

15^e Journée nationale de la filière MCGRE

27 janvier 2023



Pathologies du globule rouge

Les 5 ans de l'ERN EuroBloodNet

Béatrice GULBIS, M.D., Ph.D.

Co-coordonnateur ERN

EuroBloodNet



European
Reference
Network

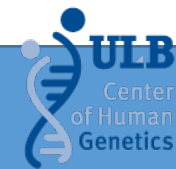
for rare or low prevalence
complex diseases



Network
Hematological
Diseases (ERN EuroBloodNet)



Co-funded by
the European Union



Hôpital
Erasmus

ULB

filières de santé
maladies rares

MC GRE
FILIERE SANTÉ MALADIES RARES

Sommaire

01 5 années en
quelques chiffres 

02 Les différentes
actions transversales,
quelques exemples

03 L'équipe 

04 Les perspectives 

Quelques chiffres

TOTAL

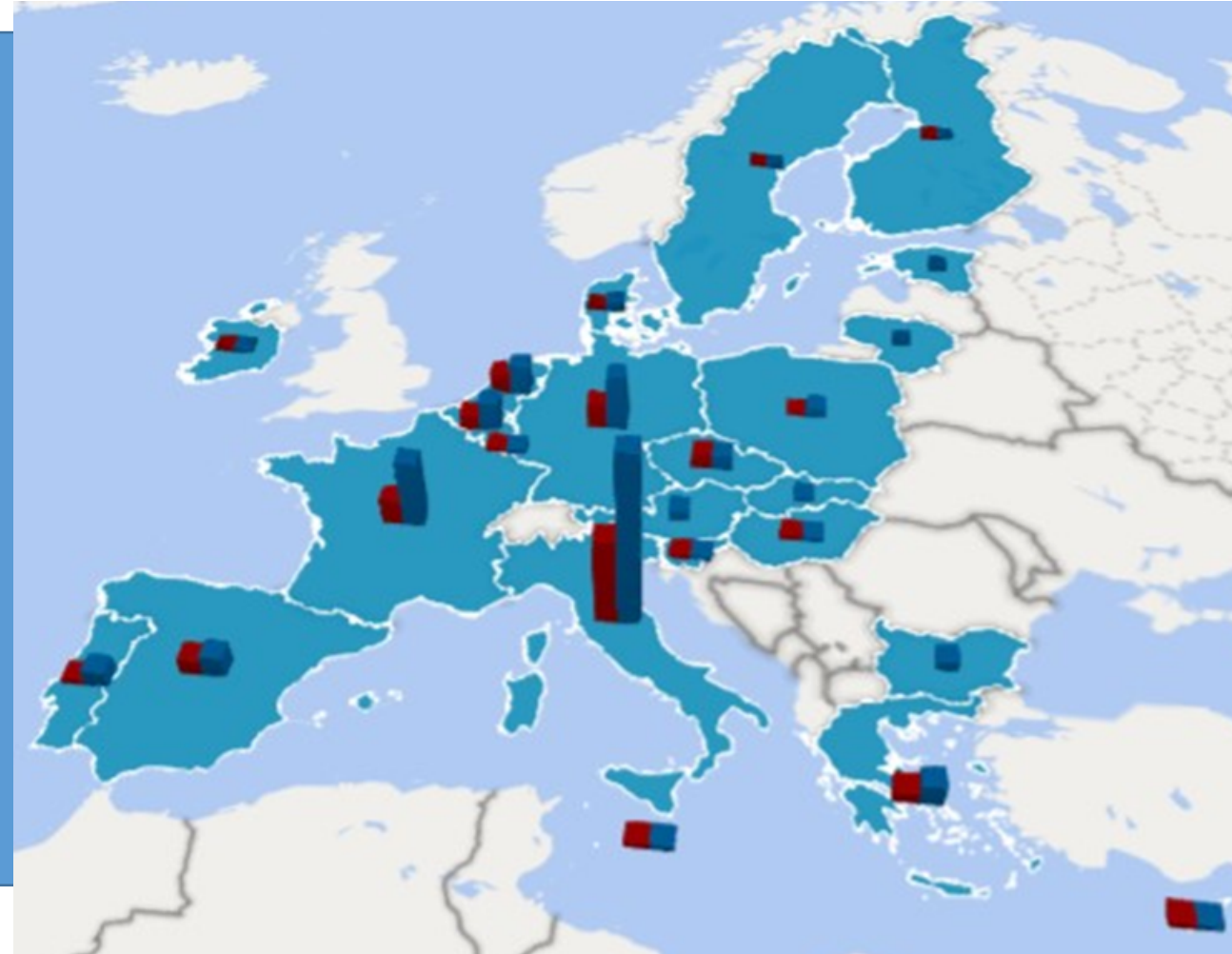
103 membres

24 Etats membres

Expertise GR

53 membres

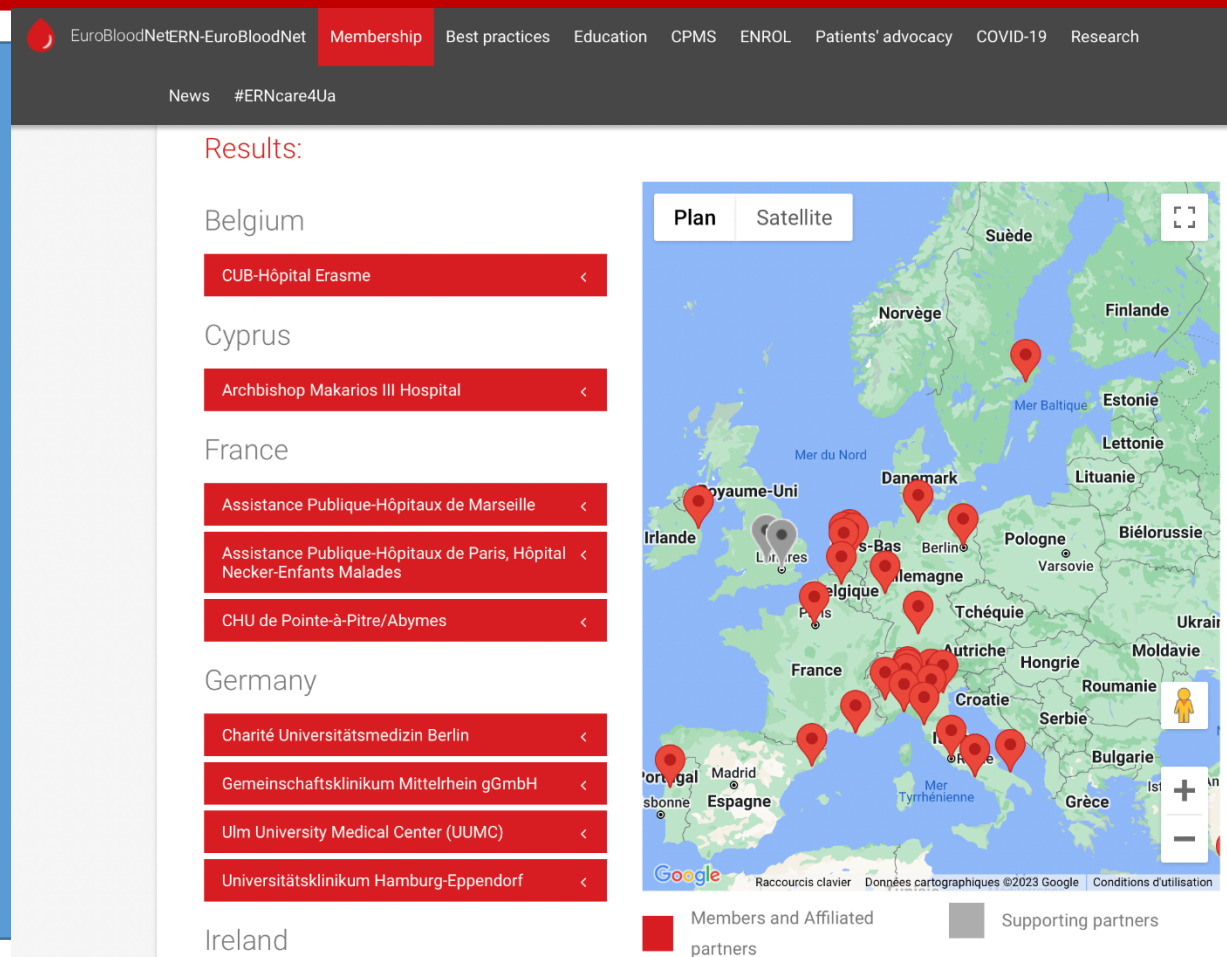
19 Etats membres



Quelques chiffres

www.eurobloodnet.eu

Expertise pathologies GR



Quelques chiffres

Hémoglobinopathies

Sickle cell disorders

Beta-thalassemia and related diseases

Alpha-thalassemia and related diseases

Hemoglobinopathy (Other than THAL and SCD)

Enzymopathies

Hereditary spherocytosis

Hereditary stomatocytosis

Hereditary elliptocytosis

Pathologies membranaires

Rare constitutional hemolytic anemia due to pyruvate kinase deficiency (PKD)

Rare constitutional hemolytic anemia due to an enzyme disorder (Other than PKD)

Primary inherited erythrocytosis / Congenital polycythemia

Quelques chiffres

Patients

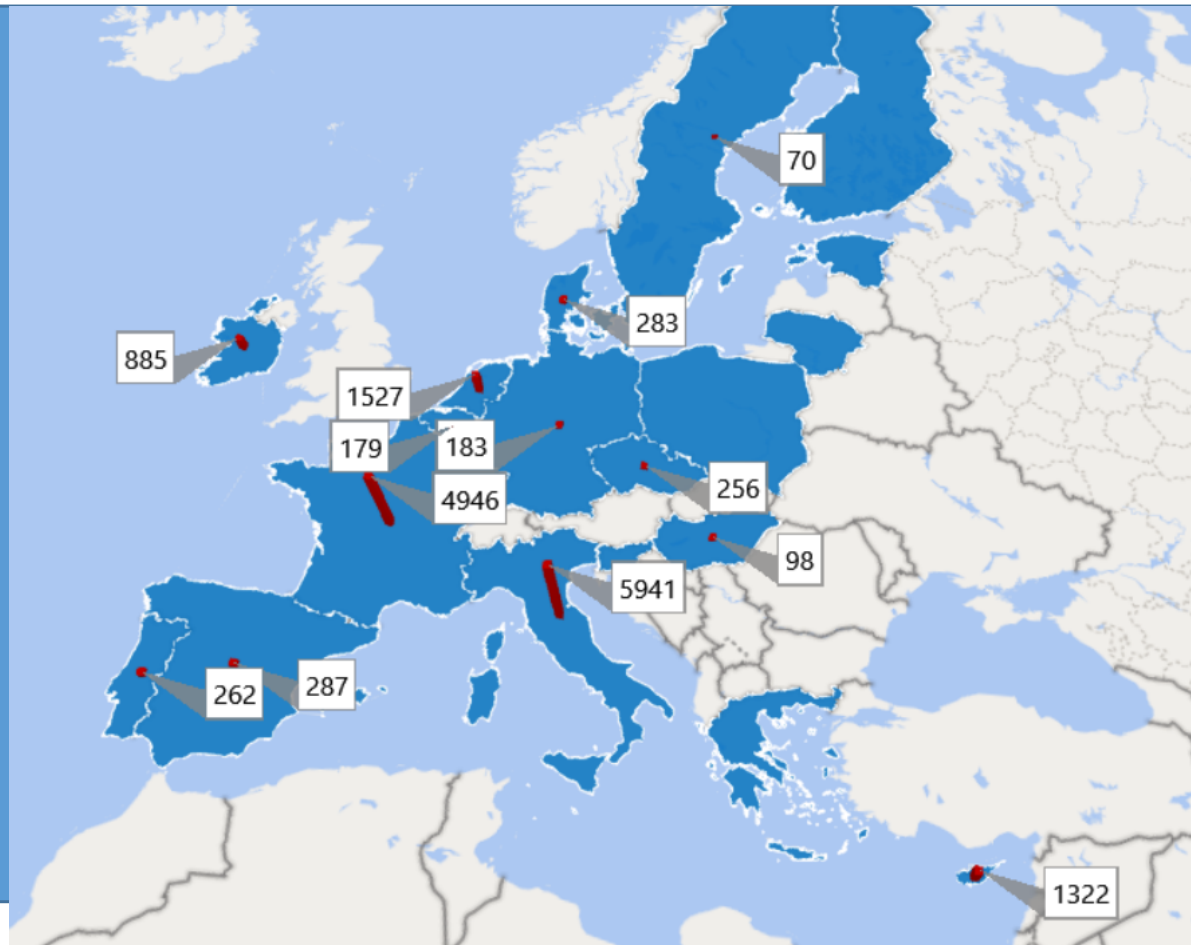
±16 000 en suivi annuel

(voir monitoring 2019-2021)

Patients

16 000 en suivi annuel

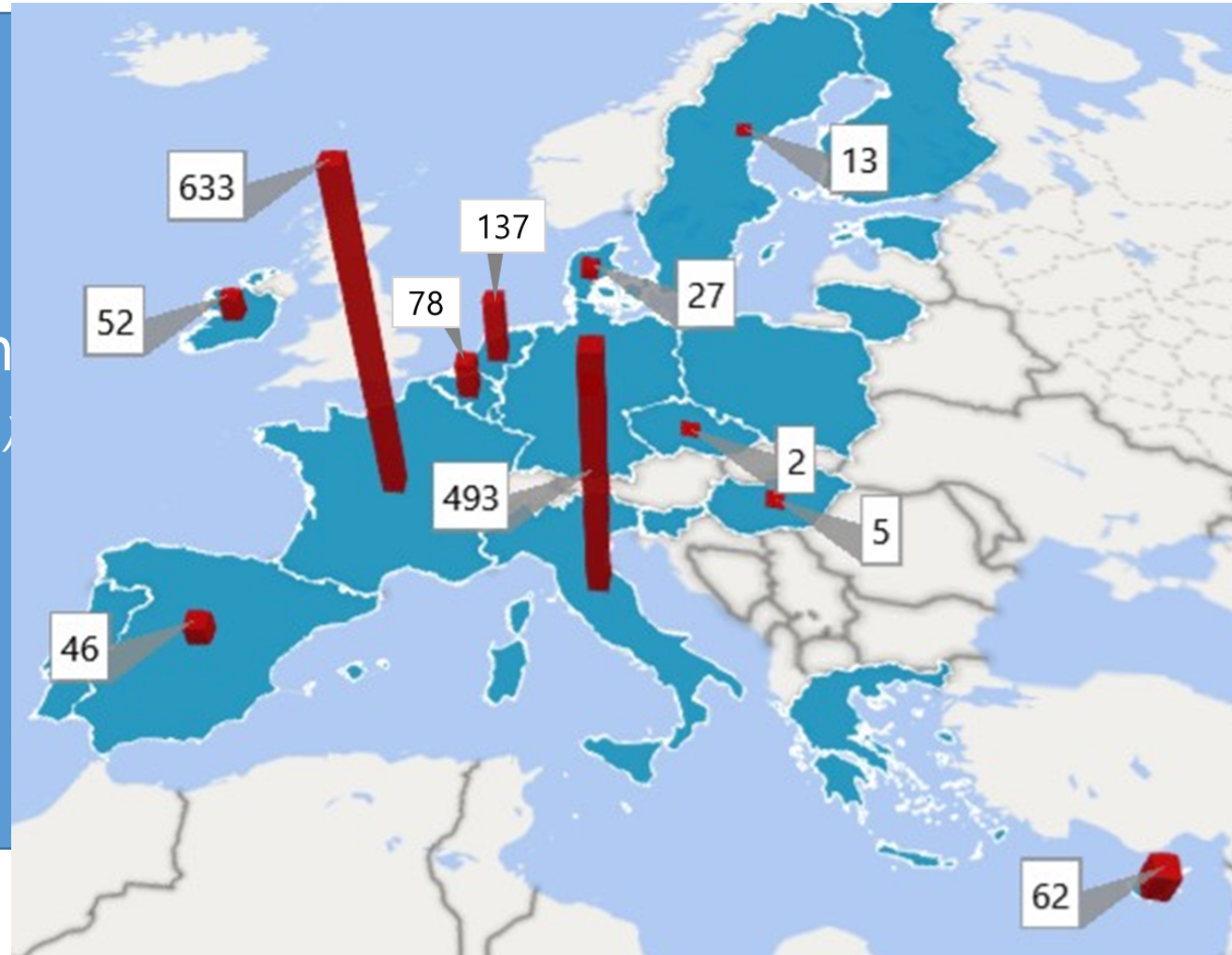
(voir monitoring 2019-2021)



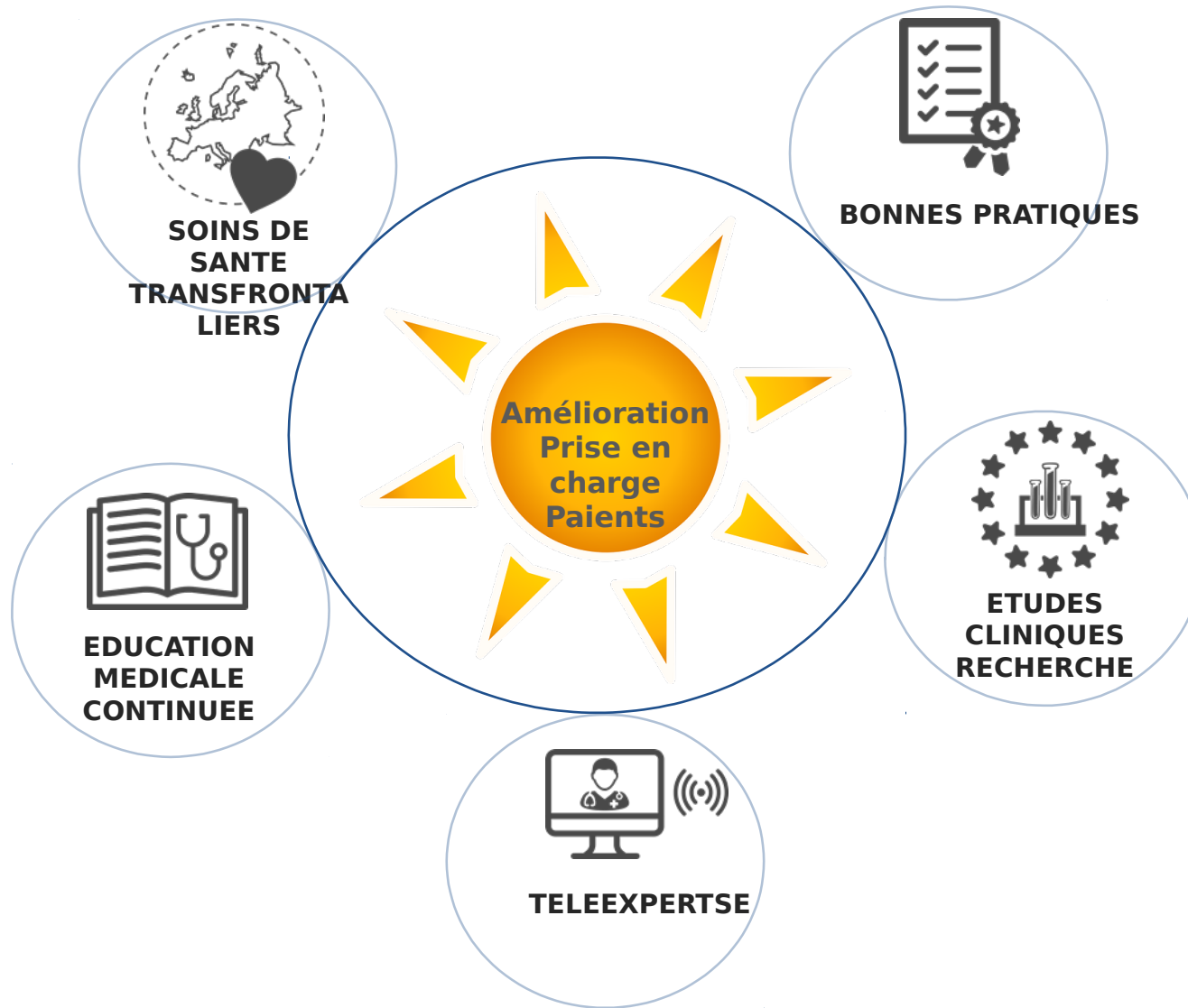
Quelques chiffres

Patients

1609 nouveaux/an
(voir monitoring 2019-2021)



Des actions transversales (TFAs)



Des actions concrètes



La drépanocytose - disponibilité échodoppler transcrânien

- Enquête européenne: accès et barrières
- Résultats: 82 réponses - 17 pays
 - < 30% enfants 1 doppler/an
 - Manque de staff formé

ASH 2021 - EHA 2022



Des actions concrètes

Transplantation MO - drépanocytose



- Etude des conventions nécessaires inter pays 🧠
- Résultat: accord non obtenu MAIS dynamique pour rendre disponible le traitement en Irlande où il était absent auparavant



Photo credit: <https://drawnalism.com>

Droits aux soins transfrontaliers: point info pour répondre aux patients

- Objectif: lien entre les organismes nationaux et l'hôpital
- Résultats: 36 patients assistés dont 16 cas de pathologies rares du GR (1 patient ukrainien)

Des actions concrètes



BONNES PRATIQUES

Repertoire (Prevention, diagnostic, traitement)

- 116 documents- dont 23 domaine GR
- Implication des patients
- Preuves de qualité des documents

Search guidelines

Search interface for guidelines:

- Disease group:** Pyruvate Kinase Deficiency
- Scope and Purpose:** All (dropdown menu with options: 1. Prevention, 2. Diagnosis (selected), 3. Treatment, 4. Prevention and diagnosis, 5. Diagnosis and treatment, 6. Prevention, diagnosis, treatment)
- Rigour of development:** B - Consensus based
- SEARCH** button
- Guidelines by subnetworks:** Bone marrow failure, Myeloid malignancies

Prioritization Task Force includes EHA WG Guidelines members --> Synergies!

- Luca Malcovati (Chair)
- Paola Bianchi
- Noemi Roy
- Carlo Dufour
- Maria del Mar Mañú

Création de nouvelles guidelines: 10 priorités identifiées

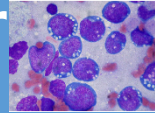
1. Mastocytose systémique
2. Neutropénie chronique
3. Lymphome primaire CNS
4. Lymphome de Burkitt
5. Tumeur à cellules plasmacytoïdes dendritiques blastiques
6. Leucémie lymphoïde à grands lymphocytes granuleux de type NK
7. Complications hépatiques et ostéonécrose dans les hémoglobinopathies
8. Hémochromatose
9. Anémie dysérythropoïétique congénitale
10. Désordres plaquettaires fonctionnels

Des actions concrètes

BONNES PRATIQUES



DG santé aide les ERNS pour développer/mettre à jour nouvelles guidelines



- Lymphome de Burkitt
- Complications à long terme Hbpathies

ERN EuroBloodNet endorsement

Multicenter Study > [Br J Haematol.](#) 2018 Nov;183(4):648-660. doi: 10.1111/bjh.15600.

Epub 2018 Oct 18.

Newborn screening for sickle cell disease in Europe: recommendations from a Pan-European Consensus Conference

Practice Guideline > [Am J Hematol.](#) 2019 Jan;94(1):149-161. doi: 10.1002/ajh.25325.

Epub 2018 Nov 28.

Addressing the diagnostic gaps in pyruvate kinase deficiency: Consensus recommendations on the diagnosis of pyruvate kinase deficiency

Collaboration EHA guideline Committee

Review > [Am J Hematol.](#) 2021 Dec 1;96(12):1666-1678. doi: 10.1002/ajh.26340.

Epub 2021 Sep 23.

Recommendations for diagnosis and treatment of methemoglobinemia



Creation of patients' pathways & patients' summary

- Patients' pathways on Cutaneous Lymphoma (under development)
- Summary on the CPG on Burkitt Lymphoma



Des actions concrètes



EDUCATION
MÉDICALE
CONTINUEE

ERN-EuroBloodNet Preceptorship on Rare Hereditary Haemolytic Anaemia in Laboratories

RARE HEREDITARY HAEMOLYTIC ANAEMIAS IN LABORATORIES

19th/22nd December 2022, Brussels

HCP CUB-Hôpital Erasme/ LHUB-ULB Brussels, Belgium



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases

Network
Hematological
Diseases (ERN EuroBloodNet)



2nd Educational Program on
Rare Haemolytic Anaemia in
Laboratories



Des actions concrètes



EDUCATION
MÉDICALE
CONTINUEE

Thursdays Webinars

EuroBloodNet

30 presentations
> 1000 participants



Pyruvate Kinase Deficiency Clinical management

13/02/2020 17:00

Speakers: *Eduard van Beers*

Target: Health professionals

Subnetworks: Red blood cell defects

Disease Groups: Rare constitutional hemolytic anemia due to pyruvate kinase deficiency



Thursdays Webinars



"Pyruvate Kinase Deficiency Clinical management"

Speaker Dr E.J. van Beers
Internist-Hematologist
University Medical Centre Utrecht, University of Utrecht, ERN-
EuroBloodNet subnetwork: Red cells.
Utrecht – the Netherlands
13 February 2020

Ver en YouTube



Newborn screening for sickle cell disease in Europe: recommendations

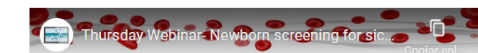
27/05/2021 17:00

Speakers: *Raffaella Colombatti*

Target: Health professionals

Subnetworks: Red blood cell defects

Disease Groups: Sickle cell disease and related diseases



Thursdays Webinars



Newborn screening for sickle cell disease in Europe: recommendations

Raffaella Colombatti
ERN-EuroBloodNet member
ACU Padova
ERN-EuroBloodNet subnetwork RBC
Padova – Italy
27th May 2021

Ver en YouTube



filières de santé
maladies rares

MCGRÉ
FILIERE SANTÉ MALADIES RARES

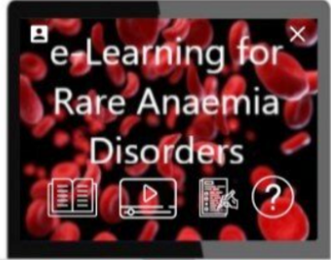
Des actions concrètes



EDUCATION
MÉDICALE
CONTINUEE

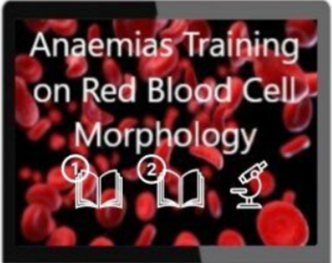
Plateforme d'eLearning

- Module 1: Hémoglobinopathies
- Module 2: Membranopathies
- Module 3: Enzymopathies
- Module 4: maladies rares érythropoïèse



e-Learning for Rare Anaemia Disorders

Dedicated section for the learning of Rare Anaemia Disorders



Anaemias Training on Red Blood Cell Morphology

A course for the learning of Anaemias and Red Blood Cells abnormalities

Cours morphologie GR

2 sujets – 50 cas

- Anémies, valeur diagnostique des anomalies des globules rouges et approche diagnostique
- Pathologies héréditaires des GR et anémie

Des actions concrètes

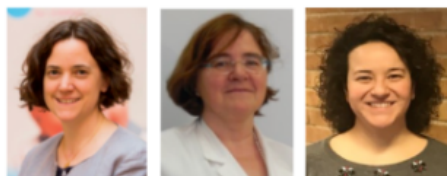


EDUCATION
MÉDICALE
CONTINUEE



Webinar SCD and COVID-19

Webinar for people living with SCD and dealing with COVID-19 pandemic



CDA I and CDA II

Webinar for people living with CDA I and CDA II

Topic on focus: sujets identifiés par les patients

2 sujets – 50 cas

Une fois par mois, tous les lundis de 17h à 18h (Paris CET)

- Janvier « Nouvelles thérapies pour drépanocytose »
- Février « Qualité de vie des patients adultes »
- Mars « Hydroxyurée et fertilité »
- Avril "Dommages neurologiques dans la drépanocytose"
- Mai « Dépistage néonatal »
- Juin « Risque gestationnel »,
- Juillet « Drépanocytose et maladies immunitaires »
- Septembre « Conseil génétique et sélection d'embryons »
- Octobre « BMT : survie infertilité et autres complications,
- Novembre "Polyurie et énurésie : lésions rénales

Des actions concrètes



EDUCATION
MÉDICALE
CONTINUEE

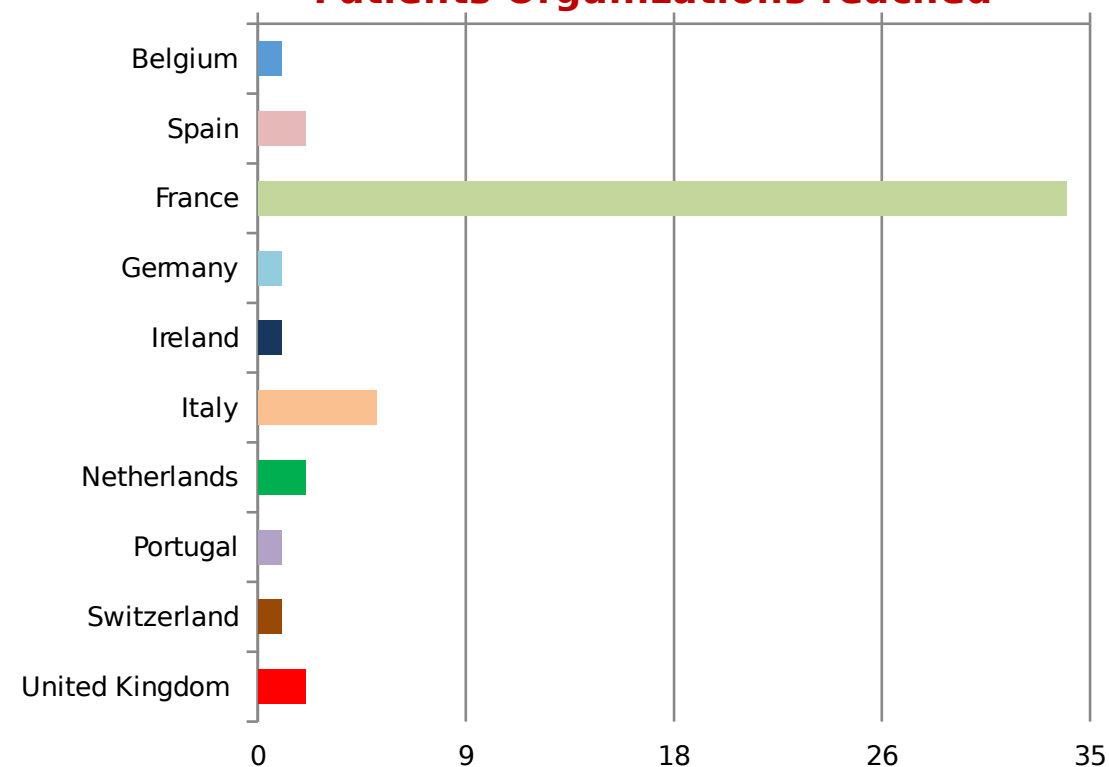
- Médecins et patients travaillant ensemble - conférence ASCAT – session commune ERN EuroBloodNet
- Les patients présentent les résultats de la session lors de la conférence plénière de clôture

Education pour les patients



Création d'un réseau européen ePAGs "Sickle cell disease"

Patients Organizations reached



Des actions concrètes



TELEEXPERTISE
(CPMS)

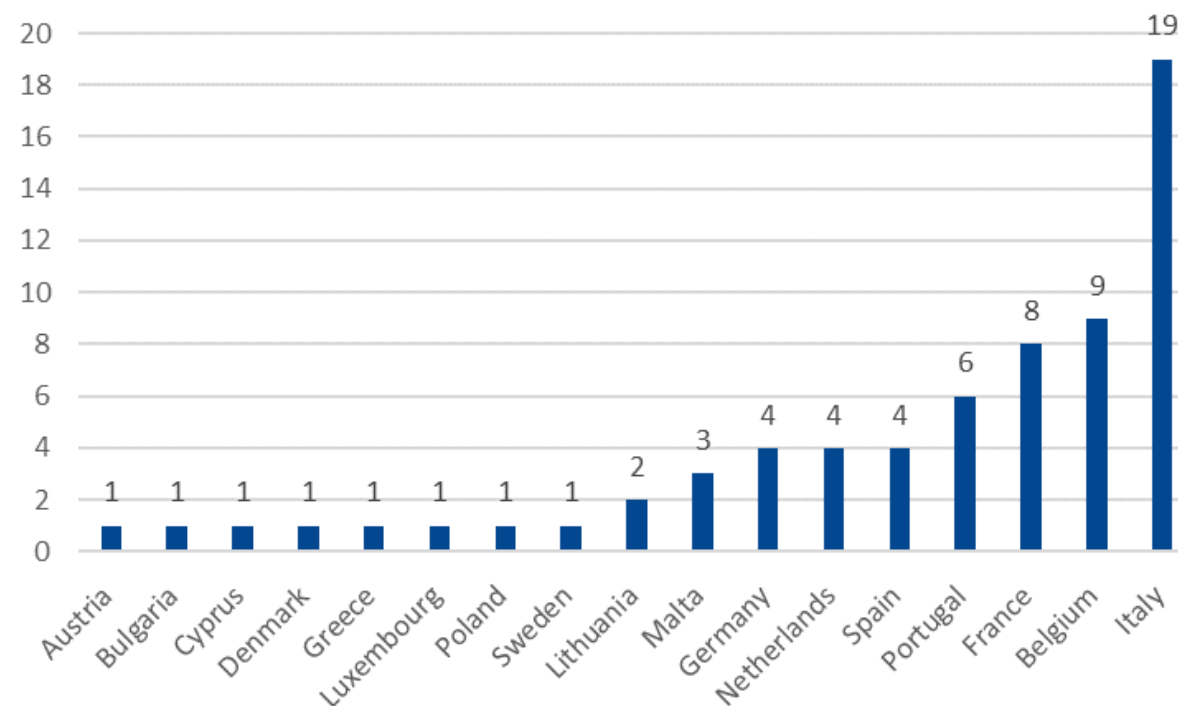


European
Reference
Networks

CPMS

- Manque de soutien et de ressources pour la R&D/ thérapie
- Expertise répartie de manière hétérogène dans l'UE
- Patients non ou mal diagnostiqués
- Choix thérapeutique adapté
- Iniquité d'accès aux outils diagnostiques/thérapeutiques au sein de l'UE

Utilisateurs actifs



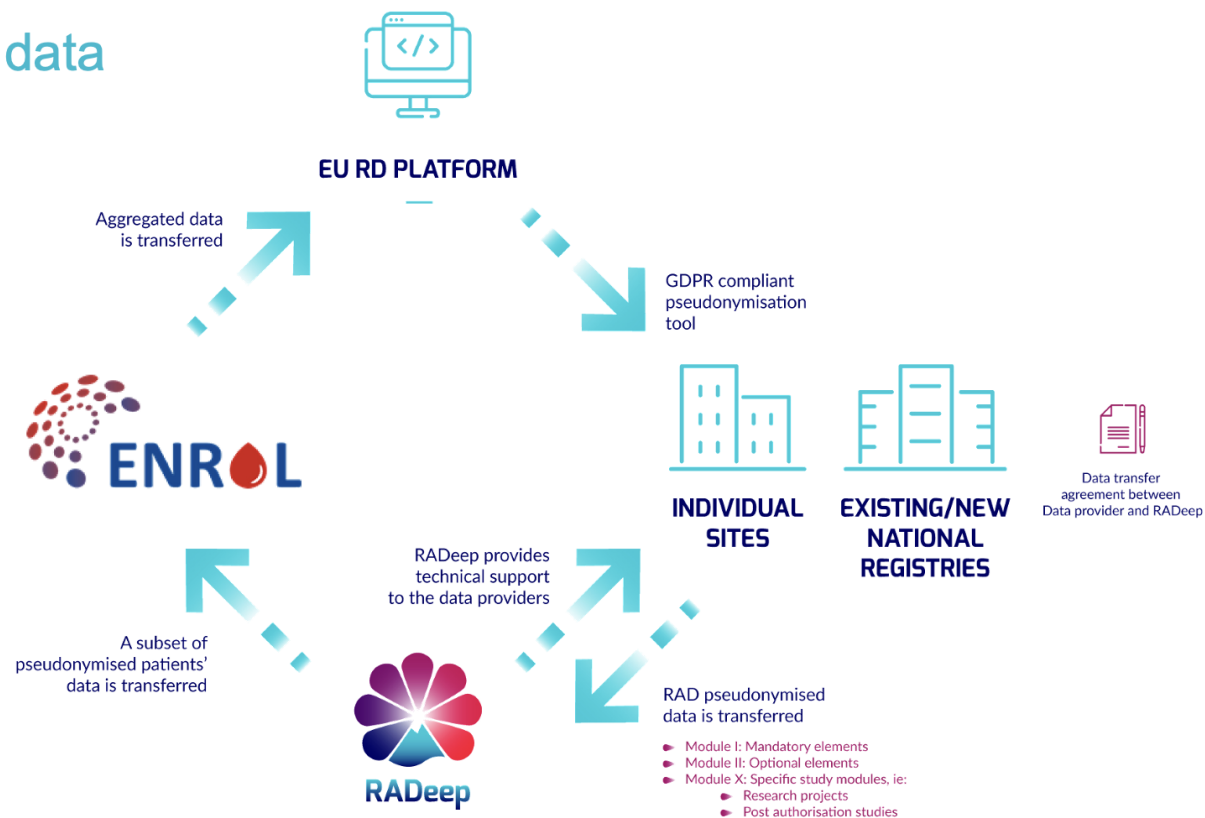
Pilotes pour tester le remboursement : support économique de la commission européenne:
200€ /Panel pour l'Instituton

Des actions concrètes



ETUDES
CLINIQUES
RECHERCHE

Transfer of data



RADeep team



Maria del Mar Mañú-Pereira
Co-Principal Investigator



Victoria Gutierrez
Scientific Manager



Claire Diot Lefebvre
Financial and legal manager



Béatrice Gulbis
Co-Principal Investigator



Ines Labidi
Project manager



Marina Kleanthous
Co-Principal Investigator



Petros Kountouris
Data and statistical manager



Stella Tamana
Platform developer

Des actions concrètes

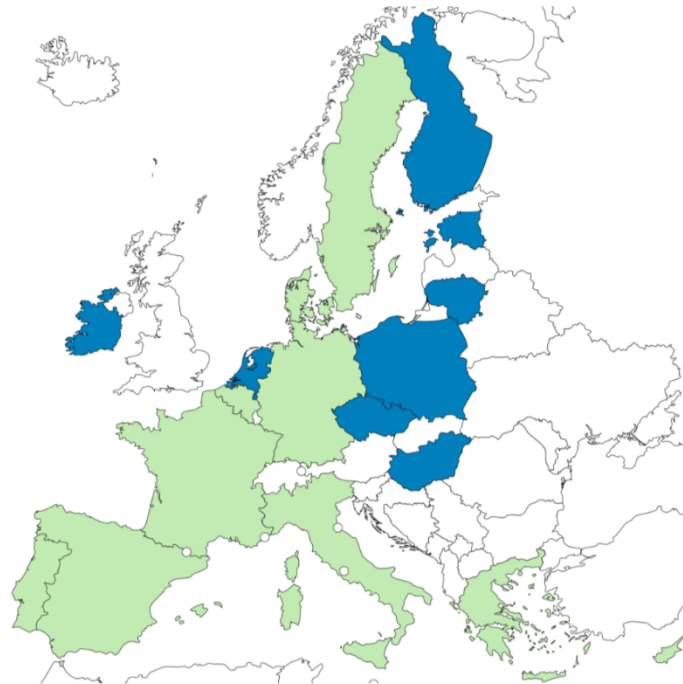


ETUDES
CLINIQUES
RECHERCHE

Status of collaborations

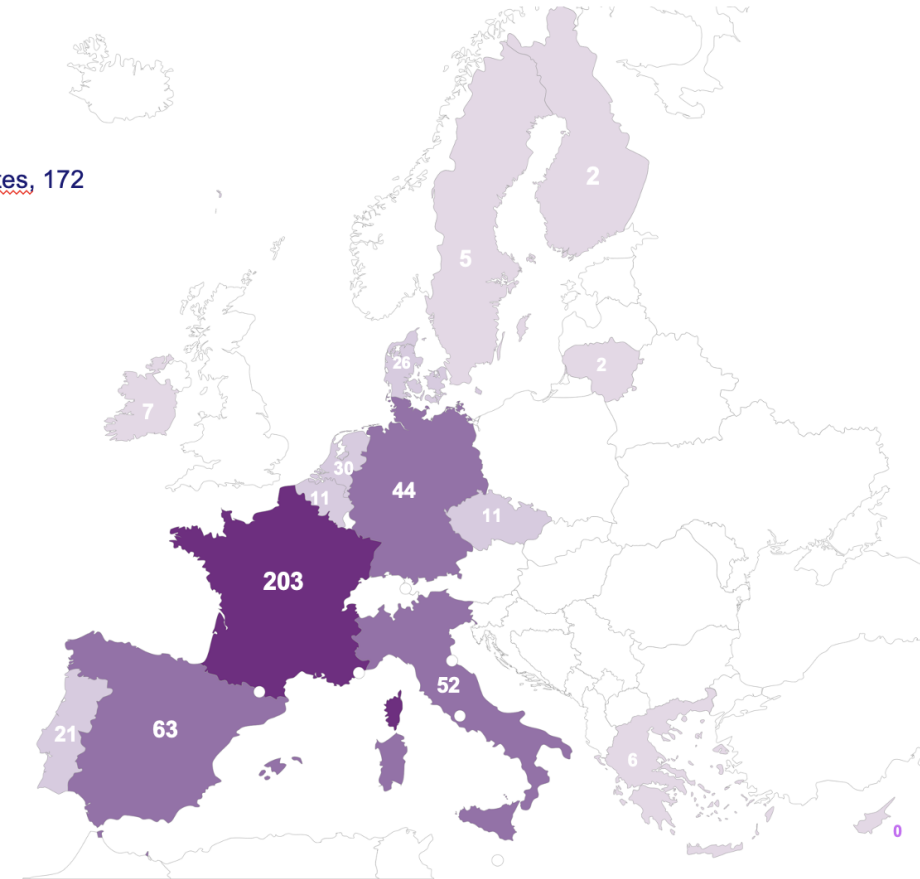
Ongoing collaborations: 10
Member States (Belgium,
Cyprus, Denmark, France,
Germany, Greece, Italy,
Portugal, Spain and Sweden)

**Contacted through the
mapping exercise:** 8 Member
States (Czech Republic,
Estonia, Hungary, Finland,
Ireland, Lithuania, The
Netherlands, Poland)



Mapping - PKD

- 514 patients (337 adultes, 172 enfants)
- 129 hôpitaux
- 5 Etats membres



Des actions concrètes



ETUDES
CLINIQUES
RECHERCHE

Deep

	Registre national	Centres	Ethics	Inf. Consent	Collaboration	First patient	Software
BELGIUM	Oui	16	+	+	+	+	REDCap
DANEMARK	Oui	2	+	+	+	+	RADeep
ITALY	Non	33	+	+	+	+	RADeep
SPAIN	Oui	78	+	+	+		REDCap



Des actions concrètes



ETUDES
CLINIQUES
RECHERCHE



Etudes cliniques

A very rare disease



A drug

SAFETY STUDY

Adult patients with erythrocyte membranopathies

Metapivat



Money from a Company and a Sponsor



A team



agios

EuroBloodNet
Association

Rigshospitalet, Denmark, (Andreas Glenthøj); University Medical Center Utrecht, Netherlands, (Eduard van Beers)

filiales de santé
maladies rares

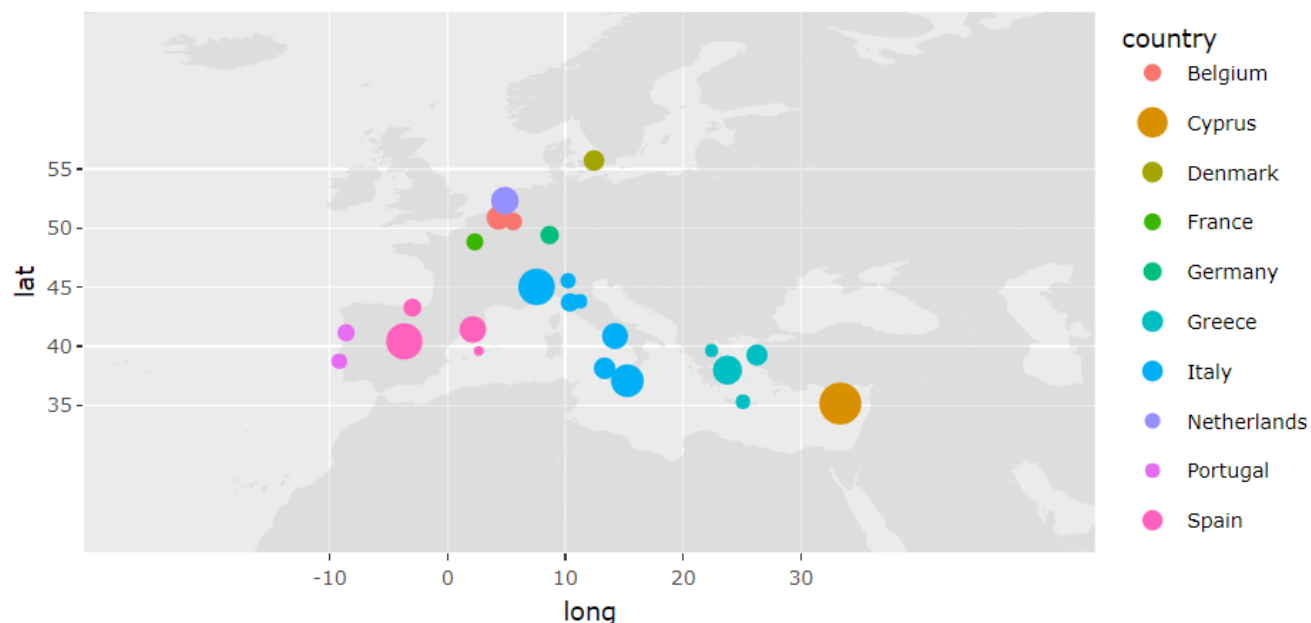
MCGR E
FILIERE SANTÉ MALADIES RARES



CLINICAL TRIALS AND RESEARCH *OTHER RESEARCH*

ERN-EuroBloodNet Collaborative Platform on Red Blood Cell and COVID-19 patients

Distribution by Center



- Participation of 43 Centers in 10 EU-MSs
- RADs Patients: 630

Disease	Number of Patients
Sickle Cell Disease	260
Thalassaemia	330
Other	40

Poster Communication ASH
2021

Oral Communication EHA 2022



Peer-review publication on
progress

Coordination



Prof. Pierre Feanux

Coordinator & Onco Chair



Ht. Saint Louis, Paris
pierre.fenaux@aphp.fr



Prof. Béatrice Gulbis

**Co- Coordinator & Non-Onco
Chair**



CUB-Ht. ERASME, Brussels
Beatrice.Gulbis@lhub-ulb.be



Dr. Maria del Mar Mañú-Pereira

Scientific Director & ENROL



University Hospital Vall d'Hebron,
Barcelona
Mar.manu@vhir.org



Co-funded by
the European Union

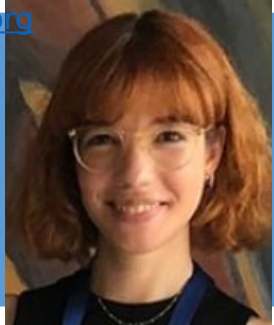
Project Management Team



Victoria Gutierrez

Scientific Manager

victoria.gutierrez@vhir.org



Mariangela Pellegrini

Educational and Patient Program Manager

mariangela.pellegrini@aphp.fr



Maria Rodríguez

Dissemination Manager

maria.rodriquez.sanchez@vhir.org



Léa Margot

ERN Project Manager

lea.margot@aphp.fr



Claire Diot

Project Manager

claire.diot@vhir.org



Christel Buelens

Educational and CPMS Manager

christel.buelens@ulb.be



Adeline Gladieux

Administrative Manager

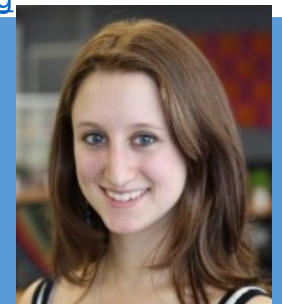
adeline.gladieux@aphp.fr



Alanna Irving

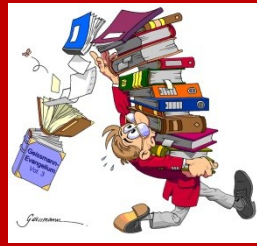
Monitoring Manager

alanna.irving@vhir.org

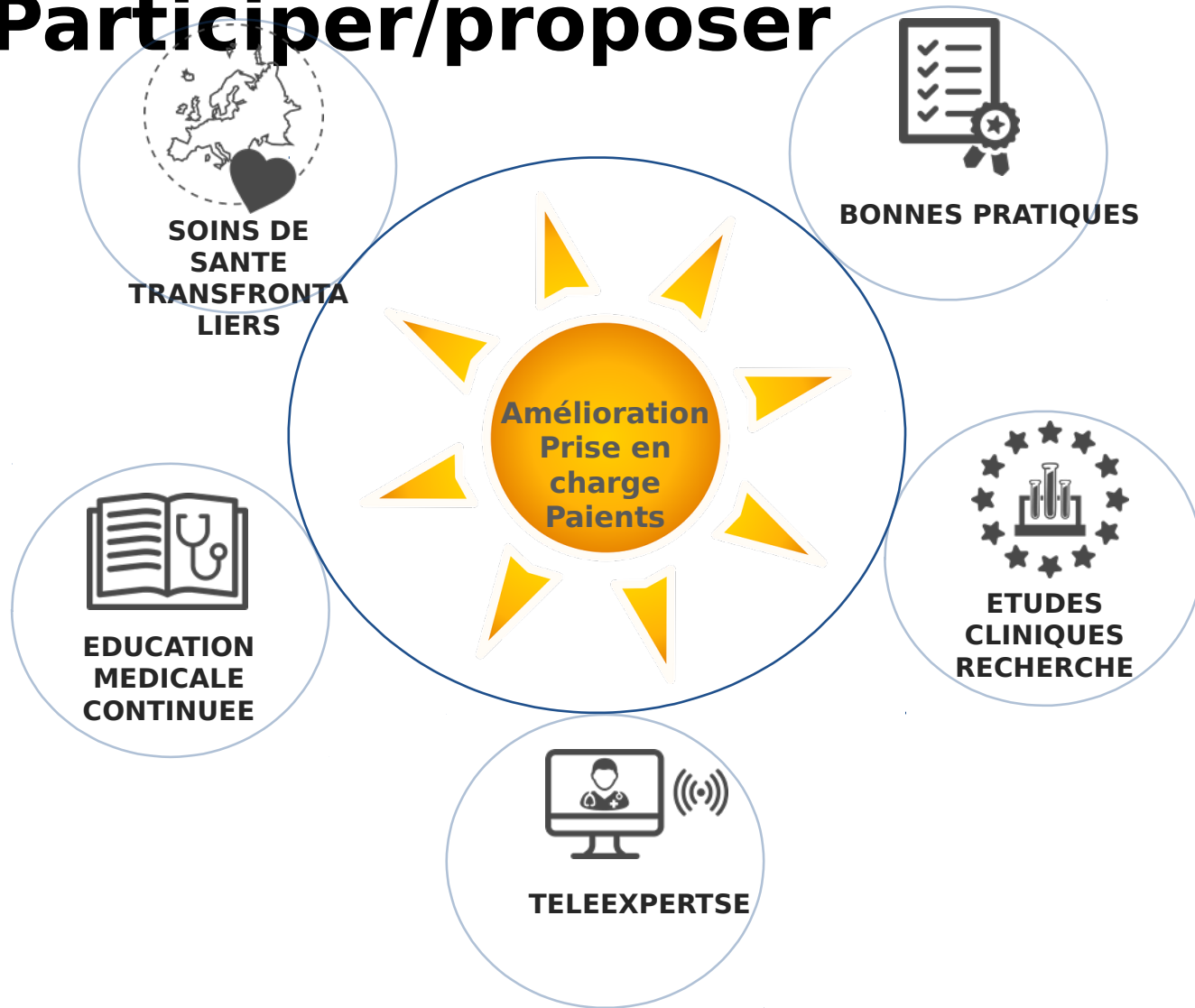


Co-funded by
the European Union

Les perspectives



• Participer/proposer



Support de

l'équipe EuroBloodNet

Coordination et

Logistique (nouvelles activités, webinaires, enquêtes, essais cliniques, etc...)

- Identification d'experts et de défenseurs des patients (panels, groupes de travail)
- Assistance économique et technique (essais cliniques, Registre, CPMS)
- Augmenter la visibilité et la diffusion de votre projet (reconnaissance

THE END

**~~MERCI POUR VOTRE~~
ATTENTION**

A VOTRE DISPOSITION

