer chez l'homme à moyen terme, si l'efficacité et la non toxicité se confirment. Patience.
- *Partage de données :* plusieurs conférences ont présenté des études rétroactives sur les risques accrus de cancer et sur les risques de la grossesse (L da Costa) pour les personnes BD.

Le réseau informel des associations européennes de patients est opérationnel sous la coordination de l'AFMBD avec pour objectifs : Financer et organiser le prochain congrès ABD (Toulouse, 2026) ; Lancer un appel à projets européens (EuroDBA PAOs) ; Etablir une plateforme de collaboration européenne (COST) ; Rechercher des fonds avec les scientifiques.

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 satisfaisants. Ce rapport est à disposition sur demande.
Le projet présenté par les Pr Kinet et Da Costa en 2024 a été expertisé et approuvé.
"Screening of small molecule/drug library activating protein synthesis or mitochondrial function in erythroid progenitors with defective hypusination. Porté par le Dr Sandrina KINET (CNRS Montpellier) et le Pr Lydie da Costa (IGR, Villejuif). 20 000 euros ont été demandés et attribués. Le projet a entretemps été financé par d'autres sources et les sommes affectées remises en jeu par les demandeurs.
L'AFMBD a par ailleurs financé en partie les congrès d'Amsterdam en 2022 (5000 euros) et Madrid en 2024 (6000 euros).
L'appel reste ouvert au long cours pour d'autres demandes jusqu'à dépense des fonds engagés.

3.5. Bilan financier

Régine Kurz, trésorière de l'AFMBD, a présenté le bilan financier sur l'année 2023 et les 9 premiers mois de l'année 2024. Une projection sur les dépenses 2024-2025 a aussi été présentée. Notre trésorière a répondu aux demandes de précisions qui ont été exprimées. L'assemblée l'a félicitée et remerciée pour ce travail important.
La nécessité d'équilibrer l'an prochain dépenses et recettes a été discutée en assemblée. Il a par ailleurs été signalé que nous changions de banque, de la Banque Postale au Crédit Mutuel, pour favoriser les interactions avec des banquiers en chair et en os.

4. Vote du quitus financier

Après appel à questions, commentaires et suggestions concernant le financement de l'association sur la période Octobre 2023-Octobre 2024, 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 2023-Octobre 2024, 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. Election du Conseil d'administration 2024-2026

Le mandat du Conseil d'administration (CA) 2022-2024 arrive à son terme. Trois membres de ce CA ne souhaitent pas se représenter : Léa Hibert, Fabienne Neufert et Jérôme Poix. L'assemblée les remercie chaleureusement pour leur contribution à la vie de l'association.

Suite à un appel, les personnes suivantes se portent candidates pour siéger au Conseil d'administration 2024-2026 :

- Cyrille Bourbon
- Nelly Doucet
- Marlène Gerentes
- Antoine Giraud-Gest
- Ludovic Guillot
- Marcel Hibert
- Régine Kurz
- Ludivine Mathieu
- Anne Poy

Il est procédé à un vote de liste, à main levée.
La liste est élue à l'unanimité des membres présents à jour de leur cotisation.

7. Week-end des familles 2025

Pour équilibrer le budget annuel de l'association, il a été discuté et décidé collectivement :

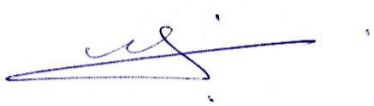
- De normaliser le standard du lieu d'accueil pour se limiter si possible à un cout d'environ 15 000 euros.
- D'augmenter les frais d'inscription de 55 à 60 euros par adulte en pension complète pour le séjour ; de 45 à 50 euros par enfant en pension complète pour le séjour.

La famille Poy se propose de rechercher en Bourgogne un site d'accueil pour le prochain week-end des familles qui est programmé les 25, 26 et 27 Octobre 2025. Le CA les remercie chaleureusement et leur apportera l'aide nécessaire.

Plus rien n'étant à l'ordre du jour, l'Assemblée Générale est levée à 18h00 le Samedi 26 Octobre 2024 après que Marcel HIBERT, Président, ait remercié l'assistance de son implication et de son soutien.

Fait à ESCHAU le 30 Octobre 2024.

Marcel HIBERT
Président



Nelly DOUCET
Secrétaire

