

Bulletin recherche

Filière MCGRE

N°7 - Février 2020



© FREERANGE

MCGRE

FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES

Table des matières

Le point sur3

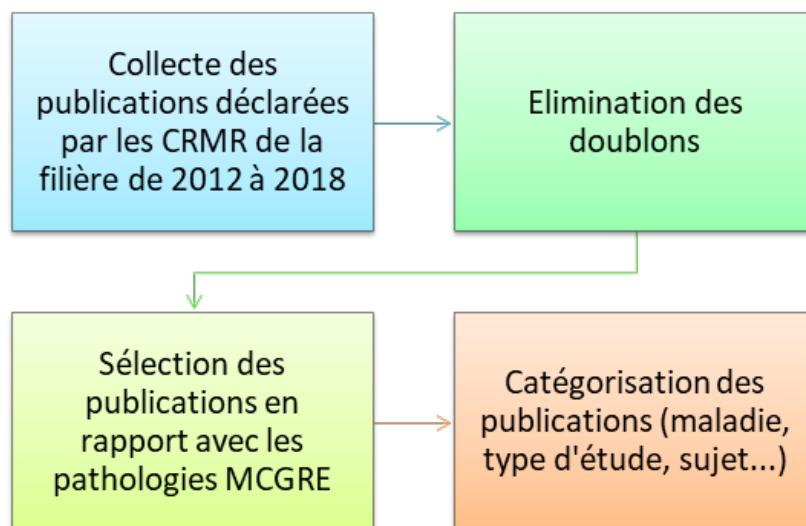
Appels à projets6

Bibliographie11

Le point sur ...

Les publications scientifiques dans la filière MCGRE

Méthode

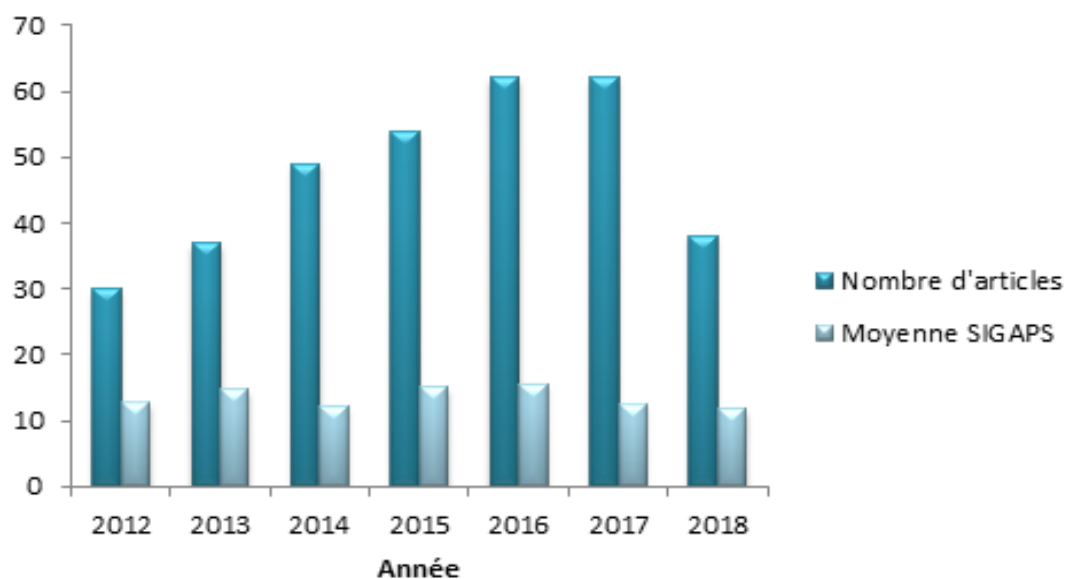


Résultats

→ 346 articles concernant les pathologies MCGRE publiés de 2012 à 2018

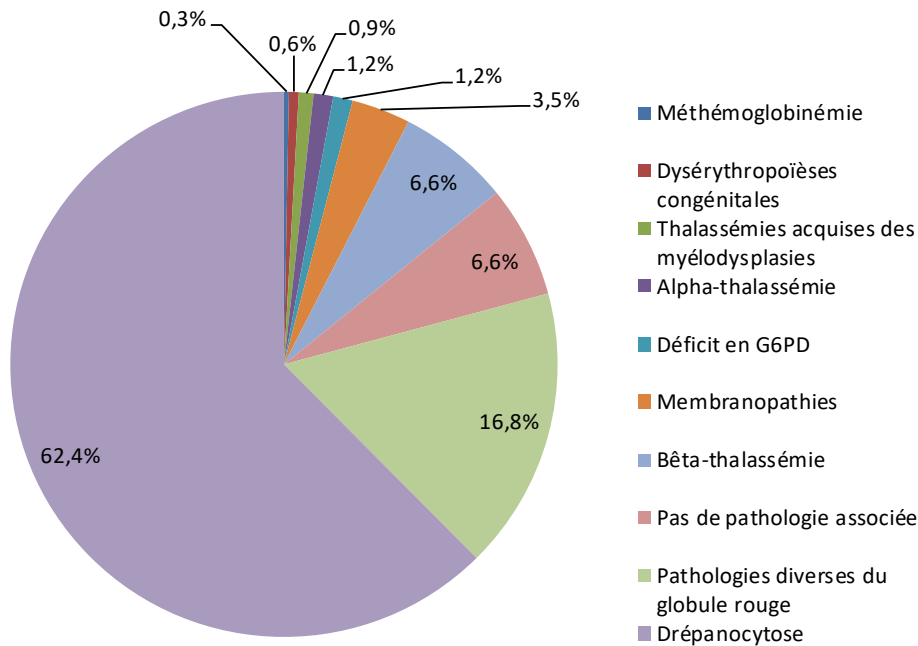
Remarque : l'analyse étant basée uniquement sur les publications déclarées par les CRMR, il est possible que les travaux de certains centres, notamment ceux des CCMR, n'aient pas été pris en compte.

Nombre de publications et moyenne des points SIGAPS* par année



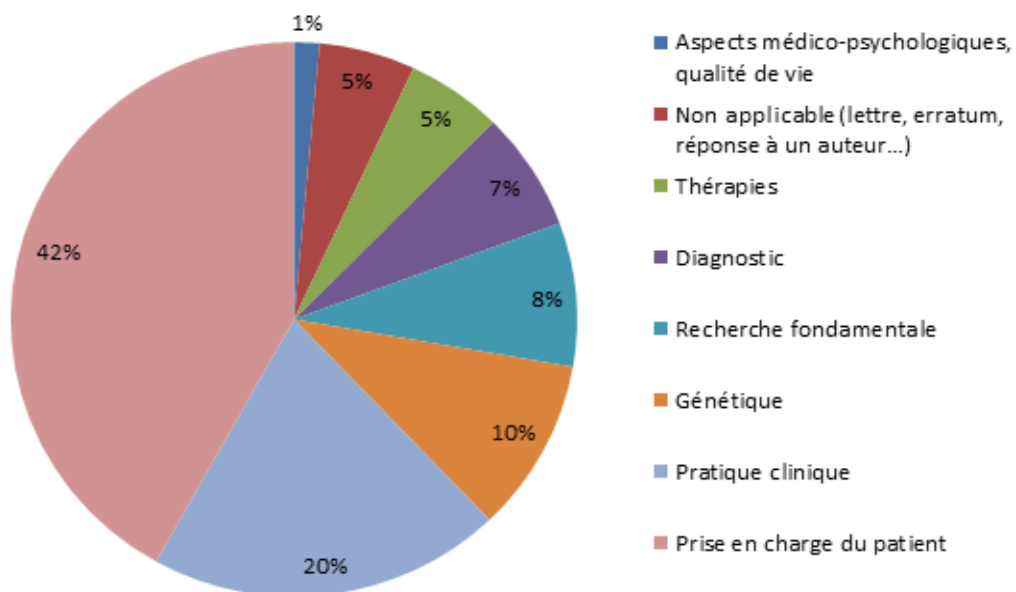
* Le score SIGAPS est calculé en tenant compte de la catégorie de l'article et de la position de l'auteur. Il est utilisé par le Ministère de la Santé pour évaluer la production scientifique des centres de référence.

Les pathologies concernées



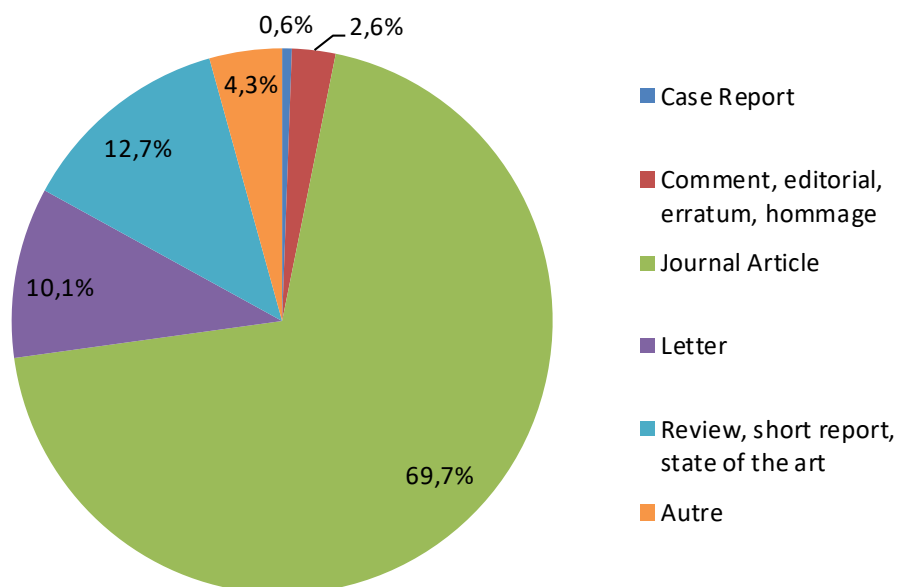
- Plus de 62% des publications concernent la drépanocytose.
- Un peu moins de 10% des publications concernent les thalassémies.
- Près d'un quart des publications a pour sujet plusieurs pathologies du globule rouge, les hémoglobino-pathies en général ou l'étude de l'hémoglobine.

Thèmes



- 42% des publications concernent la prise en charge des patients.
- Il existe très peu d'articles traitant d'aspects médico-sociaux, de psychologie ou de qualité de vie. Dans cette catégorie, 4 des 5 articles ont été publiés après 2015.

Type de publication



- Près de 70% des publications sont de type «journal article».
- 13% des publications sont des mises au point et synthèses («review», «short report»...).
- 10% des publications sont des courts articles scientifiques («letter»).



La liste des publications est disponible 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/>

Appels à projets

EJP RD – Appel à projets recherche préclinique 2020

Dans le cadre du programme européen conjoint sur les Maladies Rares (European Joint Programme on Rare Diseases), l'Agence Nationale de la Recherche lance, en collaboration avec 23 pays, le 2e appel à projets sur « La recherche préclinique afin de développer des traitements efficaces pour lutter contre les maladies rares ».

Clôture de la soumission des pré-propositions : 18 février 2020 à 14h

→ Plus d'informations : <https://anr.fr/fr/detail/call/appele-a-projets-2020-sur-les-maladies-rares-dans-le-cadre-de-leuropean-joint-programme-on-rare-dise/>

EJP RD – Méthodologie des études cliniques 2019

L'appel à projets interne à l'EJP RD « Demonstration projects on existing statistical methodologies to improve rare disease clinical trials » vise à montrer la facilité d'utilisation et la capacité des méthodologies statistiques innovantes pour les essais cliniques dans les maladies rares, qui n'ont pas encore été démontrées sur les données existantes d'études cliniques sur les maladies rares spécifiques.

Cet appel à projets est ouvert uniquement aux équipes dont les institutions sont membres de l'EJP RD.

Clôture de la soumission des pré-propositions : 15 mars 2020

→ Plus d'informations : <https://www.ejprarediseases.org/index.php/clinical-trials-met-dem-projects-call/>

EJP RD – Stages maladies rares dans les ERN

Des bourses sont proposées pour aider financièrement des étudiants en thèse et des médecins à effectuer des stages scientifiques courts (jusqu'à 3 mois) pour se former à la recherche spécialisée hors de leurs pays de résidence. Ces bourses sont ouvertes aux personnes travaillant dans des institutions membres des ERN. Les stagiaires devront acquérir des compétences liées à leur recherche sur les maladies rares avec un bénéfice pour leur ERN.

Date limite de dépôt des dossiers : 16 mars 2020

→ Plus d'informations :

<https://www.ejprarediseases.org/index.php/training-and-empowerment/ern-trainings/>

EJP RD – Appel à projets Networking Support Scheme (NSS)

L'objectif de ce programme est d'encourager le partage de connaissances des professionnels de santé, des chercheurs et des patients sur les maladies rares et les cancers rares.

Le programme fournira un soutien financier aux candidats pour favoriser l'organisation d'ateliers ou de conférences permettant de renforcer les collaborations et le partage de connaissances pour de nouveaux réseaux de recherche ou pour des réseaux existants. Ces ateliers ou conférences devront être axés sur les (implications des) résultats de recherche et les solutions innovantes ainsi que sur le renforcement des collaborations entre les différentes parties prenantes.

Clôture de la réception des dossiers complets : soumission tout au long de l'année, évaluation des candidatures tous les trois mois

→ Plus d'informations : <http://www.ejprarediseases.org/index.php/networking-support/>

ANR - Montage de réseaux scientifiques européens ou internationaux (MRSEI)

Cet instrument a pour but d'améliorer le taux de réussite de la France aux appels européens («Horizon 2020» et «Horizon Europe») et internationaux et de renforcer son positionnement scientifique par la coordination de projets ambitieux au niveau européen (Horizon 2020 principalement) et/ou international. Sont attendues dans le cadre de cet appel, des propositions ayant pour objet de constituer ou de conforter un réseau scientifique visant une réponse à un appel européen ou international. L'appel MRSEI couvre des sujets de toutes les disciplines de recherche.

Date limite de dépôt des dossiers : 21 février 2020 pour la session d'évaluation 1 ; 9 juillet 2020 pour la session d'évaluation 2

➔ Plus d'informations : <https://anr.fr/fr/detail/call/appele-a-projets-montage-de-reseaux-scientifiques-europeens-ou-internationaux-mrsei-edition/>

Humanisation des soins - Fondation de France

L'appel à projets « Humanisation des soins : accueillir et accompagner dans les lieux de soins » de la Fondation de France vise notamment à soutenir des projets d'accueil et d'accompagnement adaptés aux patients, à améliorer l'accueil et l'accompagnement de l'entourage et à favoriser l'implication des patients et de leur entourage dans les projets de soins.

L'appel à projets s'adresse aux associations, notamment associations d'usagers, patients, soignants... et aux structures de soins, dans et hors de l'hôpital, à but non lucratif. Les associations doivent justifier d'au moins deux ans d'existence.

Date limite de dépôt des dossiers : 5 mars 2020

➔ Plus d'informations : <https://www.fondationdefrance.org/fr/humanisation-des-soins-accueillir-et-accompagner-dans-les-lieux-de-soins>

Programmes de recherche ministériels 2020 (PHRC, PREPS, PRT, PRME, PHRIIP)

Les appels à projets pour les programmes de recherche ministériels 2020 sont ouverts. Ils concernent 5 programmes couvrant les champs de la recherche clinique, translationnelle, infirmière et paramédicale, médico-économique, sur la performance du système de soins.

Date limite de dépôt des dossiers : 10 mars 2020 à 18h

➔ Plus d'informations : https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/2020_18.pdf

GIRCI SOHO/DGOS - Programme Hospitalier de Recherche Clinique interrégional 2020 (PHRCI)

Le PHRCI est destiné à des équipes émergentes : l'investigateur coordonnateur ne devra jamais avoir obtenu précédemment un financement PHRCN, K, I ou R. Il est ouvert à des projets pouvant appartenir à toutes les thématiques à l'exception du VIH et des hépatites (VHB et VHC). Les projets multicentriques doivent comprendre un minimum de 50 % de centres inclus dans le périmètre de l'inter-région Sud-Ouest, Outre-mer (Occitanie, Nouvelle-Aquitaine, Guadeloupe, Martinique, Réunion, Guyane, Mayotte). Les thématiques prioritaires sont les soins premiers, la psychiatrie et en particulier la pédopsychiatrie ainsi que les différents types de prévention en santé.

Date limite de dépôt des dossiers : non précisée, contacter le GIRCI SOHO

➔ Plus d'informations : <http://www.girci-soho.fr/content/phrc-interr%C3%A9gional-2020>

GIRCI SOHO - Appel à Projets Interrégional Etudes Recherche En Soins (APIRES) 2020

Le Groupement Interrégional de Recherche Clinique et d'Innovation Sud-Ouest Outre-Mer Hospitalier (GIRCI SOHO) renouvelle pour la 4ème fois l'Appel à Projets Interrégional Recherche en Soins (APIRES) ouvert aux porteurs de projets paramédicaux des douze établissements du GIRCI SOHO (CHU de Bordeaux, CHU de La Réunion, CHU de Limoges, CHU de Martinique, CHU de Montpellier, CHU de Nîmes, CHU de Guadeloupe, CHU de Poitiers, CHU de Toulouse, CRLCC Bergonié, CRLCC Claudius Régaud, ICM) et des Centres Hospitaliers de l'inter-région.

Champs de l'appel à projets : qualité et sécurité des soins, validation de pratiques innovantes dans le parcours de soins du patient, validation de pratiques managériales ou pédagogiques innovantes au bénéfice du patient avec un impact clinique.

Date limite de dépôt des lettres d'intention : propre à chaque DRCI

➔ Plus d'informations : <http://www.girci-soho.fr/content/apires-2020>

GIRCI Méditerranée - Appel à projets VALO-DATA

Cet appel à projet spécifique de valorisation de données existantes s'adresse à tous les établissements de santé du GIRCI (interrégion PACA Corse), correspondant :

- à des études avec valorisation de données existantes impliquant une analyse de données issues d'un projet de recherche financé, (par exemple, une analyse complémentaire de données issues d'un projet de recherche)
- à la mise en place d'une enquête avec données de vie réelle (prospective et/ou rétrospective), non collectées dans un cadre expérimental (par exemple, recherche de corrélation entre des données issues de résultats biologiques du soin et un symptôme).

Cet appel à projet peut exceptionnellement accepter la mise en place d'un recueil spécifique de données complémentaires à des données existantes (soin ou recherche). Ce projet devra alors s'inscrire dans la catégorie 3 (recherche Loi Jarde).

Date limite de dépôt des lettres d'intention : 9 mars 2020

➔ Plus d'informations : <https://gircimediterranee.fr/appels-a-projet/appels-a-projet-en-cours/>

Bourses d'études de la SNFMI

La Société Nationale de Médecine Interne (SNFMI) offre plusieurs bourses d'étude et de recherche d'un montant de 10.000 € chacune. Les candidats doivent être internes (spécialité : médecine interne) ou chefs de clinique-assistants et être inscrits en Master 2 ou en thèse de 3^{ème} cycle.

Date limite de dépôt des lettres d'intention : 20 mars 2020

➔ Plus d'informations : <http://www.snfmi.org/sites/default/files/uploads/Re%CC%80glement%202020.pdf>

Fondation FIRAH – Recherche appliquée sur le handicap

Quatre appels à projets sont ouverts pour 2020 :

- L'appel à projets **général** (ouvert à tous les types de handicap et tous les secteurs d'activité et de dimension internationale),
- L'appel à projets **Accès à la santé & Handicap** en partenariat avec la Fondation Malakoff Humanis Handicap,
- L'appel à projets **Parcours professionnels des personnes handicapées - Comment sécuriser les transitions professionnelles ?** en partenariat avec l'Agefiph
- L'appel à projets **Fin de vie & Handicap** en partenariat avec la Fondation OCIRP.

Date limite de dépôt des lettres d'intention : 23 mars 2020 (dossiers complets : 28 septembre)

➔ Plus d'informations : <https://www.firah.org/fr/deposer-un-projet.html>

9^e édition des Trophées Patients AP-HP 2020

Ce concours est destiné uniquement aux équipes soignantes de l'AP-HP (de préférence pluridisciplinaires) et aux associations intervenant dans un ou plusieurs hôpitaux de l'AP-HP.

Objectifs :

- valoriser les initiatives tant des équipes que des bénévoles associatifs, concourant au « Mieux Vivre à l'Hôpital »,
- favoriser une même dynamique d'hospitalité, portée par l'institution,
- encourager le partage des bonnes pratiques ainsi repérées et mises en place au sein des hôpitaux.

L'action doit être déjà mise en œuvre dans un service de soins précis et avoir fait l'objet d'une évaluation auprès des patients (qualitative / quantitative). Les associations, qui peuvent candidater à une des cinq catégories suivantes, doivent spécifier l'implication de l'équipe soignante avec laquelle elles ont travaillé.

Date limite de dépôt des dossiers : 25 mars 2020

➔ Plus d'informations : <http://www.inscriptions.aphp.fr/tropheespatients/>

Fondation maladies rares - Appel à projets de recherche 2020 Sciences humaines et sociales & maladies rares

La 8e édition de cet appel à projets apportera un soutien à des projets pilotes ou à des extensions de projets d'une durée maximale de 6 à 18 mois, pour un budget maximal de 30 000 €. Les projets devront formuler une question de recherche, dont les bénéfices seront transposables à d'autres pathologies, impliquant à minima une équipe de recherche en SHS, une équipe médicale spécialiste des maladies rares et une association de patients. Enfin, le porteur devra être expert du domaine SHS.

Date limite de dépôt des dossiers : 26 mars 2020 à 17h

➔ Plus d'informations : <https://fondation-maladiesrares.org/wp-content/uploads/2020/01/SHS8-Call.pdf>

Fondation pour la recherche médicale - Programme « Espoirs de la recherche 2020 »

Le programme « Espoirs de la recherche » de la FRM est ouvert à tous les domaines de la recherche en biologie et en santé. Il contribue notamment à la formation des jeunes chercheurs en proposant différents types d'aides individuelles. Les Master 2 recherche, thèses pour internes, fin de thèse de sciences, aide au retour en France, post-doctorats en France sont concernés.

Date limite de dépôt des dossiers : variable selon la catégorie concernée (de mars à mai 2020)

➔ Plus d'informations : https://www.frm.org/upload/chercheurs/pdf/frm_per2020.pdf

Fondation maladies rares - Ateliers de co-design e-santé & maladies rares

Le prochain atelier de co-design e-santé & maladies rares aura lieu le 25 juin à Lille au sein de l'espace ADI-CODE. Il intéresse les personnes ayant un projet dans le champ de la e-santé ou souhaitant consolider un projet existant.

Date limite de dépôt des dossiers : 2 avril 2020 à 17h

➔ Plus d'informations : <https://fondation-maladiesrares.org/la-fondation/edition-2-de-latelier-de-co-design-e-sante-maladies-rares/>

Prix et Bourses 2020 de la Fondation Mustela

- **Bourses de recherche** : les bourses de la Fondation Mustela contribuent au financement de recherches au niveau doctoral ou post-doctoral et couvrent un vaste champ de recherches : psychologie, sociologie, sciences humaines cliniques, psychiatrie appliquées à la périnatalité, à la parentalité et à l'enfant.
- **Prix de recherche action** : ce prix soutient des actions innovantes menées par des praticiens de terrain et/ou des chercheurs. Chaque année, un nouveau thème couvrant la Recherche Action est proposé par le Comité scientifique.
- **Bourse de Recherche Eveil des sens** : la Bourse de Recherche Eveil des sens contribue au financement de projets de recherche fondamentale pour mieux comprendre un aspect du développement physiologique ou pathologique des sens de l'enfant ou de projets de recherche appliquée pour expérimenter un dispositif de prise en charge innovant en lien ou non avec la santé environnementale du jeune enfant.
- **Bourse de recherche en maïeutique** : proposé en partenariat avec le Collège National des Sages-Femmes, la bourse de recherche en maïeutique de la Fondation Mustela soutient l'élaboration et la réalisation de projets de recherche en maïeutique pour améliorer la santé périnatale
- **Prix de pédiatrie sociale** : proposé en partenariat avec la Société Française de Pédiatrie (SFP), le Prix de Pédiatrie Sociale de la Fondation Mustela soutient un projet initié par une équipe pédiatrique de terrain, en faveur de l'enfant (de la naissance à l'âge de 12 ans) dans son environnement avec pour objectif d'améliorer sa santé et sa vie familiale, et de renforcer ses liens dans la communauté.

Date limite de dépôt des dossiers : 1er juin (pour les 3 premiers) ou 3 juillet 2020 (pour les 2 derniers)

➔ Plus d'informations : <https://www.fondationmustela.com/prix-et-bourses>

Grand Prix de la Fondation de France 2020

Ce prix, d'un montant de 100 000 €, est destiné à récompenser une équipe ou un candidat déjà soutenu par la Fondation de France dans le cadre de ses programmes de recherche et dont les travaux répondent à tous les critères d'éligibilité suivants :

- travaux ayant débouché sur des résultats originaux, issus des projets de recherche financés (recherche fondamentale, clinique ou sciences humaines et sociales),
- application potentielle en matière de santé publique : clinique, épidémiologique ou en termes d'amélioration des pratiques.

Date limite de dépôt des dossiers : 1er juillet 2020 à 17h

➔ Plus d'informations : <https://www.fondationdefrance.org/fr/grand-prix-de-la-fondation-de-france-2020>



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/>

Bibliographie

Anémie dysérythropoïétique congénitale

Congenital dyserythropoietic anemia type I mimicking myelodysplasia syndrome with a novel CDAN1 mutation

Lv X, Dong S, Lan F, Zhang B, Chen H, Jin R.

Ann Hematol. 2020 Jan;99(1):197-199. doi: 10.1007/s00277-019-03848-y

Anomalies de la membrane du globule rouge

Gain-of-function mutations in PIEZO1 directly impair hepatic iron metabolism via the inhibition of the BMP/SMADs pathway

Andolfo I, Rosato BE, Manna F, De Rosa G, Marra R, Gambale A, Girelli D, Russo R, Iolascon A.

Am J Hematol. 2020 Feb;95(2):188-197. doi: 10.1002/ajh.25683

A tetranucleotide deletion in the ANK1 gene causes hereditary spherocytosis; a case of misdiagnosis

Zhu F, Liang M, Xu L, Peng Z, Cai D, Wei X, Lin L, Shang X.

Gene. 2020 Feb 5;726:144226. doi: 10.1016/j.gene.2019.144226

Evaluation of a hereditary spherocytosis screening algorithm by automated blood count using reticulocytes and erythrocytic parameters on the Sysmex XN-series

Sottiaux JY, Favresse J, Chevalier C, Chatelain B, Jacqmin H, Mullier F.

Int J Lab Hematol. 2019 Nov 22. doi: 10.1111/ijlh.13125

The Complexity of Genotype-Phenotype Correlations in Hereditary Spherocytosis: A Cohort of 95 Patients: Genotype-Phenotype Correlation in Hereditary Spherocytosis

van Vuren A, van der Zwaag B, Huisjes R, Lak N, Bierings M, Gerritsen E, van Beers E, Bartels M, van Wijk R.

Hemasphere. 2019 Aug 7;3(4):e276. doi: 10.1097/HS9.0000000000000276

Mild Hereditary Spherocytosis without Accompanying Hereditary Haemochromatosis: An Unrecognised Cause of Iron Overload

Tole S, Amid A, Baker J, Kuo K, Pugi J, Carcao M.

Acta Haematol. 2019;141(4):256-260. doi: 10.1159/000497175

Hereditary xerocytosis - spectrum and clinical manifestations of variants in the PIEZO1 gene, including co-occurrence with a novel beta-globin mutation

Maciak K, Adamowicz-Salach A, Siwicka A, Poznanski J, Urasinski T, Plochocka D, Gora M, Burzynska B.

Blood Cells Mol Dis. 2020 Feb;80:102378. doi: 10.1016/j.bcmd.2019.102378

Disordered bone metabolism in hereditary spherocytosis patients

Cesur M, Temiz F, Acipayam C, Kilinc M, Seringec Akkececi N.

Hematology. 2019 Dec;24(1):276-281. doi: 10.1080/16078454.2019.1565150

Molecular diagnosis of hereditary spherocytosis by multi-gene target sequencing in Korea: matching with osmotic fragility test and presence of spherocyte

Choi HS, Choi Q, Kim JA, Im KO, Park SN, Park Y, Shin HY, Kang HJ, Kook H, Kim SY, Kim SJ, Kim I, Kim JY, Kim H, Park KD, Park KB, Park M, Park SK, Park ES, Park JA, Park JE, Park JK, Baek HJ, Seo JH, Shim YJ, Ahn HS, Yoo KH, Yoon HS, Won YW, Lee KS, Lee KC, Lee MJ, Lee SA, Lee JA, Lee JM, Lee JH, Lee JW, Lim YT, Jung HJ, Chueh HW, Choi EJ, Jung HL, Kim JH, Lee DS; Hereditary Hemolytic Anemia Working Party of the Korean Society of Hematology.

Orphanet J Rare Dis. 2019 May 23;14(1):114. doi: 10.1186/s13023-019-1070-0

Linkage of typically cytosolic peroxidases to erythrocyte membrane - A possible mechanism of protection in Hereditary Spherocytosis

Rocha S, Rocha-Pereira P, Cleto E, Ferreira F, Belo L, Santos-Silva A.

Biochim Biophys Acta Biomembr. 2020 Mar 1;1862(3):183172. doi: 10.1016/j.bbamem.2019.183172

Identification of new mutations in patients with hereditary spherocytosis by next-generation sequencing

Qin L, Nie Y, Zhang H, Chen L, Zhang D, Lin Y, Ru K.

J Hum Genet. 2020 Jan 24. doi: 10.1038/s10038-020-0724-z

Déficit en pyruvate kinase

Novel PLKR mutations in four families with pyruvate kinase deficiency

Qin L, Nie Y, Chen L, Zhang D, Lin Y, Ru K.
Int J Lab Hematol. 2019 Nov 20. doi: 10.1111/ijlh.13123

Development of the Pyruvate Kinase Deficiency Diary (PKDD) and Pyruvate Kinase Deficiency Impact Assessment (PKDIA): Disease-Specific Assessments

Salek S, Boscoe AN, Piantedosi S, Egan S, Evans CJ, Wells T, Cohen J, Klaassen RJ, Grace R, Storm M.
Eur J Haematol. 2019 Dec 27. doi: 10.1111/ejh.13376

AG-348 (Mitapivat), an allosteric activator of red blood cell pyruvate kinase, increases enzymatic activity, protein stability, and ATP levels over a broad range of PKLR genotypes

Rab MAE, van Oirschot BA, Kosinski PA, Hixon J, Johnson K, Chubukov V, Dang L, Pasterkamp G, van Straaten S, van Solinge WW, van Beers EJ, Kung C, van Wijk R.
Haematologica. 2020 Jan 23. pii: haematol.2019.238865. doi: 10.3324/haematol.2019.238865

Drépanocytose

Targeted screening failures in neonates with sickle cell disease in metropolitan France from 2005 to 2017: Number of cases, failure circumstances and health at diagnosis

Remion J, Pluchart C.
Arch Pediatr. 2019 Nov;26(8):451-452. doi:10.1016/j.arcped.2019.10.006

Relationship of Pain Quality Descriptors and Quantitative Sensory Testing: Sickle Cell Disease

Dyal BW, Ezenwa MO, Yoon SL, Fillingim RB, Yao Y, Schlaeger JM, Suarez ML, Wang ZJ, Molokie RE, Wilkie DJ.
Nurs Res. 2019 Sep/Oct;68(5):365-373. doi: 10.1097/NNR.0000000000000375

Red blood cells microparticles are associated with hemolysis markers and may contribute to clinical events among sickle cell disease patients

Olatunya OS, Lanaro C, Longhini AL, Penteadó CFF, Fertrin KY, Adekile A, Saad STO, Costa FF.
Ann Hematol. 2019 Nov;98(11):2507-2521. doi: 10.1007/s00277-019-03792-x

Geographic Differences in Phenotype and Treatment of Children with Sickle Cell Anemia from the Multinational DOVE Study

Inusa BPD, Colombatti R, Rees DC, Heeney MM, Hoppe CC, Ogutu B, Hassab HM, Zhou C, Yao S, Brown PB, Heath LE, Jakubowski JA, Abboud MR.
J Clin Med. 2019 Nov 17;8(11). pii: E2009. doi: 10.3390/jcm8112009

Not all red cells sickle the same: Contributions of the reticulocyte to disease pathology in sickle cell anemia

Carden MA, Fasano RM, Meier ER.
Blood Rev. 2019 Nov 5:100637. doi: 10.1016/j.blre.2019.100637

Stem cell transplantation in sickle-cell disease

Sheth S.
Lancet Haematol. 2019 Nov;6(11):e547-e548. doi: 10.1016/S2352-3026(19)30150-4

Highly efficient editing of the beta-globin gene in patient-derived hematopoietic stem and progenitor cells to treat sickle cell disease

Park SH, Lee CM, Dever DP, Davis TH, Camarena J, Srifa W, Zhang Y, Paikari A, Chang AK, Porteus MH, Sheehan VA, Bao G.
Nucleic Acids Res. 2019 Sep 5;47(15):7955-7972. doi: 10.1093/nar/gkz475

Genetic modulators of fetal hemoglobin expression and ischemic stroke occurrence in African descendant children with sickle cell anemia

Nicolau M, Vargas S, Silva M, Coelho A, Ferreira E, Mendonça J, Vieira L, Kjölleström P, Maia R, Silva R, Dias A, Ferreira T, Morais A, Soares IM, Lavinha J, Faustino P.
Ann Hematol. 2019 Dec;98(12):2673-2681. doi: 10.1007/s00277-019-03783-y

Non-invasive urinary biomarkers of renal function in sickle cell disease: an overview

Laurentino MR, Parente Filho SLA, Parente LLC, da Silva Júnior GB, Daher EF, Lemes RPG.
Ann Hematol. 2019 Dec;98(12):2653-2660. doi: 10.1007/s00277-019-03813-9

Special care dentistry for patients diagnosed with sickle cell disease: an update for dentists

Abed H, Sharma SP, Balkhoyor A, Aljohani K, Dickinson C.
Gen Dent. 2019 Nov-Dec;67(6):40-44

Acute Kidney Injury and CKD associated with Hematopoietic Stem Cell Transplantation

Renaghan AD, Jaimes EA, Malyszko J, Perazella MA, Sprangers B, Rosner MH.
Clin J Am Soc Nephrol. 2019 Dec 13. pii: CJN.08580719. doi: 10.2215/CJN.08580719

Prevalence of Bacteremia in Febrile Patients With Sickle Cell Disease: Meta-Analysis of Observational Studies

Bala N, Chao J, John D, Sinert R.
Pediatr Emerg Care. 2019 Dec 16. doi: 10.1097/PEC.0000000000001944

Impact of A Six Week Training Program on Ventilatory Efficiency, Red Blood Cell Rheological Parameters and Red Blood Cell Nitric Oxide Signaling in Young Sickle Cell Anemia Patients: A Pilot Study

Grau M, Nader E, Jerke M, Schenk A, Renoux C, Dietz T, Collins B, Bizjak DA, Joly P, Bloch W, Prokop A, Connes P.
J Clin Med. 2019 Dec 5;8(12). pii: E2155. doi: 10.3390/jcm8122155

Tubular Acidification Defect in Adults with Sickle Cell Disease

Cazenave M, Audard V, Bertocchio JP, Habibi A, Baron S, Prot-Bertoye C, Berkenou J, Maruani G, Stehlé T, Cornière N, Ayari H, Friedlander G, Galacteros F, Houillier P, Bartolucci P, Courbebaisse M.
Clin J Am Soc Nephrol. 2020 Jan 7;15(1):16-24. doi: 10.2215/CJN.07830719

Prise en charge multidisciplinaire du patient drépanocytaire pédiatrique en 2019

Hoyoux M, Snoeck M, Sondag C, Ketelslegers O, Minon JM, Azerad MA, Masson V, Dresse MF.
Rev Med Liege. 2019 Nov;74(11):586-592

An approach to revising mHealth interventions for children and families: A case example in sickle cell disease

Phillips S, Kanter J, Ruggiero KJ, Mueller M, Johnson MA, Kelechi TJ.
Res Nurs Health. 2019 Dec;42(6):483-493. doi: 10.1002/nur.21973

Study Evaluates Rapid Sickle Cell Disease Test

Abbasi J.
JAMA. 2019 Dec 10;322(22):2161. doi: 10.1001/jama.2019.19606

The role of hydroxyurea to prevent silent stroke in sickle cell disease: Systematic review and meta-analysis

Hasson C, Veling L, Rico J, Mhaskar R.
Medicine (Baltimore). 2019 Dec;98(51):e18225. doi: 10.1097/MD.00000000000018225

Hemorheological Alterations and Oxidative Damage in Sickle Cell Anemia

Caprari P, Massimi S, Diana L, Sorrentino F, Maffei L, Materazzi S, Risoluti R.
Front Mol Biosci. 2019 Dec 4;6:142. doi: 10.3389/fmolb.2019.00142

An Educational Study Promoting the Delivery of Transcranial Doppler Ultrasound Screening in Paediatric Sickle Cell Disease: A European Multi-Centre Perspective

Inusa BPD, Sainati L, MacMahon C, Colombatti R, Casale M, Perrotta S, Rampazzo P, Hemmaway C, Padayachee ST.
J Clin Med. 2019 Dec 24;9(1). pii: E44. doi: 10.3390/jcm9010044

Air Drep-A Retrospective Study Evaluating the Influence of Weather Conditions and Viral Epidemics on Vaso-Occlusive Crises in Patients with Sickle Cell Disease Living in French Guiana

Parriault MC, Cropet C, Fährasmane A, Rogier S, Parisot M, Nacher M, Elenga N.
Int J Environ Res Public Health. 2019 Jul 31;16(15). pii: E2724. doi: 10.3390/ijerph16152724

World Health Organization's Growth Reference Overestimates the Prevalence of Severe Malnutrition in Children with Sickle Cell Anemia in Africa

Ghafuri DL, Abdullahi SU, Jibir BW, Gambo S, Bello-Manga H, Haliru L, Bulama K, Usman FM, Gambo A, Aliyu MH, Greene BC, Kassim AA, Slaughter C, Rodeghier M, DeBaun MR.
J Clin Med. 2020 Jan 2;9(1). pii: E119. doi: 10.3390/jcm9010119

Sickle-Cell Disease Co-Management, Health Care Utilization, and Hydroxyurea Use

Crego N, Douglas C, Bonnabeau E, Earls M, Eason K, Merwin E, Rains G, Tanabe P, Shah N.
J Am Board Fam Med. 2020 Jan-Feb;33(1):91-105. doi: 10.3122/jabfm.2020.01.190143

Web-Based Technology to Improve Disease Knowledge Among Adolescents With Sickle Cell Disease: Pilot Study

Saulsberry AC, Hodges JR, Cole A, Porter JS, Hankins J.
JMIR Pediatr Parent. 2020 Jan 7;3(1):e15093. doi: 10.2196/15093

Performance of ICD-10-CM diagnosis codes for identifying children with Sickle Cell Anemia

Reeves SL, Madden B, Wu M, Miller LS, Anders D, Caggana M, Cogan LW, Kleyon M, Hurden I, Freed GL, Dombkowski KJ.
Health Serv Res. 2020 Jan 9. doi: 10.1111/1475-6773.13257

Haptoglobin genotype predicts severe acute vaso-occlusive pain episodes in children with sickle cell anemia

Willen SM, McNeil JB, Rodeghier M, Kerchberger VE, Shaver CM, Bastarache JA, Steinberg MH, DeBaun MR, Ware LB.
Am J Hematol. 2020 Jan 9. doi: 10.1002/ajh.25728

The Effects of Hydroxyurea Therapy on the Six-Minute Walk Distance in Patients with Adult Sickle Cell Anemia: An Echocardiographic Study

Garadah T, Mandeel F, Jaradat A, Bin Thani K.
J Blood Med. 2019 Dec 27;10:443-452. doi: 10.2147/JBM.S203828

Newborn Screening With Sickle Cell Point of Care: A Valuable Resource in Low-Income Settings

Ware RE, Odame I.
Pediatrics. 2019 Oct;144(4). pii: e20191681. doi: 10.1542/peds.2019-1681

Treatment patterns and economic burden of sickle-cell disease patients prescribed hydroxyurea: a retrospective claims-based study

Shah N, Bhor M, Xie L, Halloway R, Arcona S, Paulose J, Yuce H.
Health Qual Life Outcomes. 2019 Oct 16;17(1):155. doi: 10.1186/s12955-019-1225-7

Hydroxyurea for ALL children with sickle cell anemia: What can we learn from Africa?

Aygun B.
Pediatr Blood Cancer. 2020 Jan 11:e28164. doi: 10.1002/pbc.28164

Practice patterns for stroke prevention using transcranial Doppler in sickle cell anemia: DISPLACE Consortium

Schlenz AM, Phillips S, Mueller M, Melvin C, Adams RJ, Kanter J; DISPLACE Investigators.
Pediatr Blood Cancer. 2020 Jan 11:e28172. doi: 10.1002/pbc.28172

Predicting hospitalizations from electronic health record data.

Morawski K, Dvorkis Y, Monsen CB.
Am J Manag Care. 2020 Jan 1;26(1):e7-e13

One-Fifth of Children with Sickle Cell Anemia Show Exercise-Induced Hemoglobin Desaturation: Rate of Perceived Exertion and Role of Blood Rheology

Brousse V, Pondarre C, Arnaud C, Kamden A, de Montalembert M, Boutonnat-Faucher B, Bourdeau H, Charlot K, Grévent D, Verlhac S, da Costa L, Connes P.
J Clin Med. 2020 Jan 3;9(1). pii: E133. doi: 10.3390/jcm9010133

The challenges of handling deferasirox in sickle cell disease patients older than 40 years

Ribeiro LB, Soares EA, Costa FF, Gilli SCO, Olalla Saad ST, Benites BD.
Hematology. 2019 Dec;24(1):596-600. doi: 10.1080/16078454.2019.1657667

Emerging drugs in randomized controlled trials for sickle cell disease: are we on the brink of a new era in research and treatment?

Matte A, Cappellini MD, Iolascon A, Enrica F, De Franceschi L.
Expert Opin Investig Drugs. 2020 Jan;29(1):23-31. doi: 10.1080/13543784.2020.1703947

Sickle cell disease: A distinction of two most frequent genotypes (HbSS and HbSC)

da Guarda CC, Yahouédéhou SCMA, Santiago RP, Neres JS, Fernandes CFL, Aleluia MM, Figueiredo CVB, Fiuza LM, Carvalho SP, Oliveira RM, Fonseca CA, Ndidi US, Nascimento VML, Rocha LC, Goncalves MS.
PLoS One. 2020 Jan 29;15(1):e0228399. doi: 10.1371/journal.pone.0228399

Cardiovascular changes in children with sickle cell crisis

Onalo R, Cooper P, Cilliers A, Nnebe-Agumadu U.
Cardiol Young. 2020 Jan 24:1-9. doi: 10.1017/S1047951120000037

Splenic function is not maintained long-term after partial splenectomy in children with sickle cell disease

El-Gohary Y, Khan S, Hodgman E, Wynn L, Kimble A, Abdelhafeez A, Talbot L, Wang W, Davidoff AM, Murphy AJ. *J Pediatr Surg*. 2020 Jan 7. pii: S0022-3468(19)30891-7. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2019.12.006

Priapism, hemoglobin desaturation, and red blood cell adhesion in men with sickle cell anemia

Yuan C, Quinn E, Kucukal E, Kapoor S, Gurkan UA, Little JA. *Blood Cells Mol Dis*. 2019 Nov;79:102350. doi: 10.1016/j.bcmd.2019

Innate immune cells, major protagonists of sickle cell disease pathophysiology

Allali S, Maciel TT, Hermine O, de Montalembert M. *Haematologica*. 2020 Jan 31;105(2):273-283. doi: 10.3324/haematol.2019.229989

Mortality in children with sickle cell disease in mainland France from 2000 to 2015

Desselas E, Thuret I, Kaguelidou F, Benkerrou M, de Montalembert M, Odièvre MH, Lesprit E, Rumpler E, Fontanet A, Pondarre C, Brousse V. *Haematologica*. 2020 Jan 9. pii: haematol.2019.237602. doi: 10.3324/haematol.2019.237602

Hemolytic transfusion reactions in sickle cell disease: underappreciated and potentially fatal

Thein SL, Pirenne F, Fasano RM, Habibi A, Bartolucci P, Chonat S, Hendrickson JE, Stowell SR. *Haematologica*. 2020 Feb 6. pii: haematol.2019.224709. doi: 10.3324/haematol.2019.224709

Thalassémies

Quality of life outcomes in thalassaemia patients in Saudi Arabia: a cross-sectional study

Adam S. *East Mediterr Health J*. 2019 Dec 29;25(12):887-895. doi: 10.26719/2019.25.12.887

Asymptomatic intracranial aneurysms in beta-thalassemia: a three-year follow-up report

Manara R, Caiazza M, Di Concilio R, Ciancio A, De Michele E, Maietta C, Capalbo D, Russo C, Roberti D, Casale M, Elefante A, Esposito F, Ponticorvo S, Russo AG, Canna A, Cirillo M, Perrotta S, Tartaglione I. *Orphanet J Rare Dis*. 2020 Jan 20;15(1):21. doi: 10.1186/s13023-020-1302-3

Evaluation of maxillary sinus volume and surface area in children with beta-thalassaemia using cone beam computed tomography

Koparal M, Yalcin ED, Aksoy O, Ozcan-Kucuk A. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2019 Oct;125:59-65. doi: 10.1016/j.ijporl.2019.06.022

C>A substitution in NT 46 of the 3' UTR region (the alpha complex protected region) of the alpha-1 globin gene: a non-deletional mutation or polymorphism?

Ropero P, González FA, Nieto JM, Villegas A, Sevilla J, Pérez G, Alonso JM, Recasens V, Abio M, Vagace JM, Vanegas RJ, González Fernández B, Martínez R. *J Clin Pathol*. 2020 Jan;73(1):14-16. doi: 10.1136/jclinpath-2019-206004

Left ventricular non-compaction in patients with beta-thalassemia: structural remodeling or cardiomyopathy?

Lazaros G, Vogiatzi G, Lazarou E, Vlachopoulos C, Tousoulis D. *Intern Emerg Med*. 2019 Nov;14(8):1209-1211. doi: 10.1007/s11739-019-02139-8

CRISPR/Cas9 gene correction of HbH-CS thalassemia-induced pluripotent stem cells

Yingjun X, Yuhuan X, Yuchang C, Dongzhi L, Ding W, Bing S, Yi Y, Dian L, Yanting X, Zeyu X, Nengqing L, Diyu C, Xiaofang S. *Ann Hematol*. 2019 Dec;98(12):2661-2671. doi: 10.1007/s00277-019-03763-2

Computational Analysis of Protein Structure Changes as a Result of Nondeletion Insertion Mutations in Human beta-Globin Gene Suggests Possible Cause of beta-Thalassemia

Qadah T, Jamal MS. *Biomed Res Int*. 2019 May 29;2019:9210841. doi: 10.1155/2019/9210841

Erythroferrone, the new iron regulator: evaluation of its levels in Egyptian patients with beta thalassemia

El-Gamal RAE, Abdel-Messih IY, Habashy DM, Zaiema SEG, Pessar SA. *Ann Hematol*. 2020 Jan;99(1):31-39. doi: 10.1007/s00277-019-03882-w

Hepcidin and Anemia: A Tight Relationship

Pagani A, Nai A, Silvestri L, Camaschella C.
Front Physiol. 2019 Oct 9;10:1294. doi: 10.3389/fphys.2019.01294

Metabolomics analysis of human acute graft-versus-host disease reveals changes in host and microbiota-derived metabolites

Michonneau D, Latis E, Curis E, Dubouchet L, Ramamoorthy S, Ingram B, de Latour RP, Robin M, de Fontbrune FS, Chevret S, Rogge L, Socié G.
Nat Commun. 2019 Dec 13;10(1):5695. doi: 10.1038/s41467-019-13498-3

Prevalence of hemoglobinopathies in the Brazilian adult population: National Health Survey 2014-2015

Rosenfeld LG, Bacal NS, Cuder MAM, Silva AGD, Machado IE, Pereira CA, Souza MFM, Malta DC.
Rev Bras Epidemiol. 2019 Oct 7;22(Suppl 02):E190007. doi: 10.1590/1980-549720190007

Development of a forward-oriented therapeutic lentiviral vector for hemoglobin disorders

Uchida N, Hsieh MM, Raines L, Haro-Mora JJ, Demirci S, Bonifacino AC, Krouse AE, Metzger ME, Donahue RE, Tisdale JF.
Nat Commun. 2019 Oct 2;10(1):4479. doi: 10.1038/s41467-019-12456-3

Lentiviral and genome-editing strategies for the treatment of beta-hemoglobinopathies

Magrin E, Miccio A, Cavazzana M.
Blood. 2019 Oct 10;134(15):1203-1213. doi: 10.1182/blood.2019000949

Goal-oriented monitoring of cyclosporine is effective for graft-versus-host disease prevention after Hematopoietic Stem Cell Transplantation in Sickle Cell Disease and Thalassemia major

Gauthier A, Bleyzac N, Garnier N, Kebaili K, Joly P, Goutagny MP, Mollet I, Goutelle S, Renard C, Bertrand Y.
Biol Blood Marrow Transplant. 2020 Jan 30. pii: S1083-8791(20)30048-3. doi: 10.1016/j.bbmt.2020.01.016

Usefulness of azacitidine therapy in a sickle cell disease patient with myelodysplastic syndrome

De Luna G, Darnige L, Roueff S, Peyrard T, Pouchot J, Arlet JB.
Ann Hematol. 2020 Jan 31. doi: 10.1007/s00277-020-03940-8

Toutes maladies rares

Reimbursement Status and Recommendations Related to Orphan Drugs in European Countries

Stawowczyk E, Malinowski KP, Kawalec P, Bobinski R, Siwiec J, Panteli D, Eckhardt H, Simoens S, Agusti A, Dooms M, Pilc A.
Front Pharmacol. 2019 Nov 27;10:1279. doi: 10.3389/fphar.2019.01279

An analysis of orphan medicine expenditure in Europe: is it sustainable?

Mestre-Ferrandiz J, Palaska C, Kelly T, Hutchings A, Parnaby A.
Orphanet J Rare Dis. 2019 Dec 11;14(1):287. doi: 10.1186/s13023-019-1246-7

Education and information needs for physicians about rare diseases in Spain

Ramalle-Gómara E, Domínguez-Garrido E, Gómez-Eguílaz M, Marzo-Sola ME, Ramón-Traperero JL, Gil-de-Gómez J.
Orphanet J Rare Dis. 2020 Jan 17;15(1):18. doi: 10.1186/s13023-019-1285-0

The role of primary care in management of rare diseases in Ireland

Byrne N, Turner J, Marron R, Lambert DM, Murphy DN, O'Sullivan G, Mason M, Broderick F, Burke MC, Casey S, Doyle M, Gibney D, Mason F, Molony D, Ormond D, O' Sé C, O'Shea C, Treacy EP.
Ir J Med Sci. 2020 Jan 13. doi: 10.1007/s11845-019-02168-4