

Bulletin recherche

Filière MCGRE

N°8 - Mai 2020



© FREERANGE

MCGRE

FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES

Table des matières

Le point sur	3
Echange avec	5
Appels à projets.....	7
Bibliographie	12

Le Registre des patients thalassémiques en France

Qu'est-ce qu'un registre ?

Les registres permettent de recueillir de façon prospective (c'est-à-dire suivie dans le temps) et rigoureuse des informations sur des personnes porteuses d'une même maladie/d'un même groupe de maladies qui vivent sur un territoire défini. En principe ils doivent, autant que possible, être exhaustifs (recueillir les informations pour toutes les personnes malades sur ce territoire). Ils visent à mieux connaître les caractéristiques et l'évolution de cette/ces maladie(s), les traitements et les méthodes d'exploration utilisés afin d'améliorer l'organisation de la prise en charge sur ce territoire, de mieux prendre en charge les patients et d'apporter des informations importantes pour réaliser des essais cliniques, identifier de nouvelles pistes et faciliter l'élaboration de projets de recherche.

Le **Registre des patients thalassémiques** en France a été créé en 2005 par le professeur Catherine Badens et le docteur Isabelle Thuret, dans le cadre du Centre de référence des syndromes drépanocytaires majeurs, thalassémies et autres pathologies rares du globule rouge et de l'érythropoïèse de Marseille (hôpital de La Timone - Assistance Publique-Hôpitaux de Marseille). Fin 2008, ce registre a été qualifié « Registre Maladies Rares » par le Comité national des registres.

Quelles maladies ?

Ce registre est ouvert à l'inclusion de tous les patients porteurs d'une bêta-thalassémie majeure ou intermédiaire résidant en France (métropole et outre-mer), y compris les patients porteurs d'une E/bêta-thalassémie et les patients bêta-thalassémiques greffés.

Comment ?

Les cas sont identifiés principalement à partir des services de pédiatrie, hématologie pédiatrique ou adulte, médecine interne et services de greffe de cellules souches hématopoïétiques. Ils peuvent aussi être repérés auprès des laboratoires de dépistage de la drépanocytose (certaines bêta-thalassémies pouvant être repérées par ce test), des établissements français du sang et des laboratoires de génétique moléculaire agréés pour le diagnostic des anomalies de l'hémoglobine.

Pour l'inclusion, une notice d'information/consentement est présentée au patient ou à ses parents et s'il est/s'ils sont d'accord, le médecin renseigne une fiche détaillée qu'il transmet au Centre de référence de Marseille. Avant inclusion, les cas doivent être validés par un médecin référent (actuellement, le docteur Valentine Brousse) qui peut le cas échéant demander des précisions au médecin qui suit le patient. Les informations seront alors informatisées. Elles resteront anonymes dans la base de données. Par la suite, tous les 18-24 mois, le médecin du patient transmettra une fiche de suivi avec des données cliniques et sociales mises à jour.

Quelles informations sont recueillies ?

Tout d'abord les date et lieu de naissance, le sexe, le type de bêta-thalassémie, les mutations affectant les gènes des chaînes bêta de l'hémoglobine, le nombre de gènes de chaîne alpha fonctionnels, les circonstances et la date du diagnostic. Les données cliniques et thérapeutiques sont bien sûr essentielles : la taille et le poids, les complications en lien avec la bêta-thalassémie ou son traitement (lithiase vésiculaire, cholécystectomie, splénectomie, insuffisance cardiaque et/ou trouble du rythme et traitement de ces derniers, intolérance glucidique, surcharge en fer hépatique et cardiaque), les types de traitement (transfusions régulières et chélation du fer, greffe de moelle osseuse, traitement par hydroxyurée, traitements hormonaux substitutifs, traitement d'une éventuelle hépatite B ou C, inclusion dans un

protocole de recherche clinique). Enfin, quelques données sociales sont aussi recueillies : situation scolaire ou professionnelle, situation familiale et maternité/paternité.

Le registre en quelques chiffres

Plus de 100 médecins, exerçant dans 63 villes, contribuent au registre.

Début 2020, 729 patients étaient inclus dans le registre :

- 477 avec une bêta-thalassémie majeure,
- 236 avec une bêta-thalassémie intermédiaire,
- 16 non classés car ayant moins de 4 ans et n'étant pas transfusés.

Parmi ces 729 patients :

- 78 porteurs d'un génotype E-bêta thalassémie,
- 130 ayant reçu une greffe de cellules souches hématopoïétiques,
- 38 décédés.

Publications issues de données du registre

Bêta-thalassémie majeure. Quelle est la situation en France ?

Badens C, Thuret I.

Rev Prat. 2009 Oct 20;59(8):1048-50

Complications and treatment of patients with β -thalassemia in France: results of the National Registry

Thuret I, Pondarré C, Loundou A, Steschenko D, Girot R, Bachir D, Rose C, Barlogis V, Donadieu J, de Montalembert M, Hagege I, Pegourie B, Berger C, Micheau M, Bernaudin F, Leblanc T, Lutz L, Galactéros F, Siméoni MC, Badens C. Haematologica. 2010 May;95(5):724-9. doi: 10.3324/haematol.2009.018051

Variants in genetic modifiers of β -thalassemia can help to predict the major or intermedia type of the disease

Badens C, Joly P, Agouti I, Thuret I, Gonnet K, Fattoum S, Francina A, Simeoni MC, Loundou A, Pissard S.

Haematologica. 2011 Nov;96(11):1712-4. doi: 10.3324/haematol.2011.046748

French multicenter 22-year experience in stem cell transplantation for beta-thalassemia major: lessons and future directions

Galambun C, Pondarré C, Bertrand Y, Loundou A, Bordigoni P, Frange P, Lutz P, Mialou V, Rubie H, Socié G, Schneider P, Bernaudin F, Paillard C, Michel G, Badens C, Thuret I; French Rare Disease Center for Thalassemia; French Society of Bone Marrow Transplantation.

Biol Blood Marrow Transplant. 2013 Jan;19(1):62-8. doi: 10.1016/j.bbmt.2012.08.005

Post-transfusional iron overload in the haemoglobinopathies

Thuret I.

C R Biol. 2013 Mar;336(3):164-72. doi: 10.1016/j.crv.2012.09.010

Prise en charge actuelle des thalassémies intermédiaires

Thuret I.

Transfus Clin Biol. 2014 Nov;21(4-5):143-9. doi: 10.1016/j.tracli.2014.07.005

A genetic score for the prediction of beta-thalassemia severity

Danjou F, Francavilla M, Anni F, Satta S, Demartis FR, Perseu L, Manca M, Sollaino MC, Manunza L, Mereu E, Marceddu G, Pissard S, Joly P, Thuret I, Origa R, Borg J, Forni GL, Piga A, Lai ME, Badens C, Moi P, Galanello R. Haematologica. 2015 Apr;100(4):452-7. doi: 10.3324/haematol.2014.113886

Les thalassémies en 2016

Bonello-Palot N, Cerino M, Joly P, Badens C.

Rev Francoph Lab. 2016 Apr;2016(482):67-75. doi : 10.1016/S1773-035X(16)30130-7

Late effects after hematopoietic stem cell transplantation for β -thalassemia major: the French national experience

Rahal I, Galambun C, Bertrand Y, Garnier N, Paillard C, Frange P, Pondarré C, Dalle JH, de Latour RP, Michallet M, Steschenko D, Moshous D, Lutz P, Stephan JL, Rohrlisch PS, Yakoub-Agha I, Bernaudin F, Pigué C, Aladjidi N, Badens C, Berger C, Socié G, Dumesnil C, Castex MP, Poirée M, Lambilliotte A, Thomas C, Simon P, Auquier P, Michel G, Loundou A, Agouti I, Thuret I.

Haematologica. 2018 Jul;103(7):1143-1149. doi: 10.3324/haematol.2017.183467

Professeure Catherine Badens

Professeure des Universités - Praticien Hospitalier

Département de génétique médicale - Hôpital de la Timone et Laboratoire de biochimie - Hôpital de la Conception, Assistance Publique-Hôpitaux de Marseille

Co-Responsable du Registre des patients thalassémiques en France (avec le docteur Alexandra Gauthier, Institut d'hématologie et d'oncologie pédiatrique (IHlPe), Lyon et le professeur Julie Berbis, Département de santé publique, Aix-Marseille université)

—► **Comment est née l'idée de la création du registre des patients thalassémiques ?**

Le registre a fait suite à une enquête réalisée par le docteur Danielle Lena* sur les patients bêta-thalassémiques suivis en France, qui visait à évaluer la fréquence de cette maladie dans le pays. Le registre a été une des premières actions du Centre de référence de Marseille qui, en 2005, était un centre spécifique des thalassémies. Il a permis une évaluation précise du nombre de patients et de leur état de santé sur l'ensemble du territoire national, ce qui était l'un des premiers objectifs lors de sa création.

—► **Depuis la création du registre, quelles sont les principales évolutions que vous avez constatées dans la prise en charge des patients ?**

L'apparition des chélateurs actifs par voie orale, l'instauration de la surveillance de la surcharge en fer hépatique et cardiaque par IRM, la diminution des complications cardiaques de la surcharge en fer, la diminution du recours à la splénectomie et l'arrivée de nouveaux traitements comme la thérapie génique et de nouveaux médicaments.

—► **Combien y a-t-il de nouveaux cas de thalassémie majeure ou intermédiaire par an en France ?**

Chaque année en France, environ 16 enfants naissent avec cette maladie. Il faut compter en plus, une douzaine de patients qui arrivent d'un autre pays avec une bêta-thalassémie.

—► **Quels types d'études le registre permet-il ?**

En premier lieu, le registre permet la description de l'état de santé des patients, la comparaison avec la situation dans d'autres pays, le suivi de la mortalité et des causes de décès et la description de la répartition des patients sur le territoire français. Il permet également de décrire des sous-groupes de patients porteurs de mutations particulières et de comparer différents traitements comme par exemple la greffe de cellules souches hématopoïétiques et la transfusion régulière. C'est un bon outil pour surveiller les effets de nouveaux traitements. Il permet également de réaliser des études avec un recueil de données supplémentaires pour certains des patients du registre, comme par exemple une étude de qualité de vie des patients greffés.

—► **Maintenir un tel registre est-il compliqué ? Quelles sont les difficultés rencontrées ?**

Le nombre de patients bêta-thalassémiques n'est pas très élevé en France, ce qui facilite le recueil de données. Les difficultés rencontrées sont principalement d'ordre financier car il y a peu de soutien disponible. La mobilité des patients est aussi un facteur à prendre en compte : des patients changent de centre et nous constatons qu'il y a de nombreux retours au pays ou départs vers d'autres destinations d'émigration.

—► **Quelles sont les perspectives pour ce registre ? Les études en cours ?**

Concernant les évolutions de cette base de données, nous prévoyons d'étendre la collecte des données au suivi de la greffe de cellules souches hématopoïétiques et de la thérapie génique et d'élaborer une version de la base accessible en ligne pour les médecins qui suivent des patients inclus dans le registre.

Pour ce qui est des projets d'études, nous prévoyons de faire, en 2021, une description actualisée de la cohorte, dans la continuité de celle publiée en 2010, ainsi qu'une étude de la qualité de vie des patients.

Enfin, il a été décidé de rebaptiser le registre en 2020, il s'appellera maintenant NaThalY (pour National Thalassemia registry).

—► **Des liens envisageables/souhaités avec des registres à l'échelle européenne ?**

Peu de pays européens ont un tel registre pour l'instant. L'Allemagne est en train d'en lancer un et d'autres pays, comme la Belgique, seraient intéressés mais n'ont pas encore démarré à ma connaissance. Il existe un projet de registre européen de suivi des patients bêta-thalassémiques ayant bénéficié d'une thérapie génique auquel le registre français participera peut-être.

***Les bêta-thalassémies en France métropolitaine**

Badens C, North ML, Lena-Russo D.

Presse Med. 2003 Jun 21;32(22):1016-21

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.

Prochaines dates limites de recueil des candidatures : 1er septembre à 14h et 1er décembre à 14h

➔ Plus d'informations :

<https://www.ejprarediseases.org/index.php/networking-support/>

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). Compte-tenu du contexte actuel de pandémie COVID-19, les thématiques **coronavirus** seront considérées en priorité. Une filière rapide de sélection des projets est mise en place afin d'identifier les projets susceptibles d'apporter des solutions à cette situation d'urgence sanitaire ou d'accompagner les prises de décisions. Les autres 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 : courant juin / se rapprocher de sa DRCI pour connaître la deadline précise

Les lettres d'intention seront transmises par les DRCI à la coordination du GIRCI le 30 juin.

➔ Plus d'informations :

<http://www.girci-soho.fr/content/phrc-interr%C3%A9gional-2020>

GIRCI GO – Campagne 2020 du PHRC interrégional

Le Groupement Interrégional de Recherche Clinique et d'Innovation Grand Ouest souhaite soutenir des projets inter-établissements s'appuyant sur les réseaux du GIRCI Grand Ouest valorisant une démarche de structuration de la recherche dans le Grand Ouest et touchant à toutes les thématiques et disciplines (à l'exception de celles exclues par la circulaire DGOS). Le PHRC-I est ouvert à l'ensemble des établissements de santé du territoire, aux GCS, aux maisons de santé et centres de santé du Grand Ouest.

Date limite de soumission des lettres d'intention : 30 juin

Date limite de dépôt des dossiers complets : 23 octobre à 12h

Une procédure rapide avec calendrier accéléré est mise en place pour les projets « coronavirus ».

➔ Plus d'informations :

https://www.girci-go.org/APPELS_OFFRES/phrc_presentation.html

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

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>

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 éveil des sens** : la bourse de recherche éveil 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** : proposée 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 : 3 juillet 2020



Plus d'informations :

<https://www.fondationmustela.com/prix-et-bourses>

ANR - Appel à projets RA-COVID-19

Dans la continuité de l'appel à projets FLASH COVID-19, l'Agence Nationale de la Recherche (ANR) lance l'appel à projets RA-COVID-19, afin de s'adapter à la situation évolutive. Les nouveaux projets seront évalués selon les mêmes modalités de sélection accélérée.

Les projets devront porter sur des travaux de recherche (projets de type « recherche action ») à court terme (3-12 mois) : projets urgents et rapides dont les résultats pourraient être implémentés en quelques mois dans la société.

Les thématiques concernées sont notamment :

- Les mesures de prévention,
- Les traitements, incluant les vaccins,
- Les tests grande échelle,
- Les études de séroprévalence,
- Les rebonds épidémiologiques,
- Les stratégies de déconfinement et leur mise en œuvre,
- La sortie de crise au niveau sanitaire, économique, environnemental, des relations interpersonnelles, ou des changements sociaux et impacts économiques,
- Les initiatives One Health (« une seule santé ») d'approche intégrée, systémique et unifiée de la santé publique, animale et environnementale...

Date limite de dépôt des dossiers : appel ouvert en continu jusqu'au 28 octobre 2020

➔ Plus d'informations :

<https://anr.fr/fr/actualites-de-lanr/details/news/flash-anr-covid-19-86-projets-finances-pour-un-budget-de-145-meur-et-poursuite-dun-appel-ouvert-en/>

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 :

- Équipe ou candidat, dont les travaux ont déjà été soutenus par la Fondation de France,
- 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>

FRM – Fondation Line Pomaret-Delalande – Appel à projets thèse de sciences maladies rares

Tous les ans, la fondation Line Pomaret-Delalande, sous l'égide de la Fondation pour la Recherche Médicale, soutient un doctorant pour la réalisation de sa thèse de sciences. Le sujet de la thèse doit porter sur une maladie rare, exception faite des cancers rares, avec une priorité pour la physiopathologie et/ou le traitement. Le financement sert à couvrir les coûts salariaux du doctorant, soit un montant de 102 600 € pour 3 ans.

Date limite de dépôt des dossiers : 15 juin 2020 à 16h

➔ Plus d'informations :

<https://www.frm.org/chercheurs/appel-a-projets-frm>

Appel à projets maladies rares Inserm-Aviesan : résoudre les impasses diagnostiques

Dans le cadre du 3ème Plan National Maladies Rares, et du programme d'investissements d'avenir, l'Inserm et l'Aviesan (l'Alliance nationale pour les sciences de la vie et de la santé) lancent un appel à manifestations d'intérêts pour l'identification d'équipes-projets (recherche et clinique) souhaitant développer de nouveaux outils ou méthodologies pour réduire les impasse diagnostiques de personnes atteintes de maladies rares ne bénéficiant pas d'un diagnostic précis. Cet appel est une première phase de recensement non sélective. Il sera suivi d'une réunion de concertation et d'échanges avec les déposants puis d'un appel à projets sélectif avec jury international. Chacun des projets retenus sera financé à hauteur de 100 000 à 600 000€ sur une durée de 18 mois à 3 ans, pour un montant total de 4 000 000€ maximum.

Principales thématiques (non exhaustives) :

- Identification, interprétation et caractérisation des variations structurales du génome ou de variations situées dans les régions non codantes du génome
- Identification du caractère pathogène des variations de séquence ou de structure du génome par des études fonctionnelles *in* et *ex vivo* dans des modèles cellulaires et animaux
- Identification de signatures moléculaires à visée diagnostique par approche « multi-omics »
- Identification des variations impliquées dans des maladies très rares ou des formes oligogéniques de maladies rares par de nouvelles approches biostatistiques, bio-informatiques et mathématiques
- Identification par modélisation du caractère pathogène des variations codantes très rares.

Sont concernés les regroupements de chercheurs et de cliniciens des CRM/FSMR (consortia favorisés). Les équipes de recherche d'origines et expertises variées sont recommandées (notamment celles ne travaillant pas encore dans le domaine des maladies rares : sciences du vivant, médecine, mathématiques, bio-informatique, biostatistiques, technologies pour la santé). Dans le cas d'analyse de cohorte, les associations de patients devront être impliquées.

Clôture de l'appel à manifestation d'intérêts : 15 juin à 12h

Appel à projets : second semestre 2020

➔ Plus d'informations :

<https://eva3-accueil.inserm.fr/sites/eva/appels-a-projets/MaladiesRares/Pages/AMI.aspx>

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 pour la session d'évaluation 2 : 9 juillet 2020

➔ Plus d'informations :

<https://anr.fr/fr/detail/call/appel-a-projets-montage-de-reseaux-scientifiques-europeens-ou-internationaux-mrsei-edition/>

Fondation maladies rares – appel à projets de recherche 2020 « sciences humaines et sociales & maladies rares

La 8ème 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 : report au 25 juin 2020

➔ Plus d'informations :

<https://fondation-maladiesrares.org/la-recherche/aide-au-financement/nos-appels-a-projet/>

Grande Région – appel à candidature soutien interrégional à la recherche

La Grande Région est une zone de coopération européenne regroupant des territoires allemands, belges et français et tend à devenir l'autorité de gestion unique pour un programme européen. Le dispositif d'aide cité vise à promouvoir l'excellence scientifique en Grande Région afin de favoriser l'émergence des nouvelles synergies dans le secteur de la recherche. Les bénéficiaires sont les instituts de recherche en Grande Région dont l'objectif est de diffuser des informations relatives à un projet de recherche en cours et scientifiquement validé. Les projets soutenus doivent s'adresser au grand public, aux scientifiques, aux parties prenantes, aux entreprises et/ou aux décideurs.

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

➔ Plus d'informations :

<http://www.granderegion.net/Actualites/2020/Appel-a-candidature-soutien-interregional-a-la-recherche>

Fondation Air Liquide

La Fondation soutient des projets scientifiques dans les domaines suivants :

- Protection de l'environnement : contribuer à préserver l'atmosphère de notre planète, notamment la qualité de l'air,
- Santé/respiration : améliorer la fonction respiratoire et le métabolisme des gaz dans le corps humain dans le domaine de la santé ou les domaines de l'exploration (espace, plongée sous-marine, sport),
- Éducation scientifique : soutien à l'éducation scientifique dans les domaines qui précèdent (musées en particulier),
- Développement local : soutenir des micro-initiatives qui contribuent à l'amélioration des conditions de vie des communautés dans les domaines suivants : accès à l'eau, à l'énergie et aux soins,
- Environnement, handicap, micro-entrepreneuriat, éducation & formation, social...

Date limite de dépôt des dossiers : soumission tout au long de l'année

➔ Plus d'informations :

<https://www.fondationairliquide.com/fondation-comment-deposer-projet/deposer-projet#content>



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



Information COVID-19 : la bibliographie proposée dans ce bulletin inclut des articles concernant la maladie COVID-19 et les pathologies du globule rouge. Pour consulter la liste régulièrement mise à jour de ces articles, rendez-vous sur le site MCGRE :

<https://filiere-mcgre.fr/actualites/veille-bibliographique-covid-19-et-maladies-du-globule-rouge/>

Anémie dysérythropoïétique congénitale

A complex comprising C15ORF41 and Codanin-1- the products of two genes mutated in congenital dyserythropoietic anemia type I (CDA-I)

Shroff M, Knebel A, Toth R, Rouse J.
Biochem J. 2020 Apr 2. pii: BCJ20190944. doi: 10.1042/BCJ20190944

Characterization of the interactions between Codanin-1 and C15Orf41, two proteins implicated in congenital dyserythropoietic anemia type I disease

Swickley G, Bloch Y, Malka L, Meiri A, Noy-Lotan S, Yanai A, Tamary H, Motro B.
BMC Mol Cell Biol. 2020 Mar 23;21(1):18. doi: 10.1186/s12860-020-00258-1

Targeted next-generation sequencing identified novel mutations associated with hereditary anemias in Brazil

Svidnicki M, Zanello GK, Congrains-Castillo A, Costa FF, Saad STO.
Ann Hematol. 2020 Mar 23. doi: 10.1007/s00277-020-03986-8

Treatment of Transfusion Dependent Congenital Dyserythropoietic Anemia type I Patients with Pegylated Interferon alpha 2a

Abu-Quider A, Asleh M, Shalev H, Fruchtman Y, Ben-Harosh M, Beck G, Kapelushnik J.
Eur J Haematol. 2020 Apr 17. doi: 10.1111/ejh.13428

Anomalies de la membrane du globule rouge

Beta-Spectrin Deletion Responsible for Hereditary Spherocytosis: When New Technologies Are Not the Key to Success

Panizo Morgado E, Darnaude MT, Torres Mohedas J, Benedit M, Cervera Bravo Á.
J Pediatr Hematol Oncol. 2020 Feb 19. doi: 10.1097/MPH.0000000000001742

Mechanosensitive Piezo1 ion channel protein (PIEZO1 gene): update and extended mutation analysis of hereditary xerocytosis in India

More TA, Dongerdiye R, Devendra R, Warang PP, Kedar PS.
Ann Hematol. 2020 Apr;99(4):715-727. doi: 10.1007/s00277-020-03955-1

How I approach hereditary hemolytic anemia and splenectomy

Rothman JA, Stevens JL, Gray FL, Kalfa TA.
Pediatr Blood Cancer. 2020 May 11:e28337. doi: 10.1002/pbc.28337

Expression of South East Asian Ovalocytic Band 3 Disrupts Erythroblast Cytokinesis and Reticulocyte Maturation

Flatt JF, Stevens-Hernandez CJ, Cogan NM, Eggleston DJ, Haines NM, Heesom KJ, Picard V, Thomas C, Bruce LJ.
Front Physiol. 2020 Apr 28;11:357. doi: 10.3389/fphys.2020.00357

Genotype-phenotype correlation in children with hereditary spherocytosis

Tole S, Dhir P, Pugi J, et al. Tole S, Dhir P, Pugi J, Drury LJ, Butchart S, Fantauzzi M, Langer JC, Baker JM, Blanchette VS, Kirby-Allen M, Carcao MD
Br J Haematol. 2020 May 20. doi: 10.1111/bjh.16750

Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase

G6PD and chloroquine: Selecting the treatment against SARS-CoV-2?

Kassi EN, Papavassiliou KA, Papavassiliou AG.
J Cell Mol Med. 2020 Apr 12. doi: 10.1111/jcmm.15312

Is glucose-6-phosphate dehydrogenase enzyme deficiency a factor in Coronavirus-19 (COVID-19) infections and deaths?

Aydemir D, Ulusu NN.
Pathog Glob Health 2020 May;114(3):109-110. Epub 2020 Apr 14:1-2. doi: 10.1080/20477724.2020.1751388

G6PD deficiency in COVID-19 pandemic: "A ghost in the ghost"

Al-Abdi S, Al-Aamri M.
Hematol Oncol Stem Cell Ther. 2020 Apr 18. doi: 10.1016/j.hemonc.2020.04.002

Acute hemolysis by hydroxychloroquine was observed in G6PD-deficient patient with severe COVID-19 related lung injury

De Franceschi L, Costa E, Dima F, Morandia M, Olivieri O.
Eur J Intern Med. 2020 Apr 20. doi: 10.1016/j.ejim.2020.04.020

COVID-19 infection and treatment with hydroxychloroquine cause severe haemolysis crisis in a patient with glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency

Beauverd Y, Adam Y, Assouline B, Samii K.
Eur J Haematol. 2020 Apr 23. doi: 10.1111/EJH.13432

The friendly use of chloroquine in the COVID-19 disease: a warning for the G6PD-deficient males and for the unaware carriers of pathogenic alterations of the G6PD gene

Capoluongo ED, Amato F, Castaldo G.
Clin Chem Lab Med. 2020 Apr 24. doi: 10.1515/cclm-2020-0442

G6PD deficiency-associated hemolysis and methemoglobinemia in a COVID-19 patient treated with chloroquine

Kuipers MT, van Zwieten R, Heijmans J, Rutten CE, de Heer K, Kater AP, Nur E.
Am J Hematol. 2020 May 10. doi: 10.1002/ajh.25862

Déficit en pyruvate kinase

The variable manifestations of disease in pyruvate kinase deficiency and their management

Al-Samkari H, van Beers EJ, Kuo KHM, Barcellini W, Bianchi P, Glenthøj AB, Mañú-Pereira M, van Wijk R, Glader B, Grace RF.
Haematologica. 2020 Mar 12. pii: haematol.2019.240846. doi: 10.3324/haematol.2019.240846

Erythrocytapheresis as a novel treatment option for adult patients with pyruvate kinase deficiency

Jensen RFG, Dziegiel MH, Rieneck K, Birgens H, Glenthøj A.
Haematologica. 2020 Apr 9. pii: haematol.2020.246686. doi: 10.3324/haematol.2020.246686

Prevalence of Pyruvate Kinase Deficiency: A Systematic Literature Review

Secrest MH, Storm M, Carrington C, Casso D, Gilroy K, Pladson L, Boscoe AN.
Eur J Haematol. 2020 Apr 12. doi: 10.1111/ejh.13424

Drépanocytose

Hemoglobin F mitigation of sickle cell complications decreases with aging

Tolu SS, Reyes-Gil M, Ogu UO, Thomas M, Bouhassira EE, Minniti CP.
Am J Hematol. 2020 May;95(5):E122-E125. doi: 10.1002/ajh.25759

The association of psychiatric comorbidities with emergency visits and hospitalisations in adult sickle-cell patients: a cohort study

Fayand A, Dzierzynski N, Georgin-Lavialle S, Bachmeyer C, Mattioni S, Stankovic-Stojanovic K, Lionnet F, Steichen O.
Br J Haematol. 2020 Apr;189(1):e21-e23. doi: 10.1111/bjh.16417

Reducing Health Care Disparities in Sickle Cell Disease: A Review

Lee L, Smith-Whitley K, Banks S, Puckrein G.

Public Health Rep. 2019 Nov/Dec;134(6):599-607. doi: 10.1177/0033354919881438

High bias and low precision for estimated versus measured glomerular filtration rate in pediatric sickle cell anemia

Lebensburger JD, Gossett J, Zahr R, Wang WC, Ataga KI, Estep JH, Kang G, Hankins JS.

Haematologica. 2020 Feb 27. pii: haematol.2019.242156. doi: 10.3324/haematol.2019.242156

Association between hydroxycarbamide exposure and neurocognitive function in adolescents with sickle cell disease

Partanen M, Kang G, Wang WC, Krull K, King AA, Schreiber JE, Porter JS, Hodges J, Hankins JS, Jacola LM.

Br J Haematol. 2020 Feb 26. doi: 10.1111/bjh.16519

Prevalence and risk factors for albuminuria and glomerular hyperfiltration in a large cohort of children with sickle cell anemia

Belisário AR, de Almeida JA, Mendes FG, da Silva DMM, Planes W, Rezende PV, Silva CM, Brito AC, Sales RR, Viana MB, Simões E Silva AC.

Am J Hematol. 2020 May;95(5):E125-E128. doi: 10.1002/ajh.25763

High levels of proinflammatory cytokines IL-6 and IL-8 are associated with a poor clinical outcome in sickle cell anemia

Domingos IF, Pereira-Martins DA, Sobreira MJVC, Oliveira RTD, Alagbe AE, Lanaro C, Albuquerque DM, Blotta MHSL,

Araujo AS, Costa FF, Lucena-Araujo AR, Sonati MF, Bezerra MAC, Santos MNN.

Ann Hematol. 2020 Mar 5. doi: 10.1007/s00277-020-03978-8

The multifaceted role of ischemia/reperfusion in sickle cell anemia

Hebbel RP, Belcher JD, Vercellotti GM.

J Clin Invest. 2020 Mar 2;130(3):1062-1072. doi: 10.1172/JCI133639

Development of gene editing strategies for human β -globin (HBB) gene mutations

Kalkan BM, Kala EY, Yuce M, Karadag Alpaslan M, Kocabas F.

Gene. 2020 Apr 15;734:144398. doi: 10.1016/j.gene.2020.144398

Investigating the potential of the secretome of mesenchymal stem cells derived from sickle cell disease patients

Ribeiro TO, Silveira BM, Meira MC, Carreira ACO, Sogayar MC, Meyer R, Fortuna V.

PLoS One. 2019 Oct 30;14(10):e0222093. doi: 10.1371/journal.pone.0222093

Using novel magnetic resonance imaging methods to predict stroke risk in individuals with sickle cell anemia

Jordan LC, Kassim AA, Wilkerson KL, Lee CA, Waddle SL, Donahue MJ.

Hematol Oncol Stem Cell Ther. 2020 Mar 12. Pii: S1658-3876(20)30028-5. doi: 10.1016/j.hemonc.2019.12.009

Catheter associated thromboses in patients with sickle cell anaemia and dual lumen Vortex apheresis ports are common and can be clinically asymptomatic

Brewin JN, Crowley MP, Kesse-Adu R, Stuart-Smith S, Awogbade M, Howard J.

Br J Haematol. 2020 Mar 24. doi: 10.1111/bjh.16619

Effective use of hydroxyurea for sickle cell anemia in low-resource countries

Power-Hays A, Ware RE.

Curr Opin Hematol. 2020 May;27(3):172-180. doi: 10.1097/MOH.0000000000000582

What is the place of hematopoietic stem cell transplantation in the management of cerebral vasculopathy in children with sickle cell anemia?

Bernaudin F.

Hematol Oncol Stem Cell Ther. 2020 Mar 12. pii: S1658-3876(20)30017-0. doi:

10.1016/j.hemonc.2019.12.002

Prognostic value of hyponatremia during acute painful episodes in sickle cell disease

Rech JS, Yao K, Bachmeyer C, Bailleul S, Javier O, Grateau G, Lionnet F, Steichen O.
Am J Med. 2020 Mar 18. pii: S0002-9343(20)30200-X. doi: 10.1016/j.amjmed.2020.02.017

Outcomes in Patients with Moyamoya Syndrome and Sickle Cell Disease: A Systematic Review

Newman S, Boulter JH, Malcolm JG, Pradilla I, Pradilla G.
World Neurosurg. 2020 Mar;135:165-170. doi: 10.1016/j.wneu.2019.11.137

Increased iron stores influence glucose metabolism in sickle cell anaemia

Shah BN, Hassan TO, Zhang X, McClain DA, Gordeuk VR.
Br J Haematol. 2020 Mar 30. doi: 10.1111/bjh.16596

Generation of hematopoietic stem/progenitor cells with sickle cell mutation from induced pluripotent stem cell in serum-free system

Paes BCMF, Stabeli LCJR, Costa PNM, Orellana MD, Kashima S, Covas DT, Picanço-Castro V.
Hematol Transfus Cell Ther. 2020 Mar 6. pii: S2531-1379(20)30025-0. doi: 10.1016/j.htct.2020.01.005

The Effect of Progressive Muscle Relaxation Exercises on Pain on Patients with Sickle Cell Disease: Randomized Controlled Study

Kazak A, Ozkaraman A.
Pain Manag Nurs. 2020 Mar 26. pii: S1524-9042(20)30104-1. doi: 10.1016/j.pmn.2020.02.069

Assessment of Hemoglobin Variants in Patients Receiving Health Care at the Ho Teaching Hospital: A Three-Year Retrospective Study

Awaitey DK, Akorsu EE, Allotey EA, Kwasi DA, Kwadzokpui PK, Tawiah PA, Amankwah SA, Abaka-Yawson A.
Adv Hematol. 2020 Mar 21;2020:7369731. doi: 10.1155/2020/7369731.

Relationship between Higher Atherogenic Index of Plasma and Oxidative Stress of a Group of Patients Living with Sickle Cell Anemia in Cameroon

Kubong LN, Nya Biapa PC, Chetcha B, Yanou-Njintang N, Moor Ama VJ, Pieme CA.
Adv Hematol. 2020 Mar 17;2020:9864371. doi: 10.1155/2020/9864371

Paediatric to adult transition care for patients with sickle cell disease: a global perspective

Inusa BPD, Stewart CE, Mathurin-Charles S, Porter J, Hsu LL, Atoyebi W, De Montalembert M, Diaku-Akinwumi I, Akinola NO, Andemariam B, Abboud MR, Treadwell M.
Lancet Haematol. 2020 Apr;7(4):e329-e341. doi:10.1016/S2352-3026(20)30036-3

American Society of Hematology 2020 guidelines for sickle cell disease: prevention, diagnosis, and treatment of cerebrovascular disease in children and adults

DeBaun MR, Jordan LC, King AA, Schatz J, Vichinsky E, Fox CK, McKinstry RC, Telfer P, Kraut MA, Daraz L, Kirkham FJ, Murad MH.
Blood Adv. 2020 Apr 28;4(8):1554-1588. doi: 10.1182/bloodadvances.2019001142

Progression of albuminuria in patients with sickle cell anemia: a multicenter, longitudinal study

Niss O, Lane A, Asnani MR, Yee ME, Raj A, Creary S, Fitzhugh C, Bodas P, Saraf SL, Sarnaik S, Devarajan P, Malik P.
Blood Adv. 2020 Apr 14;4(7):1501-1511. doi: 10.1182/bloodadvances.2019001378

Plasma microparticles of sickle patients during crisis or taking hydroxyurea modify endothelium inflammatory properties

Garnier Y, Ferdinand S, Garnier M, Cita KC, Hierso R, Claes A, Connes P, Hardy-Dessources MD, Lapoumeroulie C, Lemonne N, Etienne-Julan M, El Nemer W, Romana M.
Blood. 2020 Apr 13. pii: blood.2020004853. doi: 10.1182/blood.2020004853

Cardiovascular Sequelae of Sickle Cell Disease

Aujla A, Dutta D, Amar S, Frishman W, Lim SH.
Cardiol Rev. 2020 Jan/Feb;28(1):10-13. doi: 10.1097/CRD.0000000000000264

Genetic variants in the G gamma-globin promoter modulate fetal hemoglobin expression in the Colombian population

Fong C, Mendoza Y, Barreto G.
Genet Mol Biol. 2020 Apr 22;43(2):e20190076. doi: 10.1590/1678-4685-GMB-2019-0076

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, Gonçalves MS. *PLoS One*. 2020 Jan 29;15(1):e0228399. doi: 10.1371/journal.pone.0228399

Brain-derived neurotrophic factor levels in pediatric sickle cell disease

Lance EI, Barron-Casella E, Everett AD, Casella JF. *Pediatr Blood Cancer*. 2020 Feb;67(2):e28076. doi: 10.1002/pbc.28076

Platelet Extracellular Vesicles Drive Inflammation-IL-1 β -Dependent Lung Injury in Sickle Cell Disease

Vats R, Brzoska T, Bennewitz MF, Jimenez MA, Pradhan-Sundt T, Tutuncuoglu E, Jonassaint J, Gutierrez E, Watkins SC, Shiva S, Scott MJ, Morelli AE, Neal MD, Kato GJ, Gladwin MT, Sundt P. *Am J Respir Crit Care Med*. 2020 Jan 1;201(1):33-46. doi: 10.1164/rccm.201807-13700C

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*. 2020;143(2):163-175. doi: 10.1159/000500258

Perceived benefits and risks of participation in a clinical trial for Ugandan children with sickle cell anemia

Carman AS, Sautter C, Anyanwu JN, Ssemata AS, Opoka RO, Ware RE, Rujumba J, John CC. *Pediatr Blood Cancer*. 2020 Feb;67(2):e27830. doi: 10.1002/pbc.27830

Cerebral fat embolism in sickle cell disease

Gendreau S, Scholer M, Cecchini J, Habibi A, Razazi K, De Prost N, Carteaux G, Bartolucci P, Gendre T, Brugieres P, Hodel J, Mekontso Dessap A. *Am J Hematol*. 2020 Feb;95(2):E41-E45. doi: 10.1002/ajh.25686

Venoarterial Extracorporeal Membrane Oxygenation in Sickle Cell Disease for Urgent Cardiac Surgery

De Roux Q, Maghrebi S, Fiore A, Arminot-Fremaux M, Dessalle T, Lim P, Folliguet T, Bartolucci P, Langeron O, Mongardon N. *Ann Thorac Surg*. 2020 Mar;109(3):e161-e162. doi: 10.1016/j.athoracsur.2019.05.093

Systematic Review of Crizanlizumab: a New Parenteral Option to Reduce Vaso-occlusive Pain Crises in Patients with Sickle Cell Disease

Han J, Saraf SL, Gordeuk VR. *Pharmacotherapy*. 2020 Apr 29. doi: 10.1002/phar.2409

Evaluation of oxidative stress-related genetic variants for predicting stroke in patients with sickle cell anemia

Domingos IF, Pereira-Martins DA, Borges-Medeiros RL, Falcao DA, Hatzlhofer BL, Brewin JN, Gardner K, Mendonca TF, Cavalcanti MS, Cunha AF, Anjos AC, Rodrigues ES, Kashima S, Cruz PR, Melo MB, Menzel S, Araujo AS, Costa FF, Bezerra MA, Lucena-Araujo AR. *J Neurol Sci*. 2020 Apr 17;414:116839. doi: 10.1016/j.jns.2020.116839

Prevalence of globin gene modifiers encountered in fetuses during antenatal diagnosis of hemoglobinopathies

Mehta P, Sawant P, Gorivale M, Nadkarni A, Colah R, Mukherjee MB. *Int J Lab Hematol*. 2020 May 15. doi: 10.1111/ijlh.13232

Sickle Cell Anemia Patients Display an Intricate Cellular and Serum Biomarker Network Highlighted by TCD4+CD69+ Lymphocytes, IL-17/MIP-1 β , IL-12/VEGF, and IL-10/IP-10 Axis

Garcia NP, Júnior ALS, Soares GAS, Costa TCC, Dos Santos APC, Costa AG, Tarragô AM, Martins RN, do Carmo Leão Pontes F, de Almeida EG, de Paula EV, Martins-Filho OA, Malheiro A. *J Immunol Res*. 2020 Jan 8;2020:4585704. doi: 10.1155/2020/4585704

Development of the InCharge Health Mobile App to Improve Adherence to Hydroxyurea in Patients With Sickle Cell Disease: User-Centered Design Approach

Alberts NM, Badawy SM, Hodges J, Estep JH, Nwosu C, Khan H, Smeltzer MP, Homayouni R, Norell S, Klesges L, Porter JS, Hankins JS. *JMIR Mhealth Uhealth*. 2020 May 8;8(5):e14884. doi: 10.2196/14884

Cerebral hemodynamics and metabolism are similar in sickle cell disease patients with hemoglobin SS and Sβ(0) thalassemia phenotypes

Ikwuanusi I, Jordan LC, Lee CA, Patel NJ, Waddle S, Pruthi S, Davis LT, Griffin A, DeBaun MR, Kassim AA, Donahue MJ. Am J Hematol. 2020 Mar;95(3):E66-E68. doi: 10.1002/ajh.25698

Low educational level of head of household, as a proxy for poverty, is associated with severe anaemia among children with sickle cell disease living in a low-resource setting: evidence from the SPRING trial

Bello-Manga H, Galadanci AA, Abdullahi S, Ali S, Jibir B, Gambo S, Haliru L, Jordan LC, Aliyu MH, Rodeghier M, Kassim AA, DeBaun MR, Galadanci NA. Br J Haematol. 2020 May 16. doi: 10.1111/bjh.16746

Sudden Death Associated With Sickle Cell Trait Before and After Mandatory Screening

Buchanan BK, Siebert DM, Zigman Suchsland ML, Drezner JA, Asif IM, O'Connor FG, Harmon KG. Sports Health. 2020 May/Jun;12(3):241-245. doi: 10.1177/1941738120915690

Pathophysiology and recent therapeutic insights of sickle cell disease

Shah F, Dwivedi M. Ann Hematol. 2020 May;99(5):925-935. doi: 10.1007/s00277-020-03977-9

The Sickle Cell Disease Ontology: enabling universal sickle cell-based knowledge representation

Sickle Cell Disease Ontology Working Group. Database (Oxford). 2019 Jan 1;2019:baz118. doi: 10.1093/database/baz118

Patient-reported Outcomes in Sickle Cell Disease and Association with Clinical and Psychosocial Factors: Report from the Sickle Cell Disease Implementation Consortium

Knisely MR, Pugh N, Kroner B, Masese R, Gordeuk V, King AA, Smith SM, Gurney JG, Adams R, Wun T, Snyder A, Glassberg J, Shah N, Treadwell M. Am J Hematol. 2020 May 25. doi:10.1002/ajh.25880

COVID-19 pneumonia as a cause of acute chest syndrome in an adult sickle cell patient

Beerkens F, John M, Puliafito B, Corbett V, Edwards C, Tremblay D. Am J Hematol. 2020 Apr 3. doi: 10.1002/ajh.25809

Vaso-occlusive crisis and acute chest syndrome in sickle cell disease due to 2019 novel coronavirus disease (COVID-19)

Nur E, Gaartman AE, van Tuijn CFJ, Tang MW, Biemond BJ. Am J Hematol. 2020 Apr 8. doi: 10.1002/ajh.25821

Rapid and severe Covid-19 pneumonia with severe acute chest syndrome in a sickle cell patient successfully treated with tocilizumab

De Luna G, Habibi A, Deux JF, Colard M, Pham Hung d'Alexandry d'Orengiani AL, Schlemmer F, Joher N, Kassaseya C, Pawlotsky JM, Ourghanlian C, Michel M, Mekontso-Dessap A, Bartolucci P. Am J Hematol. 2020 Apr 13. doi: 10.1002/ajh.25833

Initiating adjunct low dose-hydroxyurea therapy for stroke prevention in children with SCA during the COVID-19 pandemic

DeBaun M. Blood. 2020 Apr 13. doi: 10.1182/blood.2020005992

COVID-19 infection in patients with sickle cell disease

Hussain FA, Njoku FU, Saraf SL, Molokie RE, Gordeuk VR, Han J. Br J Haematol. 2020 Apr 21. doi: 10.1111/bjh.16734

Mitigating the effect of the COVID-19 pandemic on sickle cell disease services in African countries

Dexter D, Simons D, Kiyaga C, Kapata N, Ntoumi F, Kock R, Zumla A. Lancet Haematol. 2020 Apr 23. doi: 10.1016/S2352-3026(20)30122-8

Dramatic improvement after Tocilizumab of a severe COVID-19 in a child with sickle cell disease and acute chest syndrome

Odièvre MH, de Marcellus C, Ducou Le Pointe H, Allali S, Romain AS, Youn J, Taytard J, Nathan N, Corvol H. Am J Hematol. 2020 May 1. doi: 10.1002/ajh.25855

COVID-19 infection and sickle cell disease: a UK centre experience

McCloskey KA, Meenan J, Hall R, Tsitsikas DA.
Br J Haematol. 2020 May 5. doi: 10.1111/bjh.16779

Combination dose-escalated hydroxyurea and transfusion: an approach to conserve blood during the COVID-19 pandemic

Nickel RS, Margulies S, Frazer B, Luban NLC, Webb J.
Blood. 2020 May 13. doi: 10.1182/blood.2020006582

Patients with sickle cell disease and suspected COVID-19 in a pediatric ICU

Heilbronner C, Berteloot L, Tremolieres P, Dupic L, De Saint Blanquat L, Lesage F, Odièvre MH, de Marcellus C, Fourgeaud J, de Montalembert M, Grimaud M, Moulin F, Renolleau S, Allali S, Oualha M.
Br J Haematol. 2020 May 18. doi: 10.1111/bjh.16802

Managing sickle cell patients with COVID-19 infection: the need to pool our collective experience

Sahu KK, Siddiqui AD, Cerny J.
Br J Haematol. 2020 May 23. doi: 10.1111/bjh.16880

Thalassémies

Evaluation of regulatory T cells frequency and FoxP3/GDF-15 gene expression in β -thalassemia major patients with and without alloantibody; correlation with serum ferritin and folate levels

Shokrgozar N, Amirian N, Ranjbaran R, Bazrafshan A, Sharifzadeh S.
Ann Hematol. 2020 Mar;99(3):421-429. doi: 10.1007/s00277-020-03931-9

Less 'reds' more 'blues': hemoglobin level and depression in non-transfusion-dependent thalassemia

Mihailescu AM, Musallam KM, Cappellini MD, Taher AT.
Ann Hematol. 2020 Apr;99(4):903-904. doi: 10.1007/s00277-020-03958-y

A Phase 3 Trial of Luspatercept in Patients with Transfusion-Dependent β -Thalassemia

Cappellini MD, Viprakasit V, Taher AT, Georgiev P, Kuo KHM, Coates T, Voskaridou E, Liew HK, Pazgal-Kobrowski I, Forni GL, Perrotta S, Khelif A, Lal A, Kattamis A, Vlachaki E, Origa R, Aydinok Y, Bejaoui M, Ho PJ, Chew LP, Bee PC, Lim SM, Lu MY, Tantiworawit A, Ganeva P, Gercheva L, Shah F, Neufeld EJ, Thompson A, Laadem A, Shetty JK, Zou J, Zhang J, Miteva D, Zinger T, Linde PG, Sherman ML, Hermine O, Porter J, Piga A; BELIEVE Investigators.
N Engl J Med. 2020 Mar 26;382(13):1219-1231. doi: 10.1056/NEJMoa1910182

Hepcidin gene polymorphisms and iron overload in β -thalassemia major patients refractory to iron chelating therapy

Zarghamian P, Azarkeivan A, Arabkhazaeli A, Mardani A, Shahabi M.
BMC Med Genet. 2020 Apr 8;21(1):75. doi: 10.1186/s12881-020-01011-3

Challenging times for children with transfusion-dependent thalassemia amid the COVID-19 pandemic

Yadav U, Pal R.
Indian Pediatr. 2020 Apr 7. S097475591600155

SARS-CoV-2 infection in beta thalassemia: preliminary data from the Italian experience

Motta I, Migone De Amicis M, Pinto VM, Balocco M, Longo F, Bonetti F, Giancesin B, Graziadei G, Cappellini MD, De Franceschi L, Piga A, Forni GL.
Am J Hematol. 2020 Apr 20. doi: 10.1002/ajh.25840

Implications of SARSr-CoV 2 infection in thalassemias: do patients fall into the « high clinical risk » category?

Karimi M, De Sanctis V.
Acta Biomed. 2020 May 11;91(2):50-56. doi: 10.23750/abm.v91i2.9592

The medical concerns of patients with thalassemias at the time of COVID-19 outbreak: the personal experience and the international recommendations

Canatan D, De Sanctis V.
Acta Biomed. 2020 May 11;91(2):218-221. doi: 10.23750/abm.v91i2.9533

Sickle cell disease and thalassaemia antenatal screening programme in England over 10 years: a review from 2007/2008 to 2016/2017

Weil LG, Charlton MR, Coppinger C, Daniel Y, Streetly A.

J Clin Pathol. 2020 Apr;73(4):183-190. doi: 10.1136/jclinpath-2019-206317

Tilt-table Echocardiography Unmasks Early Diastolic Dysfunction in Patients With Hemoglobinopathies

Mah K, Bruce A, Zahari N, Venner MA, Chow K, Thompson RB, Khoo NS, Tham EB.

J Pediatr Hematol Oncol. 2020 Apr 13. doi: 10.1097/MPH.0000000000001799

Protecting vulnerable patients with inherited anaemias from unnecessary death during the COVID-19 pandemic

Roy NBA, Telfer P, Eleftheriou P, de la Fuente J, Drasar E, Shah F, Roberts D, Atoyebi W, Trompeter S, Layton DM, Lugthart S, Stuart-Smith S, Chakravorty S, Wright J, Porter J, Inusa B, Howard J, National Haemoglobinopathy Panel.

Br J Haematol. 2020 May;189(4):635-639. doi: 10.1111/bjh.16687

Care of patients with hemoglobin disorders during the COVID-19 pandemic: an overview of recommendations

Taher AT, Bou-Fakhredin R, Kreidieh F, Motta I, De Franceschi L, Cappellini MD.

Am J Hematol. 2020 May 11. doi: 10.1002/ajh.25857

Rare anaemias, sickle cell disease and COVID-19

Vives Corrons JL, De Sanctis V.

Acta Biomed. 2020 May 11;91(2):216-217. doi: 10.23750/abm.v91i2.9532

Toutes maladies rares

How genomic information is accessed in clinical practice: an electronic survey of UK general practitioners

Evans WRH, Tranter J, Rafi I, Hayward J, Qureshi N.

J Community Genet. 2020 Mar 3. doi: 10.1007/s12687-020-00457-5

Post-splenectomy Sepsis: A Review of the Literature

Tahir F, Ahmed J, Malik F.

Cureus. 2020 Feb 6;12(2):e6898. doi: 10.7759/cureus.6898

Pre-Transition Readiness in Adolescents and Young Adults with Four Chronic Medical Conditions in South East Nigeria - An African Perspective to Adolescent Transition

Ayuk AC, Onukwuli VO, Obumneme-Anyim IN, Eze JN, Akubuilu UC, Mbanefo NR, Iloh KK, Ezenwosu OU, Odetunde IO, Okafor HU, Emodi IJ, Oguonu T.

Adolesc Health Med Ther. 2020 Mar 11;11:29-38. doi: 10.2147/AHMT.S238603

State of knowledge about information sources and health care centres for rare diseases among affected people in Germany

Hanisch M, Wiemann S, Bohner L, Jung S, Kleinheinz J.

Cent Eur J Public Health. 2020 Mar;28(1):82-84. doi: 10.21101/cejph.a5652

A scoping review and proposed workflow for multi-omic rare disease research

Kerr K, McAneney H, Smyth LJ, Bailie C, McKee S, McKnight AJ.

Orphanet J Rare Dis. 2020 Apr 28;15(1):107. doi: 10.1186/s13023-020-01376-x

Les numéros précédents du Bulletin Recherche sont disponibles sur la page :

<https://filiere-mcgre.fr/le-bulletin-recherche/>

Filière de santé maladies rares MCGRE - Hôpital Henri Mondor
51 avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny, 94000 Créteil
contact@filiere-mcgre.fr - www.filiere-mcgre.fr