

# Bulletin recherche

Filière MCGRE

N°9 - Septembre 2020



© FREERANGE

**MCGRE**

FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES

# Table des matières

Le point sur.....	3
Echange avec.....	4
Appels à projets .....	6
Bibliographie .....	9

### Le séquençage d'exome dans le diagnostic de l'anémie hémolytique congénitale

#### Contexte et objectif

L'anémie hémolytique congénitale regroupe un ensemble hétérogène de maladies génétiques rares caractérisées par une augmentation de la destruction des globules rouges. Les causes de l'anémie hémolytique congénitale peuvent être d'origine corpusculaire c'est-à-dire liées au globule rouge lui-même – tels que la sphérocytose héréditaire et les autres maladies membranaires, les anomalies de l'hémoglobine, les déficits enzymatiques du globule rouge, l'anémie congénitale dysérythropoïétique – ou extracorpulaire – tels que les syndromes hémolytiques et urémiques atypiques. Actuellement, le diagnostic repose essentiellement sur les données cliniques, les antécédents familiaux et les tests phénotypiques, les analyses génétiques n'intervenant qu'en dernier recours. Cependant, avec la mise au point du séquençage de nouvelle génération, il est possible d'explorer un grand nombre de maladies à partir d'une petite quantité d'ADN. L'approche génomique pourrait ainsi jouer un rôle majeur dans le diagnostic de l'anémie hémolytique congénitale.

Cette étude a évalué le potentiel diagnostique du séquençage de nouvelle génération chez des patients atteints d'anémie hémolytique congénitale.

#### Méthode

Les auteurs ont réalisé des tests biochimiques et hématologiques, l'extraction d'ADN, le séquençage complet d'une liste de 71 gènes impliqués dans les anémies hémolytiques congénitales et dans certains cas l'exome complet (qui correspond à l'ensemble des exons, parties des gènes connus qui codent des protéines). Ils ont ensuite procédé à l'analyse bio-informatique des données recueillies chez 40 patients atteints d'anémie hémolytique congénitale dont 20 ayant une sphérocytose héréditaire suspectée et 20 une hémolyse non expliquée malgré l'exploration phénotypique.

#### Résultats

Cette approche a permis un diagnostic génétique de l'anémie hémolytique congénitale pour 82,5 % des patients, dont 100 % des patients atteints de sphérocytose héréditaire et 65 % des patients atteints d'une hémolyse non expliquée.

Cette étude a mis en évidence la complexité génétique de l'anémie hémolytique congénitale en révélant l'association de plusieurs variants dans différents gènes au sein d'un même individu chez 15 % des patients atteints de sphérocytose héréditaire et 45 % des patients atteints d'hémolyse non expliquée. De telles associations avec plusieurs variants délétères de gènes causant des maladies du globule rouge ont rarement été rapportées.

L'approche génomique dans le domaine de l'anémie hémolytique congénitale paraît essentielle à la fois dans la détection de nouveaux gènes susceptibles d'être impliqués et dans la réorientation du diagnostic. Son utilisation par les cliniciens généticiens permettrait un conseil génétique personnalisé et la définition d'un traitement adapté au mieux à chaque patient.

Les résultats de cette étude ont été publiés en 2020 dans la revue *Orphanet Journal of Rare Diseases* (<https://doi.org/10.1186/s13023-020-01425-5>).

### Docteur Lamisse Mansour-Hendili

Praticien hospitalier, Département de génétique médicale

Laboratoire de génétique Hôpital Henri Mondor, Créteil, Pr Fanen, Pr Funalot  
INSERM, IMRB, équipe 2 « Transfusion et maladies du globule rouge », Pr Pirenne

#### —► **Pouvez-vous nous décrire le contexte de cette étude ?**

Il s'agit de résultats issus de la mise en place au laboratoire d'une nouvelle approche diagnostique permettant d'explorer d'un point de vue génétique les anémies congénitales autres que la drépanocytose et les thalassémies. Chaque dossier a été discuté en réunion de concertation pluridisciplinaire du globule rouge afin de poser l'hypothèse diagnostique et justifier l'exploration génétique. Certains patients avaient des diagnostics supposés – notamment les sphérocytoses héréditaires dont les tests phénotypiques sont discriminants – mais s'il n'y a aucun autre membre de la famille atteint ou dans le cas de sphérocytoses atypiques, les recommandations actuelles sont de procéder à un diagnostic génétique. L'errance diagnostique n'a pas été quantifiée mais certains patients étaient orientés sur de fausses pistes diagnostiques (telle qu'une sphérocytose héréditaire au lieu d'une dysérythropoïese congénitale de type 2) et d'autres présentaient des tests phénotypiques qui ne permettaient pas de conclure à un diagnostic précis. Enfin, les associations de plusieurs pathologies du globule rouge chez un même patient faussent l'interprétation des tests phénotypiques ce qui peut avoir des conséquences sur la bonne prise en charge thérapeutique des patients. A titre d'exemple, une stomatocytose héréditaire déshydratée sous-jacente a été identifiée grâce aux analyses génétiques d'un patient pour qui la splénectomie est de ce fait contre-indiquée. Mais un membre de sa famille porteur de la même mutation avait déjà été splénectomisé dans l'enfance.

#### —► **Quels sont les perspectives de votre étude ?**

Nous avons émis l'hypothèse de l'implication possible de deux gènes actuellement non connus dans les anémies congénitales hémolytiques. Ceci permettra peut-être une concertation avec d'autres équipes rencontrant des cas similaires avec des mutations dans ces mêmes gènes confirmant ainsi leur implication. Il y a tout un pan de validation fonctionnelle des nouveaux variants génétiques mis en évidence dans cette étude qui s'ouvre. Ceci s'inscrit dans le besoin croissant du développement de plateformes fonctionnelles qui accompagne l'expansion des grandes plateformes génomiques. En effet, il nous faut maintenant confirmer le caractère pathogène de certains VSI (variants de signification incertaine) en passant par des études multi-omiques – telles que des études d'expression d'ARN (transcriptomique), des études de la protéine de manière plus poussée (protéomique) et la métabolomique – pour à la fois conclure quant à l'implication de tel ou tel gène chez les patients mais également mieux comprendre la physiopathologie de la maladie. Dans cette optique, nous avons d'ores et déjà convoqué à nouveau les patients de l'étude grâce à l'infirmière coordinatrice du centre de référence afin de réaliser des études transcriptomiques et des tests phénotypiques qui feront l'objet d'une publication ultérieure.

#### —► **Quel est le potentiel du séquençage d'exome pour la pratique clinique ?**

Le potentiel est large. Il y a eu depuis la parution de l'article, d'autres réorientations phénotypiques inattendues grâce à ce diagnostic génétique : la découverte d'une HPN (hémoglobininurie paroxystique nocturne) congénitale chez un jeune garçon, un syndrome lymphoprolifératif de Canale-Smith chez un patient initialement diagnostiqué comme une AHAI (anémie hémolytique auto-immune)...

—▶ **Quelle place peut avoir le séquençage d'exome dans le parcours diagnostique ?**

L'analyse exomique (analyse de toutes les séquences codantes du génome) ne devrait intervenir que pour les cas complexes en errance diagnostique ou pour les cas pédiatriques compliqués.

—▶ **Comment pensez-vous que les recommandations actuelles concernant le diagnostic de l'anémie hémolytique congénitale peuvent évoluer ?**

Il est clair que le recours au diagnostic moléculaire devrait arriver beaucoup plus tôt dans l'arbre décisionnel de prise en charge diagnostique des anémies hémolytiques congénitales autres que les thalassémies et la drépanocytose. Selon moi les recommandations en vigueur le placent beaucoup trop tardivement dans l'arbre décisionnel ce qui peut engendrer un délai supplémentaire au diagnostic. L'analyse exomique doit être réservée aux cas complexes demeurant non expliqués malgré de larges explorations phénotypiques. Mais le diagnostic par panel ciblé en séquençage haut débit devrait être démocratisé.

### **INSERM : soutien à la recherche sur l'histoire de la recherche biomédicale – appel 2020-2021**

Le Comité pour l'histoire de l'Inserm propose une aide financière aux étudiants de master qui souhaitent s'engager dans une recherche concernant directement l'histoire de l'institution ou plus largement l'histoire de la recherche biomédicale et des questions de santé.

Le Comité examine également des candidatures de doctorants demandant une aide spécifique et limitée – il ne s'agit pas de l'attribution de contrats doctoraux.

**Date limite de dépôt des dossiers : 23 octobre 2020**

➔ Plus d'informations :

<https://www.inserm.fr/actualites-et-evenements/actualites/soutien-recherche-sur-histoire-recherche-biomedicale-appel-2020-2021>

---

### **ANR - Appel à projets RA-COVID-19**

Cet appel à projet s'inscrit dans la continuité de l'appel à projets FLASH COVID-19. 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 seroprévalence, 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 sont également concernées...

**Date limite de dépôt des dossiers : 28 octobre 2020 (session d'évaluation 9)**

Plus d'informations : <https://anr.fr/fr/detail/call/appel-a-projets-ra-covid-19/>

---

### **FRM – Appel à projets 2020 « espoirs de la recherche » – amorçage de jeunes équipes**

Par cet appel à projets, la Fondation pour la Recherche Médicale s'adresse aux jeunes chercheurs de haut niveau, français ou étrangers, désireux de rejoindre une structure de recherche française pour mettre en place et animer une nouvelle équipe de recherche. Il vise à renforcer le potentiel de recherche de structures qui ont, dans le cadre d'un appel à candidatures international, déjà sélectionné le(la) candidat(e) qu'elles souhaitent accueillir.

Le financement alloué par la FRM est au maximum de 300 000 euros pour une durée de deux ans. Il vise à couvrir des frais de personnels, des moyens matériels et/ou des frais de mission.

La structure d'accueil doit avoir sélectionné le(la) candidat(e) dans le cadre d'un appel à candidatures international finalisé par des auditions par un jury international. La sélection doit avoir eu lieu depuis moins de 24 mois à la date de la sélection par la FRM.

**Date limite de dépôt des dossiers pour la session 3 : 29 octobre 2020**

➔ Plus d'informations : [https://www.frm.org/upload/pdf/espace-chercheur/ao\\_amorçage2020.pdf](https://www.frm.org/upload/pdf/espace-chercheur/ao_amorçage2020.pdf)

## **ANR - Appel à projets générique - 2021**

L'objectif de ce programme est d'encourager toutes les communautés scientifiques des différents domaines, à accéder, en complément des financements récurrents qui leur sont alloués, à des co-financements sur un grand nombre de thématiques de recherche, finalisées ou non.

Sept domaines de recherches sont valorisés, parmi lesquels : sciences de la vie, sciences humaines et sociales, sciences du numérique et mathématiques et leurs interactions. Une attention particulière sera portée aux projets de recherche qui s'inscriront dans la lutte contre la pandémie de Covid-19.

L'AAPG 2021 est ouvert à tous les chercheurs titulaires appartenant à un organisme, un établissement ou un laboratoire de recherche public ou privé éligible au financement de l'ANR.

**Ouverture de la soumission des pré-propositions : 29 octobre à 13h00**

**Date limite de dépôt des pré-propositions (PRC, PRCE, JCJC) et de l'enregistrement (PRCI) : 1er décembre à 13h00**

**Date de limite de dépôt des propositions détaillées : prévue en Avril 2021 et précisée ultérieurement**

➔ Plus d'informations : <https://anr.fr/fr/detail/call/appele-a-projets-generique-2021/>

---

## **Appel à projet 2020 de la Fondation MACSF**

La Fondation soutient les projets qui s'inscrivent dans l'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.), la solidarité (projets de soins en faveur des plus démunis, actions destinées aux professionnels de santé les plus vulnérables, etc.) et la formation initiale et continue des soignants (projets soutenant l'évolution des professions de santé dans leur exercice par la formation)

**Date limite de dépôt des dossiers : 31 octobre 2020 à minuit,**

➔ Plus d'informations : <https://www.macsf.fr/fondation-macsf>

---

## **EJP RD – « Joint transnational call (JTC) » 2021 – Recherche en sciences humaines et sociales**

Le 3e appel conjoint transnational 2021 est dédié à la recherche en sciences humaines et sociales, dans le but d'améliorer la mise en œuvre des soins et la vie quotidienne des personnes vivant avec une maladie rare. Les projets devront porter sur une maladie rare ou un groupe de maladies rares (selon la définition européenne), et couvrir au moins l'un des domaines suivants :

- Recherche sur les services sociaux et de santé pour améliorer les résultats de santé des patients et de leurs familles,
- Impact économique des maladies rares,
- Impact social et psychosocial des maladies rares,
- Impact/fardeau de l'errance diagnostique et de l'absence d'intervention thérapeutique,
- E-santé dans les maladies rares,
- Développement et amélioration de méthodes de recherche sur les résultats de santé,
- Effets de la pandémie et du réseau mondial d'alerte, réponse dans le domaine des maladies rares, et émergence de circuits innovants de soins dans ce cadre.

Les consortia devront inclure à la fois une expertise clinique et une expertise en sciences humaines et sociales. L'implication de patients est fortement encouragée.

**Ouverture de la soumission des pré-propositions : décembre 2020 (précisée ultérieurement)**

**Date limite de soumission des pré-propositions : février 2021 (précisée ultérieurement)**

➔ Plus d'informations : <https://www.ejprarediseases.org/index.php/early-announcement-jtc2021/>

### **Appel à projets EOSC-life « digital life science »**

L'« European open science cloud » (EOSC-Life) lance son 1<sup>er</sup> appel à projet destiné à soutenir des projets qui contribuent au développement d'un espace numérique ouvert pour les données et les outils en science de la vie, favorisant les collaborations interdisciplinaires et faisant progresser la recherche utilisant des données lourdes.

Thèmes acceptés :

- Curation, traitement et intégration des données pour publication dans le cloud
- Interopérabilité des outils, workflow et contenerisation
- Déploiement et ressources cloud

L'appel à projets est ouvert à tout scientifique académique ou privé affilié à une institution habilitée à recevoir un financement de l'Union européenne.

**Clôture de la soumission des dossiers : 22 décembre 2020 à 17h**

➔ Plus d'informations : <https://www.eosc-life.eu/services/open-call/>

---

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



**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/>





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 dysérythroïdique congénitale

#### **Genetic and functional insights into CDA-I prevalence and pathogenesis**

Olijnik AA, Roy NBA, Scott C, Marsh JA, Brown J, Lauschke K, Ask K, Roberts N, Downes DJ, Brolih S, Johnson E, Xella B, Proven M, Hipkiss R, Ryan K, Frisk P, Mäkk J, Stattin EM, Sadasivam N, McIlwaine L, Hill QA, Renella R, Hughes JR, Gibbons RJ, Groth A, McHugh PJ, Higgs DR, Buckle VJ, Babbs C.

J Med Genet. 2020 Jun 9;jmedgenet-2020-106880. doi: 10.1136/jmedgenet-2020-106880

#### **Prevalence of left ventricular hypertrabeculation/noncompaction among patients with congenital dyserythrocytic anemia Type 1 (CDA1)**

Abramovich-Yoffe H, Shalev A, Barrett O, Shalev H, Levitas A.

Int J Cardiol. 2020 Jun 5:S0167-5273(20)31032-9. doi: 10.1016/j.ijcard.2020.05.092

#### **Characterization of Two Cases of Congenital Dyserythrocytic 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. Erratum in: Front Physiol. 2020 Aug 11;11:940

#### **Hepatic and cardiac iron load as determined by MRI T2\* in patients with congenital dyserythrocytic anemia type I**

Asleh M, Levitas A, Daniel S, Abu-Quider A, Ben-Harosh M, Kapelushnik J.

Ann Hematol. 2020 Sep 12. doi: 10.1007/s00277-020-04263-4

### Anomalies de la membrane du globule rouge

#### **Aberrant Membrane Composition and Biophysical Properties Impair Erythrocyte Morphology and Functionality in Elliptocytosis**

Pollet H, Cloos AS, Stommen A, Vanderroost J, Conrard L, Paquot A, Ghodsi M, Carquin M, Léonard C, Guthmann M, Lingurski M, Vermylen C, Killian T, Gatto L, Rider M, Pyr Dit Ruys S, Vertommen D, Vikkula M, Brouillard P, Van Der Smissen P, Muccioli GG, Tyteca D.

Biomolecules. 2020 Jul 29;10(8):E1120. doi: 10.3390/biom10081120

#### **Clinical Diagnosis of Red Cell Membrane Disorders: Comparison of Osmotic Gradient Ektacytometry and Eosin Maleimide (EMA) Fluorescence Test for Red Cell Band 3 (AE1, SLC4A1) Content for Clinical Diagnosis**

Zaidi AU, Buck S, Gadgeel M, Herrera-Martinez M, Mohan A, Johnson K, Bagla S, Johnson RM, Ravindranath Y.

Front Physiol. 2020 Jun 19;11:636. doi: 10.3389/fphys.2020.00636

#### **Differential diagnosis of hereditary hemolytic anemias in a single multiscreening test by TGA/chemometrics**

Risoluti R, Caprari P, Gullifa G, Sorrentino F, Maffei L, Massimi S, Carcassi E, Materazzi S.

Chem Commun (Camb). 2020 Jul 14;56(55):7557-7560. doi: 10.1039/d0cc02948c

#### **Parvovirus-Induced Transient Aplastic Crisis in a Patient With Newly Diagnosed Hereditary Spherocytosis**

Nandu NS, Hafzah H, Patel C.

Cureus. 2020 Jul 3;12(7):e8995. doi: 10.7759/cureus.8995

### **Parvovirus B19-Infected Tubulointerstitial Nephritis in Hereditary Spherocytosis**

Nishiyama K, Watanabe Y, Ishimura M, Tetsuhara K, Imai T, Kanemasa H, Ueki K, Motomura Y, Kaku N, Sakai Y, Imadome KI, Ohga S.

Open Forum Infect Dis. 2020 Jul 6;7(8):ofaa288. doi: 10.1093/ofid/ofaa288

### **Gilbert's syndrome coexisting with hereditary spherocytosis might not be rare: Six case reports**

Kang LL, Liu ZL, Zhang HD.

World J Clin Cases. 2020 May 26;8(10):2001-2008. doi: 10.12998/wjcc.v8.i10.2001

### **A novel PIEZO1 mutation in a patient with dehydrated hereditary stomatocytosis: a case report and a brief review of literature**

Zama D, Giulietti G, Muratore E, Andolfo I, Russo R, Iolascon A, Pession A.

Ital J Pediatr. 2020 Jul 23;46(1):102. doi: 10.1186/s13052-020-00864-x

### **Transient aplastic crisis triggered by parvovirus B19 in a family with hereditary spherocytosis**

Cilla N, Domitien L, Arrada N, Chiffre D, Mahe P, Vincent L, Aguilar-Martinez P, Foulongne V.

IDCases. 2020 May 11;21:e00802. doi: 10.1016/j.idcr.2020.e00802

### **A novel SPTB gene mutation in neonatal hereditary spherocytosis: A case report**

Liu Y, Zheng J, Song L, Fang Y, Sun C, Li N, Liu G, Shu J.

Exp Ther Med. 2020 Oct;20(4):3253-3259. doi: 10.3892/etm.2020.9062

### **Next-Generation Sequencing Revealed Disease-Causing Variants in Two Genes in a Patient With Combined Features of Spherocytosis and Antley-Bixler Syndrome With Genital Anomalies and Disordered Steroidogenesis**

Song F, Feng S, Shen X, Du M, Yin H, Liu R, Chen X.

Front Genet. 2020 Aug 21;11:976. doi: 10.3389/fgene.2020.00976

### **COVID-19 and hereditary spherocytosis: A recipe for hemolysis**

Severance TS, Rahim MQ, French J 2nd, Baker RM, Shriner A, Khaitan A, Overholt KM.

Pediatr Blood Cancer. 2020 Jul 25:e28548. doi: 10.1002/pbc.28548

## **Déficit en G6PD**

### **Association of Hydroxychloroquine use and Hemolytic Anemia in Patients With Low Levels of Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase**

Ramirez de Oleo IE, Mejia Saldarriaga M, Johnson BK.

J Clin Rheumatol. 2020 Sep 18. doi: 10.1097/RHU.0000000000001571

### **The Elderly with Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency are More Susceptible to Cardiovascular Disease**

Dore MP, Portoghese M, Pes GM.

J Atheroscler Thromb. 2020 Sep 10. doi: 10.5551/jat.56531

### **Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency**

Luzzatto L, Ally M, Notaro R.

Blood. 2020 Sep 10;136(11):1225-1240. doi: 10.1182/blood.2019000944

### **Noninvasive Detection of Hemolysis with ETCOc Measurement in Neonates at Risk for Significant Hyperbilirubinemia**

Bhatia A, Chua MC, Dela Puerta R, Rajadurai VS.

Neonatology. 2020 Sep 7:1-7. doi: 10.1159/000509405

### **Safety and efficacy of low-dose aspirin in ischemic stroke patients with different G6PD conditions**

Chen Y, Li J, Ou Z, Zhang Y, Liang Z, Deng W, Huang W, Wu Z, Jiang H, Liu Q, Ouyang F, Xing S, Zeng J.

Int J Stroke. 2020 Sep 2:1747493020950903. doi: 10.1177/1747493020950903

### **A Study on the Relevance of Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Level Screening in Patients with Rheumatic Diseases Prior to Initiating Treatment With Hydroxychloroquine**

Abramova I, Park K, Hosny C, Tuladhar S, Yao Q, Patnaik A.  
Cureus. 2020 Aug 2;12(8):e9519. doi: 10.7759/cureus.9519

### **Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency and the Benefits of Early Screening**

DelFavero JJ, Jnah AJ, Newberry D.  
Neonatal Netw. 2020 Aug 1;39(5):270-282. doi: 10.1891/0730-0832.39.5.270

### **Molecular Characterization of Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase: Do Single Nucleotide Polymorphisms Affect Hematological Parameters in HIV-Positive Patients?**

Danquah KO, Mensah K, Nkansah C, Appiah SK, Noagbe M, Hardy Y, Ntiamoah DO, Boateng LA, Annani-Akollor ME, Owiredu EW, Debrah AY, Addai-Mensah O.  
J Trop Med. 2020 Aug 1;2020:5194287. doi: 10.1155/2020/5194287

### **A novel G6PD deleterious variant identified in three families with severe glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency**

Tong Y, Liu B, Zheng H, Bao A, Wu Z, Gu J, Tan BH, McGrath M, Kane S, Song C, Li Y.  
BMC Med Genet. 2020 Jul 17;21(1):150. doi: 10.1186/s12881-020-01090-2

### **Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency and stroke outcomes**

Ou Z, Chen Y, Li J, Ouyang F, Liu G, Tan S, Huang W, Gong X, Zhang Y, Liang Z, Deng W, Xing S, Zeng J.  
Neurology. 2020 Sep 15;95(11):e1471-e1478. doi: 10.1212/WNL.00000000000010245

### **Evaluating Percentage-Based Reporting of Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase (G6PD) Enzymatic Activity**

Calvaresi EC, Genzen JR.  
Am J Clin Pathol. 2020 Jul 7;154(2):248-254. doi: 10.1093/ajcp/aqaa040

### **Quantification of glucose-6-phosphate dehydrogenase activity by spectrophotometry: A systematic review and meta-analysis**

Pfeffer DA, Ley B, Howes RE, Adu P, Alam MS, Bansil P, Boum Y 2nd, Brito M, Charoenkwan P, Clements A, Cui L, Deng Z, Egesie OJ, Espino FE, von Fricken ME, Hamid MMA, He Y, Henriques G, Khan WA, Khim N, Kim S, Lacerda M, Lon C, Mekuria AH, Menard D, Monteiro W, Nosten F, Oo NN, Pal S, Palasuwan D, Parikh S, Pitaloka Pasaribu A, Poespoprodjo JR, Price DJ, Roca-Feltrer A, Roh ME, Saunders DL, Spring MD, Sutanto I, Thriemer K, Weppelmann TA, von Seidlein L, Satyagraha AW, Bancone G, Domingo GJ, Price RN.  
PLoS Med. 2020 May 14;17(5):e1003084. doi: 10.1371/journal.pmed.1003084. Erratum in: PLoS Med. 2020 Jul 24;17(7):e1003311

### **Functional and structural analysis of double and triple mutants reveals the contribution of protein instability to clinical manifestations of G6PD variants**

Praoparotai A, Junkree T, Imwong M, Boonyuen U.  
Int J Biol Macromol. 2020 May 7;158:884-893. doi: 10.1016/j.ijbiomac.2020.05.026

### **Donor glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency decreases blood quality for transfusion**

Francis RO, D'Alessandro A, Eisenberger A, Soffing M, Yeh R, Coronel E, Sheikh A, Rapido F, La Carpia F, Reisz JA, Gehrke S, Nemkov T, Thomas T, Schwartz J, Divgi C, Kessler D, Shaz BH, Ginzburg Y, Zimring JC, Spitalnik SL, Hod EA.  
J Clin Invest. 2020 May 1;130(5):2270-2285. doi: 10.1172/JCI133530

### **Effects of Single and Double Mutants in Human Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Variants Present in the Mexican Population: Biochemical and Structural Analysis**

Martínez-Rosas V, Juárez-Cruz MV, Ramírez-Nava EJ, Hernández-Ochoa B, Morales-Luna L, González-Valdez A, Serrano-Posada H, Cárdenas-Rodríguez N, Ortiz-Ramírez P, Centeno-Leija S, Arreguin-Espinosa R, Cuevas-Cruz M, Ortega-Cuellar D, Pérez de la Cruz V, Rocha-Ramírez LM, Sierra-Palacios E, Castillo-Rodríguez RA, Baeza-Ramírez I, Marcial-Quino J, Gómez-Manzo S.  
Int J Mol Sci. 2020 Apr 15;21(8):2732. doi: 10.3390/ijms21082732

### **Why G6PD deficiency should be screened before COVID-19 treatment with hydroxychloroquine?**

Oymak Y, Karapinar TH, Devrim I.

J Pediatr Hematol Oncol. 2020 Jun 2. doi: 10.1097/MPH.0000000000001864

### **A case report of serious haemolysis in a glucose-6-phosphate dehydrogenase-deficient COVID-19 patient receiving hydroxychloroquine**

Maillart E, Leemans S, Van Noten H, Vandergraesen T, Mahadeb B, Salaouatchi MT, De Bels D, Clevenbergh P.

Infect Dis (Lond). 2020 Sep;52(9):659-661. doi: 10.1080/23744235.2020.1774644

### **Doubtful precipitation of hemolysis by hydroxychloroquine in glucose-6-phosphate dehydrogenase deficient patient with COVID-19 infection**

Afra TP, Vasudevan Nampoothiri R, Razmi T M.

Eur J Haematol. 2020 Jun 5;10.1111/ejh.13460. doi: 10.1111/EJH.13460

### **Glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency and COVID-19 infection**

Vick DJ.

Mayo Clin Proc. [published online ahead of print, 2020 June 6]. doi: 10.1016/j.mayocp.2020.05.035

### **Glucose 6 phosphate dehydrogenase deficiency: an actionable risk factor for patients with COVID-19?**

Jamerson B, Haryadi T, Bohannon A.

Arch Med Res. 2020 Jun 7;S0188-4409(20)30948-6. doi: 10.1016/j.ejim.2020.04.020

### **Methemoglobinemia in patient with G6PD deficiency and SARS-CoV-2 infection**

Palmer K, Dick J, French W, Floro L, Ford M.

Emerg Infect Dis. 2020 Sep;26(9):2279-81. doi: 10.3201/eid2609.202353

### **Linking hydroxychloroquine to hemolysis in a 'suspected' glucose-6-phosphate dehydrogenase deficient patient with COVID-19 infection – a critical appraisal**

Afra TP, Vasudevan Nampoothiri R, Razmi T M, Bishurul Hafi NA.

Eur J Intern Med. 2020 Oct;80:101-102. doi: 10.1016/j.ejim.2020.07.001

### **Therapeutic blockade of inflammation in severe COVID-19 infection with intravenous n-acetylcysteine**

Ibrahim H, Perl A, Smith D, Lewis T, Kon Z, Goldenberg R, Yarta K, Staniloae C, Williams M.

Clin Immunol. 2020 Oct;219:108544. doi: 10.1016/j.clim.2020.108544

### **Hydroxychloroquine (HCQ) use in G6PD deficient COVID-19 patients and the risk of acute hemeolytic anaemia (AHA)**

Dar SA, Wahid M, Haque S, Almalki SS, Akhter N.

Eur Rev Med Pharmacol Sci. 2020 Aug;24(15):7923-7924. doi: 10.26355/eurrev\_202008\_22473

### **Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency associated hemolysis in COVID-19 patients treated with hydroxychloroquine/chloroquine: New case reports coming out**

De Franceschi L, Costa E, Dima F, Morandi M, Olivieri O.

Eur J Intern Med. 2020 Oct;80:103. doi:10.1016/j.ejim.2020.08.015

### **Hydroxychloroquine in a G6PD-deficient patient with COVID-19 complicated by haemolytic anaemia: culprit or innocent bystander?**

Mastroianni F, Colombie V, Claes G, Gilles A, Vandergheynst F, Place S.

Eur J Case Rep Intern Med. 2020 Aug 18;7(9):001875. doi: 10.12890/2020\_001875

### **COVID-19 & hydroxychloroquine side-effects: glucose 6-phosphate dehydrogenase deficiency (G6PD) and acute haemolytic anaemia**

Chaney S, Basirat A, McDermott R, Keenan N, Moloney E.

QJM. 2020 Sep 16:hcaa267. doi: 10.1093/qjmed/hcaa267

**Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency and SARS- CoV-2 mortality: Is there a link and what should we do?**  
Fazel Nabavi S, Habtemariam S, Sureda A, Banach M, Berindan-Neagoe I, Andrei Cismaru C, Bagheri M, Sadegh Bagheri M, Mohammad Nabavi S.  
Clin Biochem. 2020 Sep 17. doi: 10.1016/j.clinbiochem.2020.09.004

## Déficit en pyruvate kinase

### **Genotype-phenotype correlation and molecular heterogeneity in pyruvate kinase deficiency**

Bianchi P, Fermo E, Lezon-Geyda K, van Beers EJ, Morton HD, Barcellini W, Glader B, Chonat S, Ravindranath Y, Newburger PE, Kollmar N, Despotovic JM, Verhovsek M, Sharma M, Kwiatkowski JL, Kuo KHM, Wlodarski MW, Yaish HM, Holzhauer S, Wang H, Kunz J, Addonizio K, Al-Sayegh H, London WB, Andres O, van Wijk R, Gallagher PG, Grace RFF.  
Am J Hematol. 2020 May;95(5):472-482. doi: 10.1002/ajh.25753

### **The pyruvate kinase (PK) to hexokinase enzyme activity ratio and erythrocyte PK protein level in the diagnosis and phenotype of PK deficiency**

Al-Samkari H, Addonizio K, Glader B, Morton DH, Chonat S, Thompson AA, Kuo KHM, Ravindranath Y, Wang H, Rothman JA, Kwiatkowski JL, Kung C, Kosinski PA, Al-Sayegh H, London WB, Grace RF.  
Br J Haematol. 2020 May 28. doi: 10.1111/bjh.16724

### **Successful allogeneic bone marrow transplantation using immunosuppressive conditioning regimen for a patient with red blood cell transfusion dependent pyruvate kinase deficiency anemia**

Shimomura M, Doi T, Nishimura S, Imanaka Y, Karakawa S, Okada S, Kawaguchi H, Kobayashi M.  
Hematol Rep. 2020 May 15;12(1):8305. doi: 10.4081/hr.2020.8305

### **Molecular heterogeneity of pyruvate kinase deficiency**

Bianchi P, Fermo E.  
Haematologica. 2020 Jul 23;haematol.2019.241141. doi: 10.3324/haematol.2019.241141

### **Management of Pyruvate Kinase Deficiency in Children and Adults**

Grace RF, Barcellini W.  
Blood. 2020 Jul 23;blood.2019000945. doi: 10.1182/blood.2019000945

### **Characterization of the severe phenotype of pyruvate kinase deficiency**

Al-Samkari H, van Beers EJ, Morton DH, Barcellini W, Eber SW, Glader B, Yaish HM, Chonat S, Kuo KHM, Kollmar N, Despotovic JM, Pospíšilová D, Knoll CM, Kwiatkowski JL, Pastore YD, Thompson AA, Wlodarski MW, Ravindranath Y, Rothman JA, Wang H, Holzhauer S, Breakey VR, Verhovsek MM, Kunz J, Sheth S, Sharma M, Rose MJ, Bradeen HA, McNaull MN, Addonizio K, Al-Sayegh H, London WB, Grace RF.  
Am J Hematol. 2020 Jul 3. doi: 10.1002/ajh.25926

### **Successful Liver Transplantation for Adolescent Patient With Pyruvate Kinase Deficiency-induced Cirrhosis**

Rinehardt HN, Villella AD, Milanes-Yearsley M, Kelly S, El-Hinnawi A.  
J Pediatr Hematol Oncol. 2020 Jun 23. doi: 10.1097/MPH.0000000000001876

## Drépanocytose

### **Polymorphisms in the heme oxygenase-1 and bone morphogenetic protein receptor type 1b genes and estimated glomerular filtration rate in Brazilian sickle cell anemia patients**

Chinedu O, Tonassé WV, Albuquerque DM, Domingos IF, Araújo ADS, Bezerra MAC, Sonati MF, dos Santos MNN.  
Hematol Transfus Cell Ther. 2020 May 16;S2531-1379(20)30035-3. doi: 10.1016/j.htct.2020.01.009

### **Functional polymorphisms of BCL11A and HBS1L-MYB genes affect both fetal hemoglobin level and clinical outcomes in a cohort of children with sickle cell anemia**

Sales RR, Belisário AR, Faria G, Mendes F, Luizon MR, Viana MB.  
Ann Hematol. 2020 Jul;99(7):1453-1463. doi: 10.1007/s00277-020-04079-2

### **Outcomes related to intravenous fluid administration in sickle cell patients during vaso-occlusive crisis**

Gaut D, Jones J, Chen C, Ghafouri S, Leng M, Quinn R.

Ann Hematol. 2020 Jun;99(6):1217-1223. doi: 10.1007/s00277-020-04050-1

### **Complement activation in sickle cell disease: Dependence on cell density, hemolysis and modulation by hydroxyurea therapy**

Roumenina LT, Chadebech P, Bodivit G, Vieira-Martins P, Grunenwald A, Boudhabhay I, Poillierat V, Pakdaman S, Kiger L, Jouard A, Audureau E, Pirenne F, Galactéros F, Frémeaux-Bacchi V, Bartolucci P.

Am J Hematol. 2020 May;95(5):456-464. doi: 10.1002/ajh.25742

### **Recent Advances in the Treatment of Sickle Cell Disease**

Salinas Cisneros G, Thein SL.

Front Physiol. 2020 May 20;11:435. doi: 10.3389/fphys.2020.00435

### **Haptoglobin Therapeutics and Compartmentalization of Cell-Free Hemoglobin Toxicity**

Buehler PW, Humar R, Schaer DJ.

Trends Mol Med. 2020 Jul;26(7):683-697. doi: 10.1016/j.molmed.2020.02.004

### **Liver damage and sickle cell disease: genotype relationship**

Bortolotti M, D'Ambrosio R, Fraquelli M, Pedrotti P, Consonni D, Migone De Amicis M, Scaramellini N, Di Pierro E, Graziadei G.

Ann Hematol. 2020 Sep;99(9):2065-2072. doi: 10.1007/s00277-020-04113-3

### **High fetal hemoglobin level is associated with increased risk of cerebral vasculopathy in children with sickle cell disease in Mayotte**

Chamouine A, Saandi T, Musztrak M, Larmaraud J, Lambrecht L, Poisson J, Balicchi J, Pissard S, Elenga N.

BMC Pediatr. 2020 Jun 20;20(1):302. doi: 10.1186/s12887-020-02187-6

### **Advances in Sickle Cell Disease Management**

Engel ER, Howard AL, Ankus EJ, Rico JF.

Adv Pediatr. 2020 Aug;67:57-71. doi: 10.1016/j.yapd.2020.03.001

### **Implementing newborn screening for sickle cell disease as part of immunisation programmes in Nigeria: a feasibility study**

Nnodu OE, Sopekan A, Nnebe-Agumadu U, Ohiaeri C, Adeniran A, Shedul G, Isa HA, Owolabi O, Chianumba RI, Tanko Y, Iyobosa JH, Adekile AD, Olopade OI, Piel FB.

Lancet Haematol. 2020 Jul;7(7):e534-e540. doi: 10.1016/S2352-3026(20)30143-5. Erratum in: Lancet Haematol. 2020 Aug;7(8):e560

### **Voxelotor: A Novel Treatment for Sickle Cell Disease**

Herity LB, Vaughan DM, Rodriguez LR, Lowe DK.

Ann Pharmacother. 2020 Jul 16:1060028020943059. doi: 10.1177/1060028020943059

### **Sickle cell disease in Germany: Early insights from a national registry**

Odame I.

Pediatr Blood Cancer. 2020 Apr;67(4):e28168. doi: 10.1002/pbc.28168

### **Iconic Visualization of Sickle Cell Patients Current and Past Health Status**

Diallo AH, Camara G, Lo M, Diagne I, Lamy JB.

Stud Health Technol Inform. 2020 Jun 26;272:71-74. doi: 10.3233/SHTI200496

### **A pilot study to screen for poor academic performance in children with sickle cell disease in the outpatient setting**

Karkoska K, Zaheer S, Chen V, Fishbein J, Appiah-Kubi A, Aygun B.

Pediatr Blood Cancer. 2020 May;67(5):e28196. doi: 10.1002/pbc.28196

**Can PROMIS domains of pain and physical functioning detect changes in health over time for children with sickle cell disease?**

Singh A, Dasgupta M, Simpson PM, Brousseau DC, Panepinto JA.  
Pediatr Blood Cancer. 2020 May;67(5):e28203. doi: 10.1002/psc.28203

**Cerebral Revascularization for Moyamoya Syndrome Associated with Sickle Cell Disease: A Systematic Review of the Literature on the Role of Extracranial-Intracranial Bypass in Treating Neurologic Manifestations of Pediatric Patients with Sickle Cell Disease**

Terrell D, Savardekar AR, Whipple SG, Dossani RH, Spetzler RF, Sun H.  
World Neurosurg. 2020 May;137:62-70. doi: 10.1016/j.wneu.2020.01.182

**Fifteen years of newborn sickle cell disease screening in Madrid, Spain: an emerging disease in a European country**

García-Morín M, Bardón-Cancho EJ, Beléndez C, Zamarro R, Béliz-Mendiola C, González-Rivera M, Vecilla C, Llorente-Otones L, Pérez-Alonso V, Román SS, Sebastián E, Dulín E, Cela E.  
Ann Hematol. 2020 Jul;99(7):1465-1474. doi: 10.1007/s00277-020-04044-z

**Hydroxycarbamide decreases the free alpha-hemoglobin pool in red blood cells of adult patients with sickle cell anemia**

Domingues-Hamdi E, Vasseur C, Pakdaman S, Moutereau S, Habibi A, Bartolucci P, Galactéros F, Baudin-Creuz V.  
Am J Hematol. 2020 Jul 28. doi: 10.1002/ajh.25947

**Blood transfusion for preventing primary and secondary stroke in people with sickle cell disease**

Estcourt LJ, Kohli R, Hopewell S, Trivella M, Wang WC.  
Cochrane Database Syst Rev. 2020 Jul 27;7(7):CD003146. doi: 10.1002/14651858.CD003146.pub4

**Interventions for treating intrahepatic cholestasis in people with sickle cell disease**

Martí-Carvajal AJ, Martí-Amarista CE.  
Cochrane Database Syst Rev. 2020 Jun 22;6(6):CD010985. doi: 10.1002/14651858.CD010985.pub4

**Screening infants for sickle cell disease in sub-Saharan Africa: starting the journey to a sustainable model in primary care**

Streetly A.  
Lancet Haematol. 2020 Jul;7(7):e503-e504. doi: 10.1016/S2352-3026(20)30180-0

**S100B single nucleotide polymorphisms exhibit sex-specific associations with chronic pain in sickle cell disease in a largely African-American cohort**

Jhun EH, Sadhu N, He Y, Yao Y, Wilkie DJ, Molokie RE, Wang ZJ.  
PLoS One. 2020 May 7;15(5):e0232721. doi: 10.1371/journal.pone.0232721

**Patient-controlled analgesia and morphine consumption in sickle cell anemia painful crises: A new protocol**

Bakır M, Rumeli Atıcı Ş, Yıldırım HU, Tiftik EN, Ünal S.  
Agri. 2020 Aug;32(3):115-119. doi: 10.14744/agri.2020.46354

**Association between sickle cell disease and dental caries: a systematic review and meta-analysis**

Yue H, Xu X, Liu Q, Li X, Jiang W, Hu B.  
Hematology. 2020 Dec;25(1):309-319. doi: 10.1080/16078454.2020.1748927

**Reduction in transcranial doppler ultrasound (TCD) velocity after regular blood transfusion therapy is associated with a change in hemoglobin S fraction in sickle cell anemia**

Jordan LC, Rodeghier M, Donahue MJ, DeBaun MR.  
Am J Hematol. 2020 Aug 10. doi: 10.1002/ajh.25954

**Effets d'une intervention musicale standardisée sur la gestion de la douleur et de l'anxiété-état des adolescents drépanocytaires**

Martin J, Le Faucheur L, Pondarré C, Carlier-Gonod A, Baeza-Velasco C.  
Soins Pédiatr Pueric. 2020 May-Jun;41(314):35-41. doi: 10.1016/j.spp.2020.06.008

### **Psychosocial and Clinical Risk Factors Associated with Substance Use in Observational Cohort of Patients with Sickle Cell Disease**

Wilson JD, Lanzkron S, Pecker LH, Bediako SM, Han D, Beach MC.  
Subst Use Misuse. 2020;55(13):2205-2212. doi: 10.1080/10826084.2020.1797807

### **Fetal Hemoglobin in Sickle Cell Anemia**

Steinberg MH.  
Blood. 2020 Aug 17;blood.2020007645. doi: 10.1182/blood.2020007645

### **Menopause in Brazilian women with sickle cell anemia with and without hydroxyurea therapy**

Queiroz AM, Lobo CLC, Ballas SK.  
Hematol Transfus Cell Ther. 2020 Aug 5;S2531-1379(20)30102-4. doi: 10.1016/j.htct.2020.06.009

### **Preliminary Evaluation of a mHealth Coaching Conversational Artificial Intelligence for the Self-Care Management of People with Sickle-Cell Disease**

Issom DZ, Rochat J, Hartvigsen G, Lovis C.  
Stud Health Technol Inform. 2020 Jun 16;270:1361-1362. doi: 10.3233/SHTI200442

### **Pulmonary complications for women with sickle cell disease in pregnancy: systematic review and meta-analysis**

Inparaj S, Buckingham M, Oakley L, Seed PT, Lucas S, Oteng-Ntim E.  
Thorax. 2020 Jul;75(7):568-575. doi: 10.1136/thoraxjnl-2019-213796

### **A patient-centered medical home model for comprehensive sickle cell care in infants and young children**

Barriteau CM, Murdoch A, Gallagher SJ, Thompson AA.  
Pediatr Blood Cancer. 2020 Jun;67(6):e28275. doi: 10.1002/pbc.28275

### **Treatments for priapism in boys and men with sickle cell disease**

Chinegwundoh FI, Smith S, Anie KA.  
Cochrane Database Syst Rev. 2020 Apr 6;4(4):CD004198. doi: 10.1002/14651858.CD004198.pub4

### **Interventions for preventing silent cerebral infarcts in people with sickle cell disease**

Estcourt LJ, Kimber C, Hopewell S, Trivella M, Doree C, Abboud MR.  
Cochrane Database Syst Rev. 2020 Apr 6;4(4):CD012389. doi: 10.1002/14651858.CD012389.pub3

### **Tricuspid regurgitation velocity and other biomarkers of mortality in children, adolescents and young adults with sickle cell disease in the United States: The PUSH study**

Nouraie M, Darbari DS, Rana S, Minniti CP, Castro OL, Luchtman-Jones L, Sable C, Dham N, Kato GJ, Gladwin MT, Ensing G, Arteta M, Campbell A, Taylor JG 6th, Nekhai S, Gordeuk VR.  
Am J Hematol. 2020 Jul;95(7):766-774. doi: 10.1002/ajh.25799

### **Variation in hospital admission of sickle cell patients from the emergency department using the Pediatric Health Information System**

Jacob SA, Mueller EL, Cochrane AR, Carroll AE, Bennett WE Jr.  
Pediatr Blood Cancer. 2020 Jun;67(6):e28067. doi: 10.1002/pbc.28067

### **Manual erythroexchange in sickle cell disease: multicenter validation of a protocol predictive of volume to exchange and hemoglobin values**

Gianesin B, Pinto VM, Casale M, Corti P, Fidone C, Quintino S, Voi V, Forni GL.  
Ann Hematol. 2020 Sep;99(9):2047-2055. doi: 10.1007/s00277-020-04188-y

### **Sleep disturbance in adults with sickle cell disease: relationships with executive and psychological functioning**

Rhodes A, Martin S, Wolters P, Rodriguez Y, Toledo-Tamula MA, Struempfler K, Fitzhugh C, Hsieh M, Tisdale J.  
Ann Hematol. 2020 Sep;99(9):2057-2064. doi: 10.1007/s00277-020-04058-7



**A study of the geographic distribution and associated risk factors of leg ulcers within an international cohort of sickle cell disease patients: the CASiRe group analysis**

Antwi-Boasiako C, Andemariam B, Colombatti R, Asare EV, Strunk C, Piccone CM, Manwani D, Boruchov D, Farooq F, Urbonya R, Wilson S, Boatemaa GD, Perrotta S, Sainati L, Rivers A, Rao S, Zempsky W, Ekem I, Sey F, Segbefia C, Inusa B, Tartaglione I, Campbell AD.

Ann Hematol. 2020 Sep;99(9):2073-2079. doi: 10.1007/s00277-020-04057-8

**Transcutaneous electrical nerve stimulation (TENS) for pain management in sickle cell disease**

Pal S, Dixit R, Moe S, Godinho MA, Abas AB, Ballas SK, Ram S, Yousuf UAM.

Cochrane Database Syst Rev. 2020 Mar 3;3(3):CD012762. doi: 10.1002/14651858.CD012762.pub2

**Changing the Clinical Paradigm of Hydroxyurea Treatment for Sickle Cell Anemia through Precision Medicine**

Dong M, McGann PT.

Clin Pharmacol Ther. 2020 Sep 1. doi: 10.1002/cpt.2028

**Genetic modifiers of long-term survival in sickle cell anemia**

Wonkam A, Chimusa ER, Mnika K, Pule GD, Ngo Bitoungui VJ, Mulder N, Shriner D, Rotimi CN, Adeyemo A.

Clin Transl Med. 2020 Aug;10(4):e152. doi: 10.1002/ctm2.152

**Practice patterns for neuroimaging and transfusion therapy for management of neurologic complications in sickle cell anemia: DISPLACE consortium**

Phillips S, Schlenz AM, Mueller M, Melvin C, Adams RJ, Kanter J; (on behalf of the DISPLACE investigators).

Pediatr Blood Cancer. 2020 Sep 7:e28569. doi: 10.1002/pbc.28569

**Influence of Oxidative Stress Biomarkers and Genetic Polymorphisms on the Clinical Severity of Hydroxyurea-Free Senegalese Children with Sickle Cell Anemia**

Gueye Tall F, Martin C, Ndour EHM, Faes C, Dème Ly I, Pialoux V, Connes P, Gueye PM, Ndiaye Diallo R, Renoux C, Diagne I, Diop PA, Cissé A, Sall PL, Joly P.

Antioxidants (Basel). 2020 Sep 14;9(9):E863. doi: 10.3390/antiox9090863

**Genetic Analysis of Patients with Sickle Cell Anemia and Stroke before 4 Years of Age Suggest an Important Role for APOE**

Brewin JN, Smith A, Cook R, Tewari S, Brent J, Wilkinson S, Brousse V, Inusa B, Menzel S, Rees DC.

Circ Genom Precis Med. 2020 Sep 14. doi: 10.1161/CIRCGEN.120.003025

**An evaluation of ticagrelor for the treatment of sickle cell anemia**

Ribeiro-Filho J, Yahouédéhou SCMA, Pitanga TN, Santana SS, Adorno EV, Barbosa CG, Ferreira JRD, Pina ETG, Dos Santos Neres JS, Leite IPR, Lyra IM, Goncalves MS.

Expert Rev Hematol. 2020 Sep 24:1-9. doi: 10.1080/17474086.2020.1817736

**Effects of home-based inspiratory muscle training on sickle cell disease (SCD) patients**

Galvão F, Zandoni CT, Moreira MM, Paschoal IA, Saad STO.

Hematol Transfus Cell Ther. 2020 Sep 14:S2531-1379(20)30122-X. doi: 10.1016/j.htct.2020.08.005

**Hematopoietic stem cell transplantation for people with sickle cell disease**

Oringanje C, Nemecek E, Oniyangi O.

Cochrane Database Syst Rev. 2020 Jul 3;7(7):CD007001. doi: 10.1002/14651858.CD007001.pub5

**Preoperative blood transfusions for sickle cell disease**

Estcourt LJ, Kimber C, Trivella M, Doree C, Hopewell S.

Cochrane Database Syst Rev. 2020 Jul 2;7(7):CD003149. doi: 10.1002/14651858.CD003149.pub4

**Vitamin D supplementation and pain-related emergency department visits in children with sickle cell disease**

Hood AM, Quinn CT, King CD, Shook LM, Peugh JL, Crosby LE.

Complement Ther Med. 2020 Mar;49:102342. doi: 10.1016/j.ctim.2020.102342

**Sickle Cell Disease Implementation Consortium. Publication of data collection forms from NHLBI funded sickle cell disease implementation consortium (SCDIC) registry**

Glassberg JA, Linton EA, Burson K, Hendershot T, Telfair J, Kanter J, Gordeuk VR, King AA, Melvin CL, Shah N, Hankins JS, Epié AY, Richardson LD.

Orphanet J Rare Dis. 2020 Jul 7;15(1):178. doi: 10.1186/s13023-020-01457-x

**COVID-19 in patients with sickle cell disease – a case series from a UK Tertiary Hospital**

Chakravorty S, Padmore-Payne G, Ike F, Tshibangu V, Graham C, Rees D, Stuart-Smith S.

Haematologica. 2020 Jun 11;haematol.2020.254250. doi: 10.3324/haematol.2020.254250

**COVID-19 as a trigger of Acute Chest Syndrome in a pregnant woman with Sickle Cell Anemia**

Justino CC, Campanharo FF, Augusto MN, Cezarino de Moraes S, Figueiredo MS.

Hematol Transfus Cell Ther. 2020 Jul-Sep;42(3):212-214. doi: 10.1016/j.htct.2020.06.003

**Prognosis of patients with sickle cell disease and COVID-19: a French experience**

Arlet JB, de Luna G, Khimoud D, Odièvre MH, de Montalembert M, Joseph L, Chantalat-Auger C, Flamarion E, Bartolucci P, Lionnet F, Monnier S, Guillaumat C, Santin A.

Lancet Haematol. 2020 Sep;7(9):e632-e634. doi: 10.1016/S2352-3026(20)30204-0

**Sickle cell trait and the potential risk of severe coronavirus disease 2019 – A mini-review**

Kehinde TA, Osundiji MA.

Eur J Haematol. 2020 Jun 26;10.1111/ejh.13478. doi: 10.1111/ejh.13478

**Clinical management of a Nigerian patient affected by sickle cell disease with rare blood group and persistent SARS-CoV-2 positivity**

Quaresima M, Quaresima V, Naldini MM, Cirillo DM, Ferrari A, Mazzi A, Tesini EMC, Leone MC, Merli F.

EJHaem. 2020 Jul 4;10.1002/jha2.53. doi: 10.1002/jha2.53

**Red blood cell exchange to avoid intubating a COVID-19 positive patient with sickle cell disease?**

Allison D, Campbell-Lee S, Crane J, Vidanovic V, Webb S, Fraidenburg D, Hussain F.

J Clin Apher. 2020 Aug;35(4):378-381. doi: 10.1002/jca.21809

**Coronavirus disease among persons with sickle cell disease, United States, March 20–May 21, 2020.**

Panepinto JA, Brandow A, Mucalo L, Yusuf F, Singh A, Taylor B, Woods K, Payne AB, Peacock G, Schieve LA.

Emerg Infect Dis. 2020 Oct;26(10):2473-2476. doi: 10.3201/eid2610.202792

**A Saudi family with sickle cell disease presented with acute crises and COVID-19 infection**

Al-Hebshi A, Zolaly M, Alshengeti A, Al Qurainees G, Yamani S, Hamdan N, Alwasaidi T.

Pediatr Blood Cancer. 2020 Jul 10;67(9):e28547. doi: 10.1002/pbc.28547

**Varying presentations and favourable outcomes of COVID-19 infection in children and young adults with sickle cell disease: an additional case series with comparisons to published cases**

Appiah-Kubi A, Acharya S, Fein Levy C, Vlachos A, Ostovar G, Murphy K, Farrell A, Brower D, Lipton JM, Wolfe L, Aygun B.

Br J Haematol. 2020 Jul 11;10.1111/bjh.17013. doi: 10.1111/bjh.17013

**Vulnerability of sickle cell disease persons to the COVID-19 in sub-Saharan Africa**

Tonen-Wolyec S, Marini Djang'eing'a R, Kambale-Kombi P, Tshilumba CK, Bélec L, Batina-Agasa S.

Hematology. 2020 Dec;25(1):280-282. doi: 10.1080/16078454.2020.1790842

**Impact of COVID-19 infection on 24 patients with sickle cell disease. One center urban experience, Detroit, MI, USA**

Balanchivadze N, Kudirka AA, Askar S, Almadhoun K, Kuriakose P, Fadel R, Dabak V.

Hemoglobin. 2020 Jul 28;1-6. doi: 10.1080/03630269.2020.1797775

**Implications of COVID-19 infections in sickle cell disease**

John NA, John JE.

Pan Afr Med J. 2020 Jun 9;36:81. doi: 10.11604/pamj.2020.36.81.23776

### **Sickle cell disease and COVID-19: Atypical presentations and favorable outcomes**

Azerad MA, Bayouth F, Weber T, Minon JM, Ketelslegers O, Hoyoux M, Ren X, Kaye O, De Marneffe N, Fraipont V, Masset C, Bouillon AS, Jaspers A, Tebache M, D'Hoen G, Habibi A, Efira A, Thachil J, Deckmyn H, Beguin Y. *EJHaem*. 2020 Aug 4:10.1002/jha2.74. doi:10.1002/jha2.74

### **SARS-CoV-2 infection in pediatric patient with hemoglobin SC disease**

Dagalakis U, Hammershaimb E, McArthur MA, Macatangay RA. *Pediatr Blood Cancer*. 2020 Aug 9:e28430. doi:10.1002/pbc.28430

### **A pediatric patient with sickle cell disease presenting with severe anemia and splenic sequestration in the setting of COVID-19**

Jacob S, Dworkin A, Romanos-Sirakis E. *Pediatr Blood Cancer*. 2020 Aug 9:e28511. 2020;e28511. doi:10.1002/pbc.28511

### **Sickle cell anemia and COVID-19: use of voxelotor to avoid transfusion**

Ershler WB, Holbrook ME. *Transfusion*. 2020 Aug 19:10.1111/trf.16068. doi:10.1111/trf.16068

### **Low morbidity and mortality with COVID-19 in sickle cell disease: A single center experience**

Ramachandran P, Perisetti A, Kathirvelu B, Gajendran M, Ghanta S, Onukogu I, Lao T, Anwer F. *eJHaem*. 2020;1-7. doi: 10.1002/jha2.87

### **Challenges in the management of sickle cell disease during SARS-CoV-2 pandemic**

Alsayegh F, Mousa SA. *Clin Appl Thromb Hemost*. 2020 Jan-Dec;26:1076029620955240. doi: 10.1177/1076029620955240

### **Acute chest syndrome in the setting of SARS-COV-2 infections—A case series at an urban medical center in the Bronx**

Morrone KA, Strumph K, Liszewski MJ, Jackson J, Rinke ML, Silver EJ, Minniti C, Davila J, Mitchell WB, Manwani D. *Pediatr Blood Cancer*. 2020 Sep 7:e28579. doi: 10.1002/pbc.28579

### **Fatal viral infections in hemoglobin sickle cell C patients**

Elenga N, Bansie R. *Pediatr Blood Cancer*. 2020 Sep 8:e28668. doi: 10.1002/pbc.28668

### **COVID-19 and sickle cell disease in Bahrain**

AbdulRahman A, AlAli S, Yaghi O, Shabaan M, Ootom S, Atkin SL, AlQahtani M. *Int J Infect Dis*. 2020. doi: 10.1016/j.ijid.2020.09.1433

## **Thalassémies**

### **A high frequency of Gilbert syndrome (UGT1A1\*28/\*28) and associated hyperbilirubinemia but not cholelithiasis in adolescent and adult north Indian patients with transfusion-dependent $\beta$ -thalassemia**

Shrestha O, Khadwal AR, Singhal M, Trehan A, Bansal D, Jain R, Pal A, Hira JK, Chhabra S, Malhotra P, Das R, Sharma P. *Ann Hematol*. 2020 Sep;99(9):2019-2026. doi: 10.1007/s00277-020-04176-2

### **Thalassemia in the emergency department: special considerations for a rare disease**

Saliba AN, Atoui A, Labban M, Hamade H, Bou-Fakhredin R, Mufarrij A, Taher AT. *Ann Hematol*. 2020 Sep;99(9):1967-1977. doi: 10.1007/s00277-020-04164-6

### **UNC0638 induces high levels of fetal hemoglobin expression in $\beta$ -thalassemia/HbE erythroid progenitor cells**

Nualkaew T, Khamphikham P, Pongpaksupasin P, Kaewsakulthong W, Songdej D, Paiboonsukwong K, Sripichai O, Engel JD, Hongeng S, Fucharoen S, Jearawiriyapaisarn N. *Ann Hematol*. 2020 Sep;99(9):2027-2036. doi: 10.1007/s00277-020-04136-w

### **Cardiac T2\* MR in patients with thalassemia major: a 10-year long-term follow-up**

Daar S, Al Khabori M, Al Rahbi S, Hassan M, El Tigani A, Pennell DJ.

Ann Hematol. 2020 Sep;99(9):2009-2017. doi: 10.1007/s00277-020-04117-z

### **Evaluation of the efficacy and safety of deferiprone compared with deferasirox in paediatric patients with transfusion-dependent haemoglobinopathies (DEEP-2): a multicentre, randomised, open-label, non-inferiority, phase 3 trial**

Maggio A, Kattamis A, Felisi M, Reggiardo G, El-Beshlawy A, Bejaoui M, Sherief L, Christou S, Cosmi C, Della Pasqua O, Del Vecchio GC, Filosa A, Cuccia L, Hassab H, Kreka M, Origa R, Putti MC, Spino M, Telfer P, Tempesta B, Vitrano A, Tsang YC, Zaka A, Tricta F, Bonifazi D, Ceci A.

Lancet Haematol. 2020 Jun;7(6):e469-e478. doi: 10.1016/S2352-3026(20)30100-9

### **Red blood cell consumption in a large cohort of patients with thalassaemia: a retrospective analysis of main predictors**

Ricchi P, Meloni A, Costantini S, Spasiano A, Cinque P, Gargiulo B, Pepe A, Filosa A.

Ann Hematol. 2020 Jun;99(6):1209-1215. doi: 10.1007/s00277-020-04047-w

### **Craniofacial Deformities in Patients With Beta-Thalassemia: Orthodontic Versus Surgical Correction-A Systematic Review**

Einy S, Ben-Barak A, Kridin K, Aizenbud D.

J Pediatr Hematol Oncol. 2020 Apr;42(3):198-203. doi: 10.1097/MPH.0000000000001651

### **Genotypic-phenotypic heterogeneity of $\delta\beta$ -thalassemia and hereditary persistence of fetal hemoglobin (HPFH) in India**

Hariharan P, Kishnani P, Sawant P, Gorivale M, Mehta P, Kargutkar N, Colah R, Nadkarni A.

Ann Hematol. 2020 Jul;99(7):1475-1483. doi: 10.1007/s00277-020-04081-8

### **White matter volume changes in adult beta-thalassemia: Negligible and unrelated to anemia and cognitive performances**

Manara R, Canna A, Caiazza M, Ponticorvo S, Russo AG, Di Concilio R, Ciancio A, De Michele E, Carafa PA, Ammendola F, Roberti D, Casale M, Elefante A, Cirillo M, Di Salle F, Esposito F, Perrotta S, Tartaglione I.

Am J Hematol. 2020 Jun;95(6):E142-E144. doi: 10.1002/ajh.25790

### **Severity of heart failure and health-related quality of life in beta-thalassemia patients: a cross-sectional study**

Dimitroglou Y, Anagnostopoulos F, Aggeli C, Delicou S, Xydaki A, Patsourakos D, Tousoulis D.

Ann Hematol. 2020 Sep;99(9):2037-2046. doi: 10.1007/s00277-020-04032-3

### **Association of hemoglobinosis D-Punjab and $\beta$ -thalassemia in a Moroccan family**

Saoud MZ, Biaz A, Rachid A, El Amin G, Dami A, Ouzzif Z.

Ann Biol Clin (Paris). 2020 Feb 1;78(1):61-69. doi: 10.1684/abc.2020.1523

### **For Debate: Assessment of HbA1c in Transfusion Dependent Thalassemia Patients**

De Sanctis V, Soliman AT, Daar S, Di Maio S, Elsedfy H, Kattamis C.

Pediatr Endocrinol Rev. 2020 Jun;17(3):226-234. doi: 10.17458/per.vol17.2020.fd.ssd.HbA1cthalassemia

### **Non-deletional alpha thalassaemia: a review**

Kalle Kwaifa I, Lai MI, Md Noor S.

Orphanet J Rare Dis. 2020 Jun 29;15(1):166. doi: 10.1186/s13023-020-01429-1

**Appropriate thresholds for accurate screening for  $\beta$ -thalassemias in the newborn period: results from a French center for newborn screening**

Allaf B, Pondarre C, Allali S, De Montalembert M, Arnaud C, Barrey C, Benkerrou M, Benhaim P, Bensaid P, Brousse V, Dollfus C, Eyssette-Guerreau S, Galacteros F, Gajdos V, Garrec N, Guillaumat C, Guitton C, Monfort-Gouraud M, Gouraud F, Holvoet L, Ithier G, Kamdem A, Koehl B, Malric A, Missud F, Monier B, Odièvre MH, Joly P, Renoux C, Patin F, Pissard S, Couque N. Clin Chem Lab Med. 2020 Aug 19;:j/cclm.ahead-of-print/cclm-2020-0803/cclm-2020-0803.xml. doi: 10.1515/cclm-2020-0803

**Prevalence and mortality due to outbreak of novel coronavirus disease (COVID-19) in  $\beta$ -thalassemias: the nationwide Iranian experience**

Karimi M, Haghpanah S, Azarkeivan A, Zahedi Z, Zarei T, Akhavan Tavakoli M, Bazrafshan A, Shirkavand A, De Sanctis V. Br J Haematol. 2020 Aug;190(3):e137-e140. doi: 10.1111/bjh.16911

**Thalassemic child presenting with anosmia due to COVID-19**

Marhaeni W, Wijaya AB, Kusumaningtyas P, Mapianto RS. Indian J Pediatr. 2020 Sep;87(9):750. doi: 10.1007/s12098-020-03370-4

**COVID-19 in a Patient with  $\beta$ -Thalassemia Major and Severe Pulmonary Arterial Hypertension**

Pinto VM, Derchi GE, Bacigalupo L, Pontali E, Forni GL. Hemoglobin. 2020 May;44(3):218-220. doi: 10.1080/03630269.2020.1779082

**COVID-19 and thalassaemia: A position statement of the Thalassaemia International Federation**

Farmakis D, Giakoumis A, Cannon L, Angastiniotis M, Eleftheriou A. Eur J Haematol. 2020 June 23. doi: 10.1111/ejh.13476

**Thalassaemia prior and consequent to COVID-19 pandemic. The perspective of Thalassaemia International Federation (TIF)**

Eleftheriou A, Cannon L, Angastiniotis M. Thalassaemia Reports. 2020 June;10:9138. doi: 10.4081/thal.2020.9138

**Impact of SARS CoV-2 in hemoglobinopathies with immune dysfunction and epidemiology. A protective mechanism from beta chain hemoglobin defects?**

Torti L, Maffei L, Sorrentino F, De Fabritiis P, Miceli R, Abruzzese E. Mediterr J Hematol Infect Dis. 2020 Jul 1;12(1):e2020052. doi: 10.4084/MJHID.2020.052

**COVID-19 infection in a child with thalassemia major after hematopoietic stem cell transplant**

Sarbay H, Atay A, Malbora B. J Pediatr Hematol Oncol. 2020 Jul 28. doi: 10.1097/MPH.0000000000001895

**A comprehensive update of ICET-A Network on COVID-19 in thalassemias: what we know and where we stand**

De Sanctis V, Canatan D, Corrons JLV, Karimi M, Daar S, Kattamis C, Soliman AT, Wali Y, Alkindi S, Huseynov V, Nasibova A, Tiryaki TO, Sezgin Evim M, Gunes AM, Karakas Z, Christou S, Yassin MA, Galati MC, Campisi S, Zarei T, Khater D, Oymak Y, Kaleva V, Stoyanova D, Banchev A, Skafida M, Kilinc Y. Acta Biomed. 2020 Sep 7;91(3):e2020026. doi: 10.23750/abm.v91i3.10063

**Prevalence and severity of coronavirus disease 2019 (COVID-19) in transfusion dependent and non-transfusion dependent  $\beta$ -thalassemia patients and effects of associated comorbidities: an Iranian nationwide study**

Karimi M, Haghpanah S, Zarei T, Azarkeivan A, Shirkavand A, Matin S, Tavakoli MA, Zahedi Z, De Sanctis V. Acta Biomed. 2020 Sep 7;91(3):e2020007. doi: 10.23750/abm.v91i3.10155

**COVID-19 and thalassemia beta major in splenectomized patient: Clinical case progression and literature review**

Okar L, Ali M, Parengal J, Yassin MA. Clin Case Rep. 2020 Sep 12. doi: 10.1002/ccr3.3345

**The curious case of hemoglobin DC disease masquerading as sickle cell anemia**

Hirani S, Gupta S, Veillon D, Patan S, Master S, Mansour R.  
Hematol Rep. 2020 May 22;12(1):8519. doi: 10.4081/hr.2020.8519

**Laboratory approach to investigation of anemia with a focus on pyruvate kinase deficiency**

Agarwal AM, Rets A.  
Int J Lab Hematol. 2020 Jun;42 Suppl 1:107-112. doi: 10.1111/ijlh.13200

**Congenital Hemolytic Anemias: Is There a Role for the Immune System?**

Zaninoni A, Fermo E, Vercellati C, Marcello AP, Barcellini W, Bianchi P.  
Front Immunol. 2020 Jun 23;11:1309. doi: 10.3389/fimmu.2020.01309

**Exome sequencing for diagnosis of congenital hemolytic anemia**

Mansour-Hendili L, Aissat A, Badaoui B, Sakka M, Gameiro C, Ortonne V, Wagner-Ballon O, Pissard S, Picard V, Ghazal K, Bahuau M, Guitton C, Mansour Z, Duplan M, Petit A, Costedoat-Chalumeau N, Michel M, Bartolucci P, Moutereau S, Funalot B, Galactéros F.  
Orphanet J Rare Dis. 2020 Jul 8;15(1):180. doi: 10.1186/s13023-020-01425-5

**Use of Sysmex XN-10 red blood cell parameters for screening of hereditary red blood cell diseases and iron deficiency anaemia**

Nivaggioni V, Bouriche L, Coito S, Le Floch AS, Ibrahim-Kosta M, Leonnet C, Arnoux I, Loosveld M.  
Int J Lab Hematol. 2020 Jul 8. doi: 10.1111/ijlh.13278

**Mechanical Signature of Red Blood Cells Flowing Out of a Microfluidic Constriction Is Impacted by Membrane Elasticity, Cell Surface-to-Volume Ratio and Diseases**

Faivre M, Renoux C, Bessaa A, Da Costa L, Joly P, Gauthier A, Connes P.  
Front Physiol. 2020 Jun 12;11:576. doi: 10.3389/fphys.2020.00576

**Differential diagnosis of hereditary hemolytic anemias in a single multiscreening test by TGA/chemometrics**

Risoluti R, Caprari P, Gullifa G, Sorrentino F, Maffei L, Massimi S, Carcassi E, Materazzi S.  
Chem Commun (Camb). 2020 Jul 14;56(55):7557-7560. doi: 10.1039/d0cc02948c

**Impact of Next-Generation Sequencing on the Diagnosis and Treatment of Congenital Anemias**

Steinberg-Shemer O, Tamary H.  
Mol Diagn Ther. 2020 Aug;24(4):397-407. doi: 10.1007/s40291-020-00478-3

**Evaluation of the efficacy and safety of deferiprone compared with deferasirox in paediatric patients with transfusion-dependent haemoglobinopathies (DEEP-2): a multicentre, randomised, open-label, non-inferiority, phase 3 trial**

Maggio A, Kattamis A, Felisi M, Reggiardo G, El-Beshlawy A, Bejaoui M, Sherief L, Christou S, Cosmi C, Della Pasqua O, Del Vecchio GC, Filosa A, Cuccia L, Hassab H, Kreka M, Origa R, Putti MC, Spino M, Telfer P, Tempesta B, Vitrano A, Tsang YC, Zaka A, Tricta F, Bonifazi D, Ceci A.  
Lancet Haematol. 2020 Jun;7(6):e469-e478. doi: 10.1016/S2352-3026(20)30100-9

**Differential diagnosis of hereditary hemolytic anemias in a single multiscreening test by TGA/chemometrics**

Risoluti R, Caprari P, Gullifa G, Sorrentino F, Maffei L, Massimi S, Carcassi E, Materazzi S.  
Chem Commun (Camb). 2020 Jul 14;56(55):7557-7560. doi: 10.1039/d0cc02948c

**Prevalence of Congenital Hemolytic Disorders in Denmark, 2000-2016**

Hansen DL, Glenthøj A, Möller S, Biemond BJ, Andersen K, Gaist D, Petersen J, Frederiksen H.  
Clin Epidemiol. 2020 May 21;12:485-495. doi: 10.2147/CLEP.S250251

### **Coagulation Status and Venous Thromboembolism Risk in African Americans: A Potential Risk Factor in COVID-19**

Frydman GH, Boyer EW, Nazarian RM, Van Cott EM, Piazza G.

Clin Appl Thromb Hemost. 2020 Jan-Dec;26:1076029620943671. doi: 10.1177/1076029620943671

### **Why is the novel Hb Miguel Servet visualised by CE-HPLC newborn and not by the CE-HPLC $\beta$ -thalassaemia programme?**

Recasens V, Montañés Á, Rodríguez-Vigil C, González Y, Hernández de Abajo G, Nieto JM, González Fernández B, González-Fernández FA, Villegas A, Benavente C, Ropero P.

J Clin Pathol. 2020 Aug 12; jclinpath-2020-206812. doi: 10.1136/jclinpath-2020-206812

### **An Innovative Multilevel Test for Hemoglobinopathies: TGA/Chemometrics Simultaneously Identifies and Classifies Sickle Cell Disease From Thalassemia**

Risoluti R, Caprari P, Gullifa G, Massimi S, Maffei L, Sorrentino F, Carcassi E, Materazzi S.

Front Mol Biosci. 2020 Jul 17;7:141. doi: 10.3389/fmolb.2020.00141

### **Recommendations for Pregnancy in Rare Inherited Anemias**

Taher AT, Iolascon A, Matar CF, Bou-Fakhredin R, de Franceschi L, Cappellini MD, Barcellini W, Russo R, Andolfo I, Tyan P, Gulbis B, Aydinok Y, Anagnou NP, Bencaiova GA, Tamary H, Martinez PA, Forni G, Vindigni R.

Hemasphere. 2020 Aug 12;4(4):e446. doi: 10.1097/HS9.0000000000000446

### **Bisphosphoglycerate Mutase Deficiency Protects against Cerebral Malaria and Severe Malaria-Induced Anemia**

Xu G, van Bruggen R, Gualtieri CO, Moradin N, Fois A, Vallerand D, De Sa Tavares Russo M, Bassenden A, Lu W, Tam M, Lesage S, Girouard H, Avizonis DZ, Deblois G, Prchal JT, Stevenson M, Berghuis A, Muir T, Rabinowitz J, Vidal SM, Fodil N, Gros P.

Cell Rep. 2020 Sep 22;32(12):108170. doi: 10.1016/j.celrep.2020.108170

### **Acquired methemoglobinemia presenting to the pediatric emergency department: a clinical challenge**

Friedman N, Scolnik D, McMurray L, Bryan J.

CJEM. 2020 Sep;22(5):673-677. doi: 10.1017/cem.2020.33

### **Management of hemoglobin disorders during the COVID-19 pandemic**

Chowdhury SF, Anwar S.

Front Med (Lausanne). 2020 Jun 9;7:306. doi: 10.3389/fmed.2020.00306

### **Preliminary data on COVID-19 in patients with hemoglobinopathies: a multicentre ICET-A study**

de Sanctis V, Canatan D, Corrons JLV, Karimi M, Daar S, Kattamis C, Soliman AT, Wali Y, Alkindi S, Huseynov V, Nasibova A, Tiryaki TO, Evim MS, Gunes AM, Karakas Z, Christou S, Campisi S, Zarei T, Khater D, Oymak Y, Kaleva V, Stoyanova D, Banchev A, Galati MC, Yassin MA, Kakar S, Skafida M, Kilinc Y, Alyaarubi S, Verdiyevs N, Stoeva I, Raiola G, Mariannis D, Ruggiero L, Di Maio S.

Mediterr J Hematol Infect Dis. 2020 Jul 1;12(1):e2020046. doi: 10.4084/MJHID.2020.046

### **A case of COVID-19 in a patient with asymptomatic hemoglobin D thalassemia and glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency**

Sasi S, Yassin MA, Nair AP, Al Maslamani MS.

Am J Case Rep. 2020 Jul 22;21:e925788. doi: 10.12659/AJCR.925788

## **Toutes maladies rares**

### **Mapping' Health State Utility Values from Non-preference-Based Measures: A Systematic Literature Review in Rare Diseases**

Meregaglia M, Whittal A, Nicod E, Drummond M.

Pharmacoeconomics. 2020 Jun;38(6):557-574. doi: 10.1007/s40273-020-00897-4

### **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 Jul;11(3):377-386. doi: 10.1007/s12687-020-00457-5

### **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 Aug;189(3):771-776. doi: 10.1007/s11845-019-02168-4

### **Participation in patient support forums may put rare disease patient data at risk of re-identification**

Gow J, Moffatt C, Blackport J.

Orphanet J Rare Dis 15, 226 (2020). doi: 10.1186/s13023-020-01497-3

### **Registries for orphan drugs: generating evidence or marketing tools?**

Hollak CEM, Sirrs S, van den Berg S, van der Wel V, Langeveld M, Dekker H, Lachmann R, de Visser SJ.

Orphanet J Rare Dis. 2020 Sep 3;15(1):235. doi: 10.1186/s13023-020-01519-0

### **A guide to writing systematic reviews of rare disease treatments to generate FAIR-compliant datasets: building a Treatabome**

Atalaia A, Thompson R, Corvo A, Carmody L, Piscia D, Matalonga L, Macaya A, Lochmuller A, Fontaine B, Zurek B, Hernandez-Ferrer C, Rheinard C, Gómez-Andrés D, Desaphy JF, Schon K, Lohmann K, Jennings MJ, Synofzik M, Riess O, Yaou RB, Evangelista T, Ratnaik T, Bros-Facer V, Gumus G, Horvath R, Chinnery P, Laurie S, Graessner H, Robinson P, Lochmuller H, Beltran S, Bonne G.

Orphanet J Rare Dis. 2020 Aug 12;15(1):206. doi: 10.1186/s13023-020-01493-7

### **Are supplemental appraisal/reimbursement processes needed for rare disease treatments? An international comparison of country approaches**

Nicod E, Whittal A, Drummond M, Facey K.

An international comparison of country approaches. Orphanet J Rare Dis. 2020 Jul 20;15(1):189. doi: 10.1186/s13023-020-01462-0

### **Time for Change? The Why, What and How of Promoting Innovation to Tackle Rare Diseases – Is It Time to Update the EU's Orphan Regulation? And if so, What Should be Changed?**

Horgan D, Moss B, Boccia S, Genuardi M, Gajewski M, Capurso G, Fenaux P, Gulbis B, Pellegrini M, Mañú Pereira M, M, Gutiérrez Valle V, Gutiérrez Ibarluzea I, Kent A, Cattaneo I, Jagielska B, Belina I, Tumiene B, Ward A, Papaluca M.

Biomed Hub 2020;5:1-11. doi: 10.1159/000509272

### **TRUST4RD: tool for reducing uncertainties in the evidence generation for specialised treatments for rare diseases**

Annemans L, Makady A.

Orphanet J Rare Dis. 2020 May 26;15(1):127. doi: 10.1186/s13023-020-01370-3

### **Disruptive and avoidable: GDPR challenges to secondary research uses of data**

Peloquin D, DiMaio M, Bierer B, Barnes M.

Eur J Hum Genet. 2020 Jun;28(6):697-705. doi: 10.1038/s41431-020-0596-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