

Bulletin recherche

Filière MCGRE

N°5 - Juillet 2019



© FREERANGE

MCGRE

FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES

Table des matières

Le point sur	3
Echange avec	4
Appels à projets	6
Bibliographie	8

Etude EXDRE (ClinicalTrials.gov NCT02571088) : Faisabilité d'une pratique sportive modérée chez des patients atteints de drépanocytose

Contexte et objectif

La drépanocytose est une maladie génétique affectant l'hémoglobine, protéine constitutive du globule rouge et ayant pour conséquence une apparence en forme de faucille. Ce défaut de structure mène à une mauvaise oxygénation de l'organisme et a pour principaux symptômes caractéristiques une anémie chronique et des crises vaso-occlusives (CVO) douloureuses. Tout effort physique intense est proscrit car il entraîne une acidose lactique possiblement déclencheuse de CVO. De ce fait, les patients évitent toute forme d'exercice physique, provoquant ainsi une sédentarité accrue et une diminution de leur qualité de vie. Cependant, la pratique d'une activité physique modérée pourrait s'avérer sans danger et bénéfique.

Le but de cette étude était d'évaluer, dans un cadre médical, la sécurité (absence de complications) et les effets potentiellement bénéfiques de la pratique d'une activité physique modérée et régulière sur l'aptitude fonctionnelle/physique et la qualité de vie de patients adultes atteints de drépanocytose.

Méthode

Vingt patients du groupe contrôle ont continué leur vie habituelle. Vingt patients du groupe entraînement ont effectué 3 séances d'entraînement par semaine pendant 8 semaines. Les séances d'exercice duraient 45 min, incluant échauffement, exercice d'endurance (30 min) et retour au calme. L'exercice était effectué sur vélo statique/d'appartement avec mesures tout au long de la séance de la fréquence cardiaque, de la saturation pulsée en oxygène et de la concentration en acide lactique. L'intensité de l'exercice était ciblée pour obtenir une concentration sanguine en acide lactique d'environ 2-2,5 mmol/L pendant l'entraînement (la concentration en acide lactique devait rester en dessous de 4 mmol/L pour éviter toute acidose et complication éventuelle). Des biopsies musculaires et des mesures de l'aptitude physique ont été effectuées avant et après la période de 8 semaines.

L'étude en quelques chiffres :

- étude prospective multicentrique ouverte
- nombre de patients : 40 adultes (> 18 ans, HbSS ou S/β0-Thalassémie), 33 ont pu finir le programme
- début de l'étude : septembre 2014
- fin de l'étude : décembre 2015

Résultats

Les résultats démontrent dans un premier temps, la possibilité pour un patient drépanocytaire d'effectuer un effort physique modéré sans générer de désaturation d'oxygène, d'accumulation d'acide lactique ou, plus généralement, de complications. Dans le groupe de patients ayant réalisé les séances d'exercice, il a été noté des augmentations i) de la densité capillaire (nb de capillaires par mm², traduisant un meilleur approvisionnement des tissus en oxygène), ii) de l'activité citrate synthase et cytochrome C oxydase 1 (enzymes clefs du métabolisme énergétique) dans les fibres musculaires, et iii) une augmentation de l'endurance et de l'aptitude physique. Il est important de noter que dans le groupe entraînement, aucun des patients n'a été hospitalisé pendant toute la durée de l'étude. En revanche, dans le groupe contrôle, pour cette même période, cinq patients ont été admis à l'hôpital, suite à une CVO ou à une infection virale.

➔ Les résultats de cette étude ont été publiés en novembre 2018 dans la revue Lancet Haematology ([http://doi: 10.1016/S2352-3026\(18\)30163-7](http://doi:10.1016/S2352-3026(18)30163-7)) et en mars 2019 dans la revue Medicine and Science in Sports and Exercise ([http://doi: 10.1249/MSS.0000000000001993](http://doi:10.1249/MSS.0000000000001993)).

Pr Laurent Messonnier

Directeur-adjoint, laboratoire interuniversitaire de biologie de la motricité, Université Savoie Mont Blanc



→ Pouvez-vous nous décrire le contexte de cette étude ?

Notre laboratoire est spécialisé dans l'étude de l'aptitude physique et des réponses physiologiques à l'exercice physique chez l'homme. Par le passé, nous avons été amenés à nous pencher sur l'étude du muscle de patients drépanocytaires et à cette occasion nous avons observé un profond remodelage, signifiant des répercussions de la maladie sur ce tissu. A l'issue de ces premiers travaux, nous voulions étudier l'aptitude physique chez ces patients. Pour le patient drépanocytaire, le risque associé à la pratique d'un exercice physique est l'acidose provoquée par l'excès d'acide lactique produit par le muscle actif. En effet, l'acidose lactique est un élément déclencheur de CVO. Toutefois, un exercice physique bien calibré, n'est pas forcément dangereux pour un patient. Nous connaissons les concentrations seuils d'acide lactique chez un sujet sain, c'est-à-dire la concentration maximale de lactate sanguin qui ne déclenche pas d'acidose. Elle se situe entre 7 et 8 mmol/L de sang. En revanche, nous ne connaissons rien des réponses métaboliques à l'exercice chez le patient drépanocytaire. Ainsi, pour éviter toute complication, nous avons fixé le seuil maximum de lactate dans le sang à 4 mmol/L de sang, ce qui correspond à un seuil bas. Dès que le patient atteignait cette concentration, l'exercice était immédiatement arrêté. En suivant ce protocole, aucune complication n'a été observée à l'issue des quelques 80 examens qui ont été effectués chez les patients. S'il est bien réalisé, et effectué de manière régulière, l'exercice physique peut même être bénéfique.

→ Quels pourraient-être les bénéfices à long terme d'une activité physique régulière pour les patients ?

Il faut savoir qu'avec la drépanocytose, les patients sont souvent sédentaires. Le problème est que plus on est sédentaire, plus on s'hyper-sédentarise et plus la qualité de vie est faible. Notre but, à long terme, serait de transformer ce cercle vicieux en cercle vertueux.

Dans un premier temps, le patient va améliorer sa capacité physique. Il sera plus à l'aise dans ses activités du quotidien : il pourra faire ses courses, marcher, aller au travail, avoir un sommeil de meilleure qualité, monter les escaliers, il va gagner en mobilité. C'est un cercle vertueux, où le patient va reprendre de l'aptitude physique. Plus il gagne en mobilité, plus il peut se sociabiliser, et au final, gagner en qualité de vie. Nous avons l'exemple d'un patient qui, à l'issue de cette étude, était capable de s'occuper de son enfant en bas âge pendant une demi-journée, quand ça lui était impossible auparavant. Un autre de nos patients s'est remis à la danse.

Dans un second temps, on pourrait imaginer que le profil clinique des patients soit amélioré. Dans notre étude récente, nous avons pu observer l'absence de CVO chez les patients qui s'entraînaient, alors que cinq patients du groupe témoin ont eu des crises vaso-occlusives durant la même période. Deux mois d'étude sur un échantillon de 40 patients n'est cependant pas suffisant pour en tirer des conclusions. Il faudrait pour cela étudier à plus long terme les effets de l'activité physique chez le patient drépanocytaire.

→ Votre étude s'est portée sur l'exercice physique chez le patient adulte. Pensez-vous qu'il serait possible de transposer cette étude chez des drépanocytaires enfants ?

Bien sûr, c'est à envisager. Une étude réalisée aux Etats-Unis a déjà montré la faisabilité d'un programme d'exercice physique chez des enfants drépanocytaires. Une absence de complication a pu être observée, mais aucun bénéfice n'a été démontré. Cependant, contrairement à notre étude, où les patients se rendaient à l'hôpital pour leur séance de sport, les enfants de l'étude américaine étaient laissés en autonomie complète chez eux. Il est possible que la démotivation ait été plus forte à ce moment pour les enfants et que cela ait empêché l'observation de résultats concrets...

→ Qu'en est-il des autres pathologies du globule rouge ?

On peut imaginer des exercices physiques réguliers pour des patients avec d'autres pathologies du globule rouge. Pour certaines pathologies, il existe des traitements pour améliorer le quotidien. Nous croyons fortement à la combinaison d'un traitement couplé à une activité physique pour un effet synergique. Cet effet synergique pourrait être majeur et on pourrait imaginer une action doublée du médicament et de l'activité, quelle que soit la pathologie. Un groupe de travail s'est constitué dans la filière MCGRE, afin de mettre en place un programme d'entraînement sportif à destination des patients présentant des pathologies avec anémies hémolytiques. Une évaluation des effets pour les patients sera réalisée.

Fondation maladies rares : GenOmics : séquençage à haut débit & maladies rares

La Fondation Maladies Rares apporte son soutien à des projets de recherche visant à élucider les bases génétiques et moléculaires des maladies rares en s'appuyant sur le séquençage à haut débit.

L'appui de la Fondation Maladies Rares permettra aux porteurs de projets d'accéder aux technologies les plus innovantes de séquençage à haut débit pour l'analyse de l'exome, du génome, du transcriptome et de l'épigénome.

Clôture de la réception des dossiers complets : mercredi 25 septembre 2019

➔ Plus d'informations :

https://fondation-maladiesrares.org/wp-content/uploads/2019/07/2019-FondationMR_HTS-RD.pdf

Prix Irène Joliot-Curie

Le ministère de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation et Airbus lancent la 18e édition du Prix Irène Joliot-Curie, comportant 3 catégories :

- la catégorie « Femme scientifique de l'année » récompense une femme ayant apporté une contribution remarquable dans le domaine de la recherche publique par l'ouverture de son sujet, l'importance de ses travaux et la reconnaissance dans son domaine scientifique tant au plan national qu'international – dotation : 40 000 euros,
- la catégorie « Jeune Femme scientifique » met en valeur et encourage une jeune femme qui se distingue par un parcours et des travaux qui en font une spécialiste de talent dans son domaine – dotation : 15 000 euros,
- la catégorie « Femme, recherche et entreprise » récompense une femme qui a développé des innovations scientifiques et/ou techniques dans une fonction de recherche & développement, en travaillant au sein d'une entreprise, ou en contribuant à la création d'une entreprise – dotation : 15 000 euros.

Clôture de la réception des dossiers complets : jeudi 26 septembre 2019

➔ Plus d'informations :

<http://www.enseignementsup-recherche.gouv.fr/cid143667/prix-irene-joliot-curie-lancement-de-l-edition-2019.html>

Association Capucine / Société Francophone de Greffe de Moelle et de Thérapie Cellulaire (SFGM-TC) : appel à projets de recherche

Cet appel d'offres concerne les projets de recherche ayant pour thématique :

- optimisation du diagnostic, de la prévention ou du traitement de la GVH,
- nouvelles immunothérapies anti-tumorales.

Deux projets seront sélectionnés pour un financement de 15000 euros chacun.

Clôture de la réception des dossiers complets : dimanche 29 septembre 2019

➔ Plus d'informations :

http://sfgm-tc.com/images/Appel_doffres_2019_Capucine.pdf

Fondation Groupama : prix de l'innovation sociale 2020

Cet appel à projets s'adresse aux associations maladies rares, aux entreprises, aux start-ups et aux équipes de recherche dès lors que leur projet est entré en phase de développement «industriel».

Le prix de l'innovation sociale soutient des initiatives novatrices marquant une avancée significative dans la lutte contre les maladies rares.

Celles-ci doivent contribuer à rompre l'isolement, favoriser le lien social, l'insertion professionnelle, ou aider au développement de l'éducation thérapeutique. Ces avancées peuvent s'adresser aux enfants comme aux adultes, trop souvent isolés par la maladie.

Date limite de dépôt des dossiers : dimanche 6 octobre 2019

➔ Plus d'informations :

<http://www.fondation-groupama.com/article/lancement-de-lappel-a-projets-prix-de-linnovation-sociale-2020/>

Fondation MACSF : soumettre un projet

La Fondation soutient les projets qui s'inscrivent dans l'une des thématiques suivantes :

- innovation en santé (projets ayant trait à la télémédecine, aux applications et objets connectés en santé, à la simulation, l'intelligence artificielle ou encore les start-up, etc.)
- solidarité (projets de soins en faveur des plus démunis, actions destinées aux professionnels de santé les plus vulnérables, etc.)
- formation initiale et continue des soignants (projets soutenant l'évolution des professions de santé dans leur exercice par la formation)

Le projet doit être porté par :

- une organisation de professionnels de santé libéraux
- des professionnels de la santé des établissements de soins
- des universités et instituts de formation en santé
- des associations de patients ou reconnues d'utilité publique

Clôture de la réception des dossiers complets : jeudi 31 octobre 2019

➔ Plus d'informations :

<https://www.macsf-exerciceprofessionnel.fr/Publications-actions-et-mecenat/Fondation-MACSF/Soumettre-un-projet/fondation-les-projets>

Force Hémato : appel à projets infirmier 2020

Le but de cet appel d'offres est de financer un projet de recherche infirmier en sciences humaines et sociales en hématologie. Celui-ci portera spécifiquement sur des études de qualité de vie, d'accompagnement des patients et leurs proches ou d'organisation du travail en équipe.

Le financement du projet d'une valeur de 20 000 euros sera attribué par le Conseil d'Administration de Force Hémato sur proposition du jury qui aura expertisé les dossiers.

Les prix seront remis lors de la journée infirmière du congrès de la Société Française d'Hématologie 2020.

Date limite de dépôt des dossiers : samedi 30 novembre 2019

➔ Plus d'informations :

[http://sfh.hematologie.net/hematolo/UserFiles/File/PDF/Force%20Hemato%20-%20appel%20d%27offre%20-%20projet%20infirmier%20SHS%20Hematologie%20\(juin%202019\).pdf](http://sfh.hematologie.net/hematolo/UserFiles/File/PDF/Force%20Hemato%20-%20appel%20d%27offre%20-%20projet%20infirmier%20SHS%20Hematologie%20(juin%202019).pdf)



Les appels à projets sont régulièrement mis à jour sur le site internet de la filière MCGRE, à l'adresse suivante : <https://filiere-mcgre.fr/espace-professionnels-de-sante/appels-a-projets/>

Anémie dysérythroïétique congénitale

→ **Characterization of Two Cases of Congenital Dyserythropoietic Anemia Type I Shed Light on the Uncharacterized C15orf41 Protein**

Russo R, Marra R, Andolfo I, De Rosa G, Rosato BE, Manna F, Gambale A, Raia M, Unal S, Barella S, Iolascon A.

Front Physiol. 2019 May 22;10:621. doi: 10.3389/fphys.2019.00621

Anomalies de la membrane du globule rouge

→ **Novel hereditary spherocytosis-associated splice site mutation in the ANK1 gene caused by parental gonosomal mosaicism**

Wang X, Shen N, Huang M, Lu Y, Hu Q.

Haematologica. 2018 May;103(5):e219-e222. doi: 10.3324/haematol.2017.186551

→ **Dehydrated hereditary stomatocytosis: clinical perspectives**

Frederiksen H.

J Blood Med. 2019 Jul 4;10:183-191. doi: 10.2147/JBM.S179764

→ **Hereditary spherocytosis is associated with decreased pyruvate kinase activity due to impaired structural integrity of the red blood cell membrane**

Andres O, Loewecke F, Morbach H, Kraus S, Einsele H, Eber S, Speer CP.

Br J Haematol. 2019 Jul 5. doi: 10.1111/bjh.16084

→ **Density, heterogeneity and deformability of red cells as markers of clinical severity in hereditary spherocytosis**

Huisjes R, Makhro A, Llaudet-Planas E, Hertz L, Petkova-Kirova P, Verhagen LP, Pignatelli S, Rab MA, Schiffelers RM, Seiler E, van Solinge WW, Vives Corrons JL, Mañú-Pereira M, Kaestner L, Bogdanova A, van Wijk R.

Haematologica. 2019 May 30. doi: 10.3324/haematol.2018.188151

Déficit en glucose-6 phosphate isomérase

→ **Clinical and Molecular Spectrum of Glucose-6-Phosphate Isomerase Deficiency. Report of 12 New Cases**

Fermo E, Vercellati C, Marcello AP, Zaninoni A, Aytac S, Cetin M, Capolsini I, Casale M, Paci S, Zanella A, Barcellini W, Bianchi P.

Front Physiol. 2019 May 7;10:467. doi: 10.3389/fphys.2019.00467

Drépanocytose

→ **Sickle cell disease: Reducing the global disease burden**

Mburu J, Odame I.

Int J Lab Hematol. 2019 May;41 Suppl 1:82-88. doi: 10.1111/ijlh.13023

➔ **Hydroxycarbamide treatment in children with Sickle Cell Anaemia is associated with more intact white matter integrity: a quantitative MRI study**

Kapustin D, Leung J, Odame I, Williams S, Shroff M, Kassner A.

Br J Haematol. 2019 Jun 18. doi: 10.1111/bjh.16063

➔ **A preliminary investigation of the psychometric properties of PROMIS® scales in emerging adults with sickle cell disease**

Hildenbrand AK, Quinn CT, Mara CA, Peugh JL, McTate EA, Britto MT, Crosby LE.

Health Psychol. 2019 May;38(5):386-390. doi: 10.1037/hea0000696

➔ **A Phase 3 Randomized Trial of Voxelotor in Sickle Cell Disease**

Vichinsky E, Hoppe CC, Ataga KI, Ware RE, Nduba V, El-Beshlawy A, Hassab H, Achebe MM, Alkindi S, Brown RC, Diuguid DL, Telfer P, Tsitsikas DA, Elghandour A, Gordeuk VR, Kanter J, Abboud MR, Lehrer-Graiwer J, Tonda M, Intondi A, Tong B, Howard J; HOPE Trial Investigators

N Engl J Med. 2019 Jun 14. doi: 10.1056/NEJMoa1903212

➔ **Interval decline in hemoglobin A is associated with annual clinical event rate in sickle cell anemia patients receiving maintenance apheresis RBC exchange**

Kamyszek RW, Raval JS, Srinivasan AJ, Ansari AK, Evans BA, Rollins-Raval MA, Poisson JL, Shah NR, Welsby IJ.

Transfusion. 2019 Jun 3. doi: 10.1111/trf.15386

➔ **Psychometric analysis of the adult sickle cell quality of life measurement information system (ACSQ-Me) in a UK population**

Cooper O, McBain H, Tangayi S, Telfer P, Tsitsikas D, Yardumian A, Mulligan K.

Health Qual Life Outcomes. 2019 Apr 29;17(1):74. doi: 10.1186/s12955-019-1136-7

➔ **The effects of hydroxycarbamide on the plasma proteome of children with sickle cell anaemia**

Brewin J, Tewari S, Menzel S, Kirkham F, Inusa B, Renney G, Ward M, Rees DC.

Br J Haematol. 2019 May 29. doi: 10.1111/bjh.15996

➔ **Substitutions in the β subunits of sickle-cell hemoglobin improve oxidative stability and increase the delay time of sickle-cell fiber formation**

Meng F, Kassa T, Strader MB, Soman J, Olson JS, Alayash AI.

J Biol Chem. 2019 Mar 15;294(11):4145-4159. doi: 10.1074/jbc.RA118.006452

➔ **Robust Clinical and Laboratory Response to Hydroxyurea Using Pharmacokinetically Guided Dosing for Young Children with Sickle Cell Anemia**

McGann PT, Niss O, Dong M, Marahatta A, Howard T, Mizuno T, Lane A, Kalfa TA, Malik P, Quinn CT, Ware RE, Vinks AA.

Am J Hematol. 2019 May 20. doi: 10.1002/ajh.25510

➔ **Long-term event-free survival, chimerism and fertility outcomes in 234 patients with sickle-cell anemia younger than 30 years after myeloablative conditioning and matched-sibling transplantation in France**

Bernaudin F, Dalle JH, Bories D, Peffault de Latour R, Robin M, Bertrand Y, Pondarre C, Vannier JP, Neven B, Kuentz M, Maury S, Lutz P, Paillard C, Yakouben K, Thuret I, Galambrun C, Dhedin N, Jubert C, Rohrllich P, Bay JO, Suarez F, Raus N, Vernant JP, Gluckman E, Poirot C, Socié G; Société Française de Greffe de Moelle et de Thérapie Cellulaire

Haematologica. 2019 May 16. doi: 10.3324/haematol.2018.213207

➔ **Semisynthetic supra plasma expanders: a new class of therapeutics to improve microcirculation in sickle cell anaemia**

Meng F, Kaul D, Thangaswamy S, Bhutoria S, Gerfen G, Branch C, Intaglietta M, Acharya SA.

Artif Cells Nanomed Biotechnol. 2019 Dec;47(1):73-82. doi: 10.1080/21691401.2018.1543194

➔ **Cognitive Function in Sickle Cell Disease Across Domains, Cerebral Infarct Status, and the Lifespan: A Meta-Analysis**

Prussien KV, Jordan LC, DeBaun MR, Compas BE.

J Pediatr Psychol. 2019 May 3. doi: 10.1093/jpepsy/jsz031

➔ **Combined and differential effects of alpha-thalassemia and HbF-quantitative trait loci in Senegalese hydroxyurea-free children with sickle cell anemia**

Gueye Tall F, Martin C, Ndour EHM, Renoux C, Ly ID, Connes P, Gueye PM, Diallo RN, Diagne I, Diop PA, Cissé A, Lopez Sall P, Joly P.

Pediatr Blood Cancer. 2019 Jul 19:e27934. doi: 10.1002/pbc.27934

➔ **The Role of Cognitive Behavioral Therapy in Opioid Use Reduction in Pediatric Sickle Cell Disease: Protocol for a Systematic Review**

Anderson AT, Tran N, Smith K, Kelley-Quon LI.

JMIR Res Protoc. 2019 Jul 17;8(7):e13211. doi: 10.2196/13211

➔ **Pediatric to Adult Transition in Sickle Cell Disease: Survey Results from Young Adult Patients**

Travis K, Wood A, Yeh P, Allahabadi S, Chien LC, Curtis S, Hammond A, Kohn J, Ogugbuaja C, Rees M, Shumway J, Sheehan V.

Acta Haematol. 2019 Jul 15:1-13. doi: 10.1159/000500258

➔ **Reduced peripheral blood superoxide dismutase 2 expression in sickle cell disease**

Armenis I, Kalotychou V, Tzanetea R, Moysakis I, Anastasopoulou D, Pantos C, Konstantopoulos K, Rombos I.

Ann Hematol. 2019 Jul;98(7):1561-1572. doi: 10.1007/s00277-019-03709-8

Thalassémies

➔ **Renal safety under long-course deferasirox therapy in iron overloaded transfusion-dependent β -thalassemia and other anemias**

Origa R, Piga A, Tartaglione I, Della Corte G, Forni GL, Bruederle A, Castiglioni C, Han J.

Am J Hematol. 2018 Jul;93(7):E172-E175. doi: 10.1002/ajh.25122

➔ **Effect of heterozygous beta thalassemia on HbA1c levels in individuals without diabetes mellitus: A cross sectional study**

Tsilingiris D, Makrilakis K, Voskaridou E, Pagkrati S, Dalamaga M, Liatis S.

Clin Chim Acta. 2019 Jul;494:132-137. doi: 10.1016/j.cca.2019.03.1611

➔ **Prevalence of extramedullary hematopoiesis, renal cysts, splenic and hepatic lesions, and vertebral hemangiomas among thalassemic patients: a retrospective study from the Myocardial Iron Overload in Thalassemia (MIOT) network**

Ricchi P, Meloni A, Grigoratos C, Toia P, Fina P, Pistoia L, Costantini S, Borsellino Z, Lisi R, Rocca M, Preziosi P, Midiri M, Pepe A.

Ann Hematol. 2019 Jun;98(6):1333-1339. doi: 10.1007/s00277-019-03659-1

➔ **Cardiac complications and iron overload in beta thalassemia major patients-a systematic review and meta-analysis**

Koohi F, Kazemi T, Miri-Moghaddam E.

Ann Hematol. 2019 Jun;98(6):1323-1331. doi: 10.1007/s00277-019-03618-w

➔ **Thiourea derivatives induce fetal hemoglobin production in-vitro: A new class of potential therapeutic agents for β -thalassemia**

Ali H, Iftikhar F, Shafi S, Siddiqui H, Khan IA, Iqbal Choudhary M, Musharraf SG.

Eur J Pharmacol. 2019 May 14. doi: 10.1016/j.ejphar.2019.05.027

➔ **Increased endothelial activation in β -thalassemia disease**

Sirivadhanakul P, Chuansumrit A, Songdej D, Kadegasem P, Wongwerawattanakoon P, Sirachainan N.

Ann Hematol. 2019 Jul;98(7):1593-1602. doi: 10.1007/s00277-019-03672-4

Hémoglobinopathies – Autres maladies du globule rouge

➔ **Highly efficient therapeutic gene editing of human hematopoietic stem cells**

Wu Y, Zeng J, Roscoe BP, Liu P, Yao Q, Lazzarotto CR, Clement K, Cole MA, Luk K, Baricordi C, Shen AH, Ren C, Esrick EB, Manis JP, Dorfman DM, Williams DA, Biffi A, Brugnara C, Biasco L, Brendel C, Pinello L, Tsai SQ, Wolfe SA, Bauer DE.

Nat Med. 2019 May;25(5):776-783. doi: 10.1038/s41591-019-0401-y

➔ **The effect of iron chelation therapy on overall survival in sickle cell disease and β -thalassemia: A systematic review**

Ballas SK, Zeidan AM, Duong VH, DeVeaux M, Heeney MM.

Am J Hematol. 2018 Jul;93(7):943-952. doi: 10.1002/ajh.25103

➔ **Efficacy of the National Thalassaemia and Sickle Cell Disease Prevention Programme in Northern Greece: 15-Year Experience, Practice and Policy Gaps for Natives and Migrants**

Theodoridou S, Prapas N, Balassopoulou A, Boutou E, Vyzantiadis TA, Adamidou D, Delaki EE, Yfanti E, Economou M, Teli \square , Karakasidou O, Skatharoudi E, Theodoridis T, Voskaridou E.

Hemoglobin. 2018 Jul;42(4):257-263. doi: 10.1080/03630269.2018.1528986

➔ **Red Blood Cell Membrane Conductance in Hereditary Haemolytic Anaemias**

Petkova-Kirova P, Hertz L, Danielczok J, Huisjes R, Makhro A, Bogdanova A, Mañú-Pereira MDM, Vives Corrons JL, van Wijk R, Kaestner L.

Front Physiol. 2019 Apr 16;10:386. doi: 10.3389/fphys.2019.00386

➔ **Activin-A is elevated in patients with thalassemia major and double heterozygous sickle cell/beta-thalassemia and correlates with markers of hemolysis and bone mineral density**

Voskaridou E, Ntanasis-Stathopoulos I, Christoulas D, Dimopoulou M, Komninaka V, Repa K, Papatheodorou A, Terpos E.

Ann Hematol. 2019 Jul;98(7):1583-1592. doi: 10.1007/s00277-019-03695-x

➔ **Share and protect our health data: an evidence based approach to rare disease patients' perspectives on data sharing and data protection - quantitative survey and recommendations**

Courbier S, Dimond R, Bros-Facer V.

Orphanet J Rare

Dis. 2019 Jul 12;14(1):175. doi: 10.1186/s13023-019-1123-4

➔ **International experiences in multicriteria decision analysis (MCDA) for evaluating orphan drugs: a scoping review**

Lasalvia P, Prieto L, Moreno M, Castrillón J, Romano G, Garzón N, Rosselli D.

Expert Rev Pharmacoecon Outcomes Res. 2019 Jun 18. doi: 10.1080/14737167.2019.1633918

➔ **Information needs of physicians regarding the diagnosis of rare diseases: a questionnaire-based study in Belgium**

Vandeborne L, van Overbeeke E, Dooms M, De Beleyr B, Huys I.

Orphanet J Rare Dis. 2019 May 4;14(1):99. doi: 10.1186/s13023-019-1075-8

➔ **The experience of parents of children with rare diseases when communicating with healthcare professionals: towards an integrative theory of trust**

Gómez-Zúñiga B, Pulido Moyano R, Pousada Fernández M, García Oliva A, Armayones Ruiz M.

Orphanet J Rare Dis. 2019 Jun 28;14(1):159. doi: 10.1186/s13023-019-1134-1

➔ **Using a stated preference discrete choice experiment to assess societal value from the perspective of patients with rare diseases in Italy**

López-Bastida J, Ramos-Goñi JM, Aranda-Reneo I, Taruscio D, Magrelli A, Kanavos P.

Orphanet J Rare Dis. 2019 Jun 26;14(1):154. doi: 10.1186/s13023-019-1126-1

➔ **Comparing access to orphan medicinal products in Europe**

Zamora B, Maignen F, O'Neill P, Mestre-Ferrandiz J, Garau M.

Orphanet J Rare Dis. 2019 May 3;14(1):95. doi: 10.1186/s13023-019-1078-5

➔ **Towards the automated economic assessment of newborn screening for rare diseases**

Prieto-González D, Castilla-Rodríguez I, González E, Couce ML.

J Biomed Inform. 2019 Jul;95:103216. doi: 10.1016/j.jbi.2019.103216

Pour aller plus loin :



➔ Le tableau des études cliniques est régulièrement mis à jour et téléchargeable sur le site internet de la filière MCGRE, à l'adresse suivante :

<https://filiere-mcgre.fr/espace-professionnels-de-sante/equipes-et-themes-de-recherche/>

Des informations sur les équipes de recherche et les bases de données sont également disponibles dans la même rubrique.