

Bulletin recherche

Filière MCGRE

N°10 - Décembre 2020



© FREERANGE

MCGRE

FILIERE SANTÉ MALADIES RARES

Table des matières

Le point sur	3
Echange avec.....	5
Appels à projets	8
Bibliographie	14

L'essai clinique de phase III du luspatercept chez des patients atteints de bêta-thalassémie dépendante des transfusions

Contexte et objectif

La bêta-thalassémie dépendante des transfusions (TDT) est une maladie génétique caractérisée par une production insuffisante d'hémoglobine (molécule essentielle au transport de l'oxygène par les globules rouges) et une anémie. Actuellement, les patients atteints de TDT sont transfusés en globules rouges régulièrement tout au long de leur vie et reçoivent un traitement chélateur du fer afin de limiter la toxicité de la surcharge ferrique et les comorbidités qui y sont associées. Une nouvelle piste thérapeutique se développe autour d'une protéine, le luspatercept, qui favorise la maturation des globules rouges et peut ainsi réduire les besoins transfusionnels des patients. Le but de l'étude clinique de phase III menée au sein de l'essai BELIEVE (n° ClinicalTrials.gov NCT02604433) était d'évaluer l'efficacité et la sécurité de l'utilisation du luspatercept chez des adultes atteints de TDT.

Méthode

Cette étude a été réalisée de manière randomisée et en double-aveugle (ni les patients ni les médecins ne savaient si la substance injectée était le médicament étudié) chez 336 patients adultes atteints de TDT. En plus de leur traitement classique (transfusion de globules rouges et chélateur du fer), 224 patients ont reçu des injections sous-cutanées de luspatercept et 112 patients ont reçu des injections sans substance active (placebo) pendant au moins 48 semaines. Le critère d'évaluation principal était une réduction d'au moins 33 % du nombre de culots de globules rouges transfusés accompagnée d'une diminution d'au moins 2 culots de globules rouges pendant les semaines 13 à 24 par rapport aux 12 semaines précédant la randomisation (qui représentent l'état initial avant le traitement). D'autres critères d'évaluation comme la réduction du besoin transfusionnel durant 12 ou 24 semaines consécutives ou la concentration ferrique dans les organes (foie et cœur) et le sang ont également été mesurés.

Résultats

La réduction d'au moins un tiers du besoin transfusionnel a été observée chez 21,4 % des patients qui avaient reçu du luspatercept contre 4,5 % des patients qui avaient reçu le placebo. Quelle que soit la période de 12 semaines consécutives, les patients traités au luspatercept ont eu une réduction plus importante du besoin transfusionnel comparés à ceux ayant reçu le placebo. Ceci démontre le bénéfice clinique durable du luspatercept au cours de la période de suivi. Au bout de 48 semaines de suivi, le taux de ferritine sérique a diminué chez les patients traités par luspatercept tandis qu'une augmentation était constatée dans le groupe placebo. Des effets indésirables tels que des douleurs osseuses ou articulaires, des vertiges, de l'hypertension et de l'hyperuricémie ont davantage été constatés chez les patients traités par luspatercept. Cependant, ces effets indésirables étaient pour la plupart transitoires et compatibles avec la poursuite du traitement. Le suivi des patients se poursuit actuellement afin d'étudier la sécurité et les effets à long terme du luspatercept sur la surcharge en fer et les besoins transfusionnels.

L'étude en quelques chiffres

- 336 patients adultes recrutés dans 65 centres de 15 pays entre juillet 2016 et juin 2017
- Réduction du besoin transfusionnel d'au moins un tiers pendant les semaines 13 à 24 chez 21,4 % des patients traités au luspatercept contre 4,5 % des patients sous placebo
- Sur 12 semaines consécutives, le besoin transfusionnel a été réduit d'au moins un tiers chez 70,5 % des patients traités par luspatercept contre 29,5 % des patients sous placebo
- Sur 24 semaines consécutives, le besoin transfusionnel a été réduit d'au moins un tiers chez 41,1 % des patients traités par luspatercept contre 2,7 % des patients sous placebo

Cette étude a fait l'objet d'une publication en mars 2020 dans The New England Journal of Medicine (<https://doi.org/10.1056/NEJMoa1910182>).

D'autres résultats de l'étude BELIEVE ont également été publiés dans Blood en novembre 2018 (<https://doi.org/10.1182/blood-2018-163>), en novembre 2019 (<https://doi.org/10.1182/blood-2019-122561>) et (<https://doi.org/10.1182/blood-2019-122685>), et en novembre 2020 (<https://doi.org/10.1182/blood-2020-136312>).

Professeur Olivier Hermine

Professeur des Universités - Praticien hospitalier,
Département d'hématologie,
Hôpital Necker-Enfants malades, APHP, Paris
Institut Imagine, INSERM U1163, Université de Paris



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

À l'origine, le luspatercept a été testé pour bloquer une hormone responsable des « destructions » osseuses dans les cancers du sein. Les essais se sont révélés non concluants sur l'os mais les patients avaient, de façon surprenante, une augmentation de l'hémoglobine. Ce résultat a attiré notre attention car notre laboratoire travaille sur l'érythropoïèse (fabrication des globules rouges) et les troubles qui y sont associés. Dans les thalassémies, nous avons identifié que les protéines de la famille du TGF- β (qui jouent le rôle de signaux cellulaires) ont une implication majeure dans l'érythropoïèse inefficace. Comme l'hormone responsable des lyses osseuses ressemblait au TGF- β et que l'utilisation du luspatercept semblait augmenter l'hémoglobine, nous avons voulu comprendre pourquoi. Nous avons ainsi testé le luspatercept *in vitro* (sur des cultures cellulaires) et *in vivo* sur des souris thalassémiques qui ont vu leur hémoglobine augmenter suite à l'injection du luspatercept. Nous avons, après ces essais très prometteurs, poursuivi les tests chez l'Homme.

→ Comment le luspatercept agit-il sur la bêta-thalassémie ?

Nous avons montré que le luspatercept bloque le GDF11 (protéine de la famille du TGF- β) ce qui provoque la diminution du nombre de cellules donnant naissance aux globules rouges dans la rate et la moelle osseuse, réduit la surcharge en fer et paradoxalement augmente le nombre de globules rouges matures dans le sang, suggérant ainsi que l'érythropoïèse inefficace est corrigée chez ces souris. Nous avons émis l'hypothèse que dans les thalassémies, les cellules qui expriment l'hémoglobine foetale (les bonnes cellules, les seules pouvant être produites lorsqu'il n'y a pas de chaîne β) étaient « noyées » au milieu des cellules qui n'avaient pas de chaînes β (les mauvaises cellules). Ces mauvaises cellules entraînent la formation d'un agrégat de chaînes α qui induit à son tour la production de radicaux libres (très nocifs) et de GDF11, qui protège les mauvaises cellules de la mort. Ceci provoque une expansion de ces mauvaises cellules conduisant aux malformations osseuses qu'on observe dans les thalassémies. Quand GDF11 est bloqué, les mauvaises cellules meurent et les quelques bonnes cellules qui peuvent fabriquer de l'hémoglobine foetale vont pouvoir se multiplier, passer dans le sang et donner des bons globules rouges qui ne sont pas détruits dans la rate, qui va diminuer de volume. Le luspatercept permet donc, en bloquant GDF11, d'améliorer les symptômes liés aux malformations osseuses, à la surcharge en fer (qui peut être responsable de la mort des patients), l'insuffisance cardiaque, les ulcères de jambes et l'hypertension pulmonaire.

Pour résumer, l'effet du luspatercept est assez paradoxal car il permet de faire monter l'hémoglobine, de corriger partiellement la surcharge en fer, ce qui a un impact majeur sur la survie globale des patients tout en diminuant les transfusions et en améliorant l'érythropoïèse inefficace. Ce traitement est apparu comme très novateur car nous pensions que le seul moyen d'augmenter l'hémoglobine était la thérapie génique.

→ Quels sont les avantages de ce traitement par rapport aux autres thérapies, notamment la thérapie génique ?

L'avantage de ce traitement est qu'il consiste en une injection sous-cutanée d'1 ml toutes les trois semaines sans nécessiter d'hospitalisation. Il diminue la surcharge en fer ce qui est très important en termes de pronostic car cela permet de diminuer les complications à long terme de la thalassémie. Les études récentes ont également montré une diminution du fer dans le foie et le cœur. Les effets secondaires sont rares et s'observent en particulier chez des patients dont la rate a été enlevée, et pour qui le traitement a déclenché des thromboses. D'autres effets secondaires transitoires tels que des douleurs osseuses peuvent apparaître en raison des remaniements au niveau de la moelle osseuse.

En comparaison, la thérapie génique est un traitement plus lourd qui nécessite une greffe, avec une chimiothérapie et une hospitalisation d'un mois.

→ Quel est le profil des patients qui pourraient répondre le mieux au traitement ?

Dans cette étude, les patients inclus étaient peu sévères en termes de surcharge en fer. Prochainement, le traitement pourrait être proposé aux patients les plus graves, ceux qui souffrent d'une surcharge en fer importante avec un début d'insuffisance cardiaque, d'une fibrose hépatique et qui ne peuvent pas bénéficier de la greffe ou de la thérapie génique. Peut-être que ces patients auront un bénéfice clinique majeur sur la surcharge en fer et ils devraient bien tolérer le produit. Ils n'ont pas été initialement inclus car il y avait une incertitude concernant la toxicité de la molécule, mais c'est probablement dans ce groupe de patients que le bénéfice sera le plus important à court terme.

→ Quelles sont les autres pathologies qui pourraient être concernées par ce nouveau traitement ?

Une étude est en cours sur les patients atteints de bêta-thalassémie non dépendante des transfusions qui ont une érythropoïèse inefficace avec une surcharge en fer, une splénomégalie, et parfois une érythropoïèse extra-médullaire. L'idée est de bloquer cette érythropoïèse inefficace, de faire monter l'hémoglobine (ce qui se traduira en augmentation de la qualité de vie) et de diminuer le fer (ce qui se traduira par une augmentation à long terme de la survie).

De façon générale, ce traitement pourrait fonctionner dans les anémies avec érythropoïèse inefficace dans lesquelles il y a des radicaux libres car dans ces populations-là il y a trop de GDF11. Le GDF11 empêche la différenciation érythroïde (c'est-à-dire la formation de globules rouges matures) donc en le bloquant, on va rétablir cette différenciation. Tout comme dans le cas de la TDT, le luspatercept a d'ores et déjà obtenu une autorisation européenne de mise sur le marché dans les myélodysplasies qui sont des anémies réfractaires avec un défaut de production de globules rouges. Le luspatercept augmente l'hémoglobine et diminue les transfusions, en particulier chez les patients qui ont des anémies dites sidéroblastiques (avec beaucoup de fer à l'intérieur) car ils ont beaucoup de radicaux libres et chez les patients qui ont une mutation de SF3B1 associée aux anémies sidéroblastiques car ils ont également beaucoup de radicaux libres.

Les autres anémies congénitales dans lesquelles il y a une érythropoïèse inefficace, des radicaux libres augmentés, avec un taux de GDF11 élevé, pourraient également bénéficier du traitement par luspatercept.

→ Le traitement est-il disponible ?

Le traitement est actuellement disponible aux Etats-Unis sous le nom de Reblozyl®. En France, le prix et les conditions de prise en charge par l'Assurance Maladie du Reblozyl® sont en cours de négociation entre le laboratoire pharmaceutique qui assure sa production et les autorités sanitaires françaises. L'enjeu est de savoir si c'est un traitement qui améliore simplement la qualité de vie des patients (en diminuant les transfusions) ou qui modifie l'évolution de la maladie ce que je pense être le cas, notamment en améliorant la surcharge en fer qui est responsable de la mort des patients. Quoi qu'il en soit, ce traitement sera bientôt disponible en France.

Appels à projets

Fondation de France – Prix de la Fondation Ronald McDonald 2021

La fondation Ronald McDonald finance de nombreux projets d'associations œuvrant pour le bien-être des enfants, notamment des actions de proximité qui s'attachent particulièrement aux enjeux des familles et de la parentalité. La fondation lance son Prix Fondation Ronald McDonald 2021 pour encourager et mettre à l'honneur des associations qui œuvrent au quotidien dans un domaine défini, permettant de soutenir la fonction parentale.

Le Prix récompensera 5 initiatives associatives exemplaires, à hauteur de 15 000€ chacune, qui visent particulièrement à :

- maintenir l'équilibre de la fratrie,
- favoriser l'inclusion de l'enfant malade dans un environnement social et familial stable,
- accompagner les parents et les enfants dans la compréhension de la maladie.

La participation au Prix est ouverte aux associations à but non lucratif intervenant en France métropolitaine. Les actions présentées devront être mises en œuvre depuis au moins 2 ans à la date de la candidature et s'inscrire dans le long terme. Les actions de proximité mobilisant des bénévoles seront privilégiées.

Clôture de la soumission des dossiers de candidature : 21 décembre 2020 à minuit

➔ Plus d'informations :

<https://www.fondationdefrance.org/fr/le-prix-de-la-fondation-ronald-mcdonald-2021-est-lance>

Appel à projets EOSC-Life « digital life science »

L'European open science cloud » (EOSC-Life) lance son 1er 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/>

FRM – Appel à projets 2021 « Médecine réparatrice »

La Fondation pour la recherche médicale soutient des projets de recherche interdisciplinaires afin de favoriser l'émergence d'approches innovantes issues de collaborations entre des équipes de recherche médicale ou biologique et des équipes du domaine de la médecine réparatrice. L'appel à projets concerne les études portant sur la mise au point ou le développement d'outils ou de thérapies innovants, l'amélioration ou le développement de nouveaux matériaux implantables capables d'aider à la réparation des tissus ou organes. Les études soutenues peuvent être des études cliniques ou précliniques.

Clôture de la soumission des pré-demandes : 20 janvier 2021

➔ Plus d'informations :

https://www.frm.org/upload/chercheurs/pdf/ao_medecine_reparatrice_-2021.pdf

GIRCI SOHO – APITHEM 2021 « Préparation aux situations sanitaires imprévues et aux contraintes environnementales »

Le Groupement Interrégional de Recherche Clinique et d'Innovation Sud-ouest Outre-Mer Hospitalier (GIRCI SOHO) (Occitanie, Nouvelle-Aquitaine et Départements d'Outre-Mer) lance la 5e édition de l'appel à projets interrégional thématique, consacré en 2021 à la préparation aux situations sanitaires imprévues et aux contraintes environnementales. Cet appel à projets s'adresse aux professionnels de santé, et inclut 3 axes :

- parcours de santé : mesure de l'impact des changements récents du système de santé sur les patients (en prédictif ou rétrospectif),
- systèmes d'alerte : proposition de nouveaux modèles d'organisation et/ou d'outils numériques/ Intelligence Artificielle permettant un suivi adapté des patients lors d'une épidémie ou d'un évènement imprévu (catastrophe naturelle, crise sanitaire),
- étude de la relation entre l'environnement (au sens large) et les maladies acquises aiguës et chroniques.

Les projets impliquant au moins deux établissements membres du GIRCI ou la médecine de ville seront favorisés.

Clôture de la soumission des lettres d'intention : propre à chaque DRCI, pour une transmission au GIRCI le 25 janvier 2021.

➔ Plus d'informations : <https://www.girci-soho.fr/content/apithem-2021>

Région PACA : Appel à projets « Recherche » 2021

Cet appel à projets pluridisciplinaire, lancé annuellement entre 2020 et 2022, comporte 3 volets (hors thématique cancer) :

- volet général destiné à soutenir des projets novateurs associant plusieurs laboratoires de recherche, privilégiant les collaborations inter-laboratoires, la mutualisation d'équipements et l'interdisciplinarité,
- volet plateforme destiné à soutenir la mise en place ou le développement de plateformes technologiques de haut niveau partagées par des équipes régionales de recherche et le cas échéant, ouvertes vers des partenaires extérieurs, notamment industriels,
- volet exploratoire destiné à ouvrir de nouveaux espaces de créativité et concerne des projets novateurs fondés sur des idées susceptibles d'ouvrir de nouvelles voies de recherche.

L'articulation des demandes avec des projets retenus dans le cadre du CPER 2015-2020 et au titre du programme Investissements d'avenir devra être mentionnée et explicitée.

Le montant accordé par la Région ne pourra excéder 150 000 € par projet pour les dépenses d'équipement et 50 000 € par projet pour les dépenses de fonctionnement, quelle que soit la durée du projet (3 ans au maximum).

Clôture de la réception des dossiers pour l'appel à projets 2021 : février 2021.

Certaines institutions effectuent une pré-expertise des dossiers et se chargent de les transmettre à la Région. Se renseigner auprès de ces Institutions pour connaître les dates limites et conditions particulières (voir exemple pour l'Inserm : <http://www.paca.inserm.fr/rubriques/appels-a-projets/appels-a-projets-region/appel-a-projets-recherche-2021>)

➔ Plus d'informations : <https://www.maregionsud.fr/aides-et-appels-a-projets/detail/recherche>

Institut de France – Académie des sciences : Les Grandes Avancées Françaises en Biologie présentées par leurs auteurs 2021

L'Académie des sciences invite de jeunes chercheurs/premiers auteurs, ayant contribué aux grandes avancées scientifiques françaises en biologie, à présenter leurs résultats en séance publique à l'Institut de France. Les Lauréats seront récompensés par une médaille et un prix de 2500 € Académie des sciences - Grandes Avancées Françaises en Biologie.

Clôture de la soumission des dossiers : 2 février 2021

➔ Plus d'informations :

<https://www.academie-sciences.fr/fr/Appel-a-candidature/grandes-avancees-francaises-en-biologie.html>

FRM – Appel à projets 2021 « espoirs de la recherche » – Aides individuelles

Par cet appel à projets, la Fondation pour la Recherche Médicale s'adresse aux étudiants (du Master 2 recherche au Post-doctorat en France) inscrivant leur recherche en biologie et en santé.

Des critères d'éligibilité sont définis pour le demandeur et l'encadrant.

Date limite de dépôt des dossiers :

Master 2 Recherche et poste de thèse pour internes et assistants

Ouverture de la saisie des dossiers : 9 février 2021 à 15 h (heure de Paris)

Date de clôture des dossiers : 16 mars 2021 à 16 h (heure de Paris)

Fin de thèse de sciences

Ouverture de la saisie des dossiers : 15 décembre 2020 à 15 h (heure de Paris)

Date de clôture des dossiers : 19 janvier 2021 à 16 h (heure de Paris)

Retour en France après un stage post-doctoral à l'étranger

Ouverture de la saisie des dossiers : 20 avril 2021 à 15 h (heure de Paris)

Date de clôture des dossiers : 26 mai 2021 à 16 h (heure de Paris)

Post-doctorat en France

Ouverture de la saisie des dossiers : 20 avril 2021 à 15 h (heure de Paris)

Date de clôture des dossiers : 26 mai 2021 à 16 h (heure de Paris)

➔ Plus d'informations: https://www.frm.org/upload/chercheurs/pdf/frm_per2021.pdf

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

Le 3^e 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.

Date limite de soumission des pré-propositions : 16 février 2021

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

Appel à projets transnational ERA PerMed (médecine personnalisée)

L'ANR s'associe à 21 pays pour lancer un appel à projets transnational en « Projets de recherche multidisciplinaires sur la médecine personnalisée – Développement d'outils de soutien clinique pour la mise en oeuvre de la médecine personnalisée » dans le cadre de l'ERA-NET en médecine personnalisée ERA PerMed.

Les propositions interdisciplinaires devront clairement démontrer l'impact potentiel sur la médecine personnalisée ainsi que la valeur ajoutée de la collaboration transnationale.

L'appel à projets est construit autour des trois domaines de recherche suivants :

- « Transition de la recherche fondamentale à la recherche clinique et au-delà » (module 1A : recherche préclinique ; module 1B : recherche clinique),
- « Données et technologie/s de l'information et de la communication » (module 2 : vers l'application dans les soins de santé),
- « Recherche vers la mise en oeuvre régulée et raisonnée, d'un système de santé » (module 3A : recherches sur l'économie de la santé ; module 3B : aspects éthiques, juridiques et sociaux).

Chaque proposition devra couvrir les modules 1B, 2 et 3B.

Seuls les projets transnationaux seront éligibles. Les propositions de recherche peuvent être soumises par des candidats appartenant aux catégories suivantes, s'ils sont éligibles conformément aux réglementations régionales/nationales des organismes de financement de la recherche :

- recherche académique ou instituts de recherche,
- santé clinique/publique,
- partenaires privés (Industrie), PME (petites et moyennes entreprises).

Clôture prévisionnelle de la soumission des pré-propositions : 4 mars 2021

➔ Plus d'informations : <http://www.erapermed.eu/pre-announcement-jtc-2021/>

Région Occitanie - Appel à projets - «Allocations doctorales 2021»

La Région Occitanie renouvelle son dispositif de cofinancement des allocations doctorales. Par cette démarche, elle souhaite soutenir la recherche, moteur de l'économie de l'innovation à l'échelle de la région. La thèse doit se dérouler dans une unité de recherche implantée dans la région, pour une durée maximale de 3 ans et doit être validée par la tutelle bénéficiaire du périmètre scientifique du projet (objectifs, démarche, adéquation avec les axes de recherche de l'unité, encadrement...).

Clôture de la soumission des dossiers : 15 mars 2021

➔ Plus d'informations : <https://www.laregion.fr/Appel-a-projets-Allocations-doctorales-2021>

ANR – Appel à manifestations d'intérêt sélectif- Maladies rares - Accélérer la recherche et l'innovation grâce aux bases de données

Cet appel à manifestations d'intérêt (AMI) sélectif concerne la mise en œuvre de l'action 3.2 du PNMR3 (accompagner la collection de données clinico-biologiques, de cohortes et de registres pour leur constitution, leur utilisation et leur valorisation). Il vise à accélérer la recherche sur les maladies rares en mettant en œuvre des programmes de recherche ambitieux s'appuyant sur le recueil et le partage de données sur les maladies rares.

L'objectif principal de cet AMI sélectif est de sélectionner les meilleurs projets de recherche et d'innovation sur les maladies rares s'appuyant sur la mise en place de bases de données de qualité, accessibles, interopérables et réutilisables pour les maladies rares. Le second objectif de cet AMI sélectif est de permettre l'organisation de données, ainsi que leur interopérabilité sur le plan national, européen ou international, au travers de l'infrastructure France Cohortes.

Les dossiers devront inclure un projet scientifique ainsi que la création ou le développement d'une base de données indispensable à la réalisation du programme de recherche proposé. Cet AMI sélectif mobilisera des consortia regroupant cliniciens et/ou biologistes médicaux travaillant en lien étroit avec un/des CRMR, FSMR et ERN, et une ou plusieurs équipes de recherche. Chaque projet pourra être financé à hauteur de 1,4 M€ maximum sur une durée maximale de 6 ans.

Clôture de la réception des dossiers complets : 22 avril 2021 à 11h

➔ Plus d'informations : <https://anr.fr/fileadmin/aap/2020/ppr-ia-AMI-BDD-PPR-MR-2020.pdf>

Fondation Mustela – Prix de pédiatrie sociale

Créé en 2006 en partenariat avec la Société française de Pédiatrie (SFP), le Prix de pédiatrie sociale de la Fondation Mustela soutient un projet qui oeuvre à la bienveillance de l'enfant et de sa famille. Le Prix de pédiatrie sociale vise à soutenir tout 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. Il s'agit d'améliorer sa santé et sa vie familiale, et de renforcer ses liens dans la communauté.

Les projets proposés doivent être réalisés en France métropolitaine.

Clôture de la soumission des dossiers complets : 2 juillet 2021

➔ Plus d'informations : <https://pro.fondationmustela.com/prix-et-bourses/prix-de-pediatrie-sociale>

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...

Clôture de la réception des dossiers complets : soumission tout au long de l'année

➔ Plus d'informations : <https://www.fondationairliquide.com/fondation-comment-deposer-projet/deposer-projet#content>

Fondation Groupama – Demande de soutien

La Fondation Groupama agit dans le domaine des maladies rares. Elle a pour missions principales la diffusion de l'information sur les maladies rares auprès du grand public, des malades, des professionnels de santé, l'aide à la recherche et le soutien aux projets novateurs pour aider les patients à mieux vivre avec leur pathologie.

La demande de soutien déposée doit impérativement :

- répondre à l'une des trois missions de la Fondation : diffuser l'information sur les maladies rares, faciliter le parcours de vie du malade, encourager la recherche,
- être portée par une structure française, dont le siège est situé en France,
- concerner une ou plusieurs maladies rares et bénéficier à un groupe de personnes (pas de soutien individuel).

Clôture de la réception des dossiers complets : soumission tout au long de l'année

➔ Plus d'informations : <https://projets.fondation-groupama.com/fr/>



Les appels à projets sont régulièrement mis à jour sur le site internet de la filière MCGRE, à l'adresse suivante :

<https://filiere-mcgre.fr/espace-professionnels-de-sante/appels-a-projets/>

Anémie dysérythropoïétique congénitale

Recapitulation of erythropoiesis in congenital dyserythropoietic anaemia type I (CDA-I) identifies defects in differentiation and nucleolar abnormalities

Scott C, Downes DJ, Brown JM et al.
Haematologica. 2020 Oct 29. doi: 10.3324/haematol.2020.260158

Congenital dyserythropoietic anemia types Ib, II, and III: novel variants in the CDIN1 gene and functional study of a novel variant in the KIF23 gene

Méndez M, Moreno-Carralero MI, Peri VL et al.
Ann Hematol. 2020 Nov 7. doi: 10.1007/s00277-020-04319-5

Anomalies de la membrane du globule rouge

Haemolytic crisis of hereditary spherocytosis

Matsuura H, Shiraishi Y.
Postgrad Med J. 2020 Nov 12;postgradmedj-2020-138990. doi: 10.1136/postgradmedj-2020-138990

Improving the EMA Binding Test by Using Commercially Available Fluorescent Beads

Glenthøj A, Sharfo A, Brieghel C, Nardo-Marino A, Birgens H, Petersen JB.
Front Physiol. 2020 Sep 15;11:569289. doi: 10.3389/fphys.2020.569289

Characterization of hereditary red blood cell membranopathies using combined targeted next-generation sequencing and osmotic gradient ektacytometry

Vives-Corróns JL, Krishnevskaia E, Rodríguez IH, Ancochea A.
Int J Hematol. 2020 Oct 19. doi: 10.1007/s12185-020-03010-9

Novel nonsense mutation p. Gln264Ter in the ANK1 confirms causative role for hereditary spherocytosis: a case report

Chai S, Jiao R, Sun X, Fu P, Zhao Q, Sang M.
BMC Med Genet. 2020 Nov 13;21(1):223. doi: 10.1186/s12881-020-01161-4

Atypical hereditary spherocytosis phenotype associated with pseudohypokalaemia and a new variant in the band 3 protein

Ramasamy I.
BMJ Case Rep. 2020 Dec 9;13(12):e238428. doi: 10.1136/bcr-2020-238428

Bilateral macular hemorrhage in a patient with COVID-19

D'Aloisio R, Nasillo V, Gironi M, Mastropasqua R.
Am J Ophthalmol Case Rep. 2020 Dec;20:100958. doi: 10.1016/j.ajoc.2020.100958

Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase

A novel point-of-care device for measuring glucose-6-phosphate dehydrogenase enzyme deficiency

Wong RJ, Montiel C, Kunda M, Stevenson DK, Bhutani VK.
Semin Perinatol. 2020 Dec 1;151356. doi: 10.1016/j.semperi.2020.151356

Epidemiology, evolutionary origin, and malaria-induced positive selection effects of G6PD-deficient alleles in Chinese populations

Zheng Y, Wang J, Liang X et al.
Mol Genet Genomic Med. 2020 Oct 31:e1540. doi: 10.1002/mgg3.1540

Exploring the role of glucose-6-phosphate dehydrogenase in cancer (Review)

Li R, Wang W, Yang Y, Gu C.
Oncol Rep. 2020 Dec;44(6):2325-2336. doi: 10.3892/or.2020.7803

Cyanosis Due to Methemoglobinemia as the Presenting Sign of Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency in a Child: Diagnostic and Clinical Implications

Pomoni A, Aggeli I, Loutsis E, Hatzimichael E, Chaliasos N, Makis A.
J Pediatr Hematol Oncol. 2020 Oct 7. doi: 10.1097/MPH.0000000000001967

Prevalence of neonatal hyperbilirubinaemia and its association with glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency and blood-type incompatibility in sub-Saharan Africa: a systematic review and meta-analysis

Aynalem YA, Mulu GB, Akalu TY, Shiferaw WS.
BMJ Paediatr Open. 2020 Sep 24;4(1):e000750. doi: 10.1136/bmjpo-2020-000750

The potential link between inherited G6PD deficiency, oxidative stress, and vitamin D deficiency and the racial inequities in mortality associated with COVID-19

Jain SK, Parsanathan R, Levine SN, Bocchini JA, Holick MF, Vanchiere JA.
Free Radic Biol Med. doi: 10.1016/j.freeradbiomed.2020.10.002

Centrality of G6PD in COVID-19: the biochemical rationale and clinical implications

Buinitzskaya Y, Gurinovich R, Wlodaver CG, Kastsiuchenka S.
Front Med (Lausanne). 2020 Oct 22;7:584112. doi: 10.3389/fmed.2020.584112

Hemolytic anemia in a glucose-6-phosphate dehydrogenase-deficient patient receiving hydroxychloroquine for COVID-19: a case report

Aguilar J, Averbukh Y.
Perm J. 2020;24. doi: 10.7812/TPP/20.158

« Hemolysis, or not hemolysis, that is the question ». Use of hydroxychloroquine in a patient with COVID-19 infection and G6PD deficiency

Sgherza N, Dalfino L, Palma A, et al.
Mediterr J Hematol Infect Dis. 2020 Nov 1;12(1):e2020076. doi: 10.4084/MJHID.2020.076

Methemoglobinemia and hemolytic anemia after COVID-19 infection without identifiable eliciting drug: a case-report

Lopes DV, Lazar Neto F, Marques LC, Lima RBO, Brandao AAGS.
IDCases. doi: 10.1016/j.idcr.2020.e01013

Déficit en pyruvate kinase

A Family Affected by a Life-Threatening Erythrocyte Defect Caused by Pyruvate Kinase Deficiency With Normal Iron Status: A Case Report

Maciak K, Adamowicz-Salach A, Poznanski J, Gora M, Fronk J, Burzynska B.
Front Genet. 2020 Oct 28;11:560248. doi: 10.3389/fgene.2020.560248

Untargeted metabolic profiling in dried blood spots identifies disease fingerprint for pyruvate kinase deficiency

Van Dooijeweert B, Broeks MH, Verhoeven-Duif NM et al.
Haematologica. 2020 Sep 10;Online ahead of print. doi: 10.3324/haematol.2020.266957

Drépanocytose

Enhanced Hypercoagulability in Sickle Cell Anaemia Patients with Chronic Leg Ulcers

Sackey D, Dei-Adomakoh Y, Olayemi E.
Adv Hematol. 2020 Nov 22;2020:5157031. doi: 10.1155/2020/5157031

In vivo muscle function and energetics in women with sickle cell anemia or trait: a 31P magnetic resonance spectroscopy study

Chatel B, Bernit E, Vilmen C, Bendahan D, Messonnier LA.
J Appl Physiol (1985). 2020 Dec 10. doi: 10.1152/jappphysiol.00790.2020

Impact of sickle cell disease on patients' daily lives, symptoms reported, and disease management strategies: Results from the international Sickle Cell World Assessment Survey (SWAY)

Osunkwo II, Andemariam B, Inusa BPD et al.
Am J Hematol. 2020 Dec 2. doi: 10.1002/ajh.26063

Recommendation to reality: Closing the transcranial Doppler screening gap for children with sickle cell anemia

Singh A, Danda V, Van Swol L, Scott JP, Brandow AM, Panepinto JA.
Pediatr Blood Cancer. 2020 Nov 30:e28831. doi: 10.1002/pbc.28831

Academic Challenges and School Service Utilization in Children with Sickle Cell Disease

Karkoska KA, Haber K, Elam M, Strong S, McGann PT.
J Pediatr. 2020 Dec 1:S0022-3476(20)31474-8. doi: 10.1016/j.jpeds.2020.11.062

Association Between Nitric Oxide, Oxidative Stress, Eryptosis, Red Blood Cell Microparticles, and Vascular Function in Sickle Cell Anemia

Nader E, Romana M, Guillot N et al.
Front Immunol. 2020 Nov 4;11:551441. doi: 10.3389/fimmu.2020.551441

Cell-derived microparticles and sickle cell disease chronic vasculopathy in sub-Saharan Africa: A multinational study

Dembélé AK, Lapoumeroulie C, Diaw M et al.
Br J Haematol. 2020 Nov 29. doi: 10.1111/bjh.17242

Hydroxyurea Optimization through Precision Study (HOPS): study protocol for a randomized, multicenter trial in children with sickle cell anemia

Meier ER, Creary SE, Heeney MM et al.
Trials. 2020 Nov 27;21(1):983. doi: 10.1186/s13063-020-04912-z

The role of haematopoietic stem cell transplantation for sickle cell disease in the era of targeted disease-modifying therapies and gene editing

de la Fuente J, Gluckman E, Makani J et al.
Lancet Haematol. 2020 Dec;7(12):e902-e911. doi: 10.1016/S2352-3026(20)30283-0

Severe infusion-related reaction to crizanlizumab in an adolescent with sickle cell disease

Karkoska K, Quinn CT, Clapp K, McGann PT.
Am J Hematol. 2020 Dec;95(12):E338-E339. doi: 10.1002/ajh.26002

Fetal Hemoglobin in Sickle Hemoglobinopathies: High HbF Genotypes and Phenotypes

Steinberg MH.
J Clin Med. 2020 Nov 23;9(11):3782. doi: 10.3390/jcm9113782

Primary prevention of stroke in children with sickle cell anemia in sub-Saharan Africa: rationale and design of phase III randomized clinical trial

Abdullahi SU, Wudil BJ, Bello-Manga H et al.
Pediatr Hematol Oncol. 2020 Nov 25:1-16. doi: 10.1080/08880018.2020.1810183

When Actions Speak Louder Than Words - Racism and Sickle Cell Disease

Power-Hays A, McGann PT.
N Engl J Med. 2020 Nov 12;383(20):1902-1903. doi: 10.1056/NEJMp2022125

Liver Transplantation in Patients with Sickle Cell Disease in the United States

Hogen R, Kim M, Lee Y et al.
J Surg Res. 2020 Nov;255:23-32. doi: 10.1016/j.jss.2020.05.015

Improved stenosis outcome in stroke-free sickle cell anemia children after transplantation compared to chronic transfusion

Verlhac S, Gabor F, Paillard C et al.
Br J Haematol. 2020 Nov 20. doi: 10.1111/bjh.17178

HbF-promoting polymorphisms may specifically reduce the residual risk of cerebral vasculopathy in SCA children with alpha-thalassemia

Joly P, Bonello-Palot N, Badens C et al.
Clin Hemorheol Microcirc. 2020 Nov 16. doi: 10.3233/CH-200951

Benserazide as a potential novel fetal hemoglobin inducer: an observational study in non-carriers of hemoglobin disorders

Santos MEHP, Olops L, Vendrame F et al.
Blood Cells Mol Dis. 2020 Nov 5;87:102511. doi: 10.1016/j.bcmd.2020.102511

Executive function in children with sickle cell anemia on transfusion: NIH toolbox utility in the clinical context

Downes M, Keenan L, Duane Y et al.
Clin Neuropsychol. 2020 Nov 17:1-16. doi: 10.1080/13854046.2020.1847325

Rapid decline in estimated glomerular filtration rate in sickle cell anemia: results of a multicenter pooled analysis

Ataga KI, Zhou Q, Derebail VK et al.
Haematologica. 2020 Nov 12;Online ahead of print. doi: 10.3324/haematol.2020.267419

Transcranial Doppler Velocities among Sickle Cell Disease Patients in Steady State

Salama K, Rady R, Hashem RH, El-Ghamrawy M.
Hemoglobin. 2020 Nov 8:1-5. doi: 10.1080/03630269.2020.1843483

Inner Ear Complications in Children and Adolescents with Sickle Cell Disease

Tantawy AAG, Ibrahim SW, Abdel-Aziz TT, Rabie AN, Makkeyah SM, Ragab IA.
Hemoglobin. 2020 Nov 8:1-7. doi: 10.1080/03630269.2020.1837863

EDSC³: Working to Improve Emergency Department Care of Individuals With Sickle Cell Disease

Kavanagh PL, Hirshon JM.
Ann Emerg Med. 2020 Sep;76(3S):S80-S82. doi: 10.1016/j.annemergmed.2020.08.016

A Caregiver's Perspective: Internist, Active Duty Service Member, and Mother of a Child Living With Sickle Cell Disease

McGann S.
Ann Emerg Med. 2020 Sep;76(3S):S78-S79. doi: 10.1016/j.annemergmed.2020.08.014

A Multiyear Cross-sectional Study of Guideline Adherence for the Timeliness of Opioid Administration in Children With Sickle Cell Pain Crisis

Brousseau DC, Alpern ER, Chamberlain JM et al.
Ann Emerg Med. 2020 Sep;76(3S):S6-S11. doi: 10.1016/j.annemergmed.2020.08.006

Sickle Cell Disease Implementation Consortium. A Survey-Based Needs Assessment of Barriers to Optimal Sickle Cell Disease Care in the Emergency Department

Linton EA, Goodin DA, Hankins JS et al.
Ann Emerg Med. 2020 Sep;76(3S):S64-S72. doi: 10.1016/j.annemergmed.2020.08.013

Emergency Department Utilization for Patients Living With Sickle Cell Disease: Psychosocial Predictors of Health Care Behaviors

Abdallah K, Buscetta A, Cooper K et al.
Ann Emerg Med. 2020 Sep;76(3S):S56-S63. doi: 10.1016/j.annemergmed.2020.08.018

Utility of Point-of-Care Lung Ultrasonography for Evaluating Acute Chest Syndrome in Young Patients With Sickle Cell Disease

Cohen SG, Malik ZM, Friedman S et al.
Ann Emerg Med. 2020 Sep;76(3S):S46-S55. doi: 10.1016/j.annemergmed.2020.08.012

Inconsistent Emergency Department Care: The Hidden Cost for Patients With Sickle Cell Disease

Williams AF.
Ann Emerg Med. 2020 Sep;76(3S):S4-S5. doi: 10.1016/j.annemergmed.2020.08.005

Association of Antibiotic Choice With Hospital Length of Stay and Risk Factors for Readmission in Patients With Sickle Cell Disease and Acute Chest Syndrome: An Observational Cohort Study

Badaki-Makun O, Casella JF, Tackett S, Tao X, Chamberlain JM.
Ann Emerg Med. 2020 Sep;76(3S):S37-S45. doi: 10.1016/j.annemergmed.2020.08.011

Trends in Sickle Cell Disease-Related Mortality in the United States, 1979 to 2017

Payne AB, Mehal JM, Chapman C et al.
Ann Emerg Med. 2020 Sep;76(3S):S28-S36. doi: 10.1016/j.annemergmed.2020.08.009

The Effect of Use of Individualized Pain Plans in Sickle Cell Patients Presenting to the Emergency Department

Della-Moretta S, Delatore L, Purcell M et al.

Ann Emerg Med. 2020 Sep;76(3S):S21-S27. doi: 10.1016/j.annemergmed.2020.08.008

Outcomes of an Emergency Department Observation Unit-Based Pathway for the Treatment of Uncomplicated Vaso-occlusive Events in Sickle Cell Disease

Lyon M, Sturgis L, Lottenberg R et al.

Ann Emerg Med. 2020 Sep;76(3S):S12-S20. doi: 10.1016/j.annemergmed.2020.08.007

The State of Sickle Cell Disease Care in the United States: How Can Emergency Medicine Contribute?

Giroir BP, Collins F.

Ann Emerg Med. 2020 Sep;76(3S):S1-S3. doi: 10.1016/j.annemergmed.2020.07.029

Let Their Voices Be Seen

Young AJ, Richardson F, Fitzgerald D et al.

Ann Emerg Med. 2020 Sep;76(3S):S73-S77. doi: 10.1016/j.annemergmed.2020.08.015

Acute compartment syndrome in a patient with sickle cell disease

Cochrane E, Young S, Shariff Z.

Ann R Coll Surg Engl. 2020 Nov;102(9):e1-e2. doi: 10.1308/rcsann.2020.0160

Significance of heme oxygenase-1(HMOX1) gene on fetal hemoglobin induction in sickle cell anemia patients

Hariharan P, Chavan V, Nadkarni A.

Sci Rep. 2020 Oct 28;10(1):18506. doi: 10.1038/s41598-020-75555-y

Detection of BCL11A and HBS1L-MYB Genotypes in Sickle Cell Anemia

Qadah T, Noorwali A, Alzahrani F, Banjar A, Filimban N, Felimban R.

Indian J Hematol Blood Transfus. 2020 Oct;36(4):705-710. doi: 10.1007/s12288-020-01270-3

Influence of beta-cluster haplotypes, alpha-gene status and UGTA1 polymorphism on clinical and hematological data in sickle-cell disease children from French Guiana

Elenga N, Cuadro-Alvarez E, Martin E, Njuieyon F, Defo A, Maniassom C.

PLoS One. 2020 Sep 3;15(9):e0238691. doi: 10.1371/journal.pone.0238691

Diaphragm ultrasonography in adults with sickle cell anemia: evaluation of morphological and functional aspects

Zeitoune R, Mogami R, Koifman ACB et al.

Hematology. 2020 Dec;25(1):372-382. doi: 10.1080/16078454.2020.1833506

Prevalence of Sensorineural Hearing Loss in Pediatric Patients with Sickle Cell Disease: A Meta-analysis

Strum D, Kapoor E, Shim T, Kim S, Sabetrasekh P, Monfared A.

Laryngoscope. 2020 Oct 22. doi: 10.1002/lary.29199

The Sickle Cell Pro-Inflammatory Response to Interval Testing Study (SPRINTS) in children and young adults with sickle cell anemia - Study design and methodological strategies.

Liem RI, Baynard T, Hsu LL et al.

Contemp Clin Trials Commun. 2020 Oct 9;20:100668. doi: 10.1016/j.conctc.2020.100668

Effects of hydroxyurea on cytotoxicity, inflammation and oxidative stress markers in neutrophils of patients with sickle cell anemia: dose-effect relationship

Pedrosa AM, Leal LKAM, Lemes RPG.

Hematol Transfus Cell Ther. 2020 Sep 30:S2531-1379(20)30282-0. doi: 10.1016/j.htct.2020.07.011

Phytomedicines (medicines derived from plants) for sickle cell disease

Oniyangi O, Cohall DH.

Cochrane Database Syst Rev. 2020 Sep 25;9:CD004448. doi: 10.1002/14651858.CD004448.pub7

Tackling adherence in sickle cell disease with mHealth

Hankins JS, Shah N.

Lancet Haematol. 2020 Oct;7(10):e713-e714. doi: 10.1016/S2352-3026(20)30299-4

Clinical outcomes and healthcare utilization in patients with sickle cell disease: a nationwide cohort study of Medicaid beneficiaries

Desai RJ, Mahesri M, Globe D et al.

Ann Hematol. 2020 Nov;99(11):2497-2505. doi: 10.1007/s00277-020-04233-w

Risk factors associated with increased emergency department utilization in patients with sickle cell disease: a systematic literature review

Ballas SK, Dampier C.

Ann Hematol. 2020 Nov;99(11):2483-2495. doi: 10.1007/s00277-020-04205-0

Respiratory pathogens and acute chest syndrome in children with sickle cell disease

Ploton MC, Sommet J, Koehl B et al.

Arch Dis Child. 2020 Sep;105(9):891-895. doi: 10.1136/archdischild-2019-317315

Physical exercise in sickle cell anemia: a systematic review

Pinto DMR, do Sacramento MS, Santos PHS et al.

Hematol Transfus Cell Ther. 2020 Sep 15:S2531-1379(20)30126-7. doi: 10.1016/j.htct.2020.06.018

Hydroxyurea Pharmacokinetics in Pediatric Patients After Total Pancreatectomy With Islet Autotransplantation

Boucher AA, Dong M, Vinks AA et al.

J Clin Pharmacol. 2020 Oct 7. doi: 10.1002/jcph.1759

Sickle Cell Anemia: Variants in the CYP2D6, CAT, and SLC14A1 Genes Are Associated With Improved Hydroxyurea Response

Yahouédéhou SCMA, Neres JSJS, da Guarda CC et al.

Front Pharmacol. 2020 Sep 9;11:553064. doi: 10.3389/fphar.2020.553064

Communicating sickle cell disease point-of-care testing results

Jaja C, Gibson RW, Edem-Hotah J.

Lancet Haematol. 2020 Oct;7(10):e708-e709. doi: 10.1016/S2352-3026(20)30280-5

What are the key considerations when prescribing pharmacotherapy for sickle cell anemia?

Meier ER.

Expert Opin Pharmacother. 2020 Sep 21:1-4. doi: 10.1080/14656566.2020.1819238

Remodelling of specialist services enables safe reduction in hospital admissions of patients with sickle cell disease: Lessons from the COVID-19 pandemic

Tsitsikas DA, Lewis N, McCloskey K, et al.

Clin Med (Lond). Vol 20, No 6 November 2020. doi: 10.7861/clinmed.2020-0474

COVID-19 and the pulmonary complications of sickle cell disease

Sivalingam T, Inusa B, Doyle P, Oteng-Ntim E.

eJHaem. 2020;1-3. doi: 10.1002/jha2.105

COVID-19 and sickle cell disease

Menapace LA, Thein SL.

Haematologica, published online ahead of print, 2020 Oct 29. doi: 10.3324/haematol.2020.255398

COVID-19 in Omani children with hemato-oncology diseases

Al Yazidi LS, Wali Y.

Mediterr J Hematol Infect Dis. 2020 Nov 1;12(1):e2020074. doi: 10.4084/MJHID.2020.074

The role of red blood cell exchange in sickle cell disease in patient with COVID-19 infection and pulmonary infiltrates

Okar L, Aldeeb M, Yassin MA.

Clin Case Rep, published online ahead of print, 2020 Nov 16, 2020;00:1-8. doi: 10.1002/ccr3.3526

Changes in care delivery for children with sickle cell anemia during the COVID-19 pandemic

Noisette ML, Phillips S, Schlenz AM, Mueller M, Kanter J.

J Pediatr Hematol Oncol, published online ahead of print, 2020 Nov 23. doi: 10.1097/MPH.0000000000002008

Hemoglobinopathy and pediatrics in the time of covid-19

de Souza Vilela T, Braga JAP, Loggetto SR.

Hematol Transfus Cell Ther, published online ahead of print, 2020 Dec 2. doi: 10.1016/j.htct.2

Impact of splenectomy on outcomes of hematopoietic stem cell transplantation in pediatric patients with transfusion-dependent thalassemia

Sanpakit K, Narkbunnam N, Buaboonnam J, Takpradit C, Viprakasit V, Pongtanakul B.
Pediatr Blood Cancer. 2020 Sep;67(9):e28483. doi: 10.1002/pbc.28483

Heparanase Level and Procoagulant Activity Are Increased in Thalassemia and Attenuated by Janus Kinase 2 Inhibition

Ghoti H, Ackerman S, Rivella S, Casu C, Nadir Y.
Am J Pathol. 2020 Oct;190(10):2146-2154. doi: 10.1016/j.ajpath.2020.07.011

Impact of iron overload on bone remodeling in thalassemia

Piriyakhuntorn P, Tantiworawit A, Phimpilai M, Shinlapawittayatorn K, Chattipakorn SC, Chattipakorn N.
Arch Osteoporos. 2020 Sep 14;15(1):143. doi: 10.1007/s11657-020-00819-z

Newborn Screening Practices and Alpha-Thalassemia Detection - United States, 2016

Bender MA, Yusuf C, Davis T et al.
MMWR Morb Mortal Wkly Rep. 2020 Sep 11;69(36):1269-1272. doi: 10.15585/mmwr.mm6936a7

The forgotten people with thalassemia in the time of COVID-19: South Asian perspective

Hossain MS, Raheem E, Siddiquee MH.
Orphanet J Rare Dis. 2020 Sep 25;15(1):265. doi: 10.1186/s13023-020-01543-0

COVID-19 pneumonia and pulmonary microembolism in a patient with β -thalassemia major

Marzali M, Ribersani M, Losardo AA, et al.
Clin Case Rep, published online ahead of print, 2020 Sep 25. 2020;00:1-4. doi : doi.org/10.1002/ccr3.3275

Thalassemia: with the « red » in the bag amid COVID-19 reflections

Pavate V. J
Patient Exp. 2020 Aug;7(4):439-441. doi: 10.1177/2374373520951671

Vitamin and mineral supplementation for β -thalassemia during COVID-19 pandemic

d'Arqom A, G Putri M, Savitri Y, Rahul Alfaidin AM.
Future Sci OA. 2020 Aug 18;6(9):FSO628. doi: 10.2144/fsoa-2020-0110

COVID-19 pandemic and thalassemia major patients: transfusion practice and treatment assessment

Oymak Y, Karapinar TH.
J Pediatr Hematol Oncol, published online ahead of print, 2020 Dec 2. doi: 10.1097/MPH.0000000000002016

Hémoglobinopathies – Autres maladies du globule rouge

Targeted Next Generation Sequencing (NGS) to Diagnose Hereditary Hemolytic Anemia

Bharadwaj R, Raman T, Thangadorai R, Munirathnam D.
Int J Hematol Oncol Stem Cell Res. 2020 Jul 1;14(3):177-180. doi: 10.18502/ijhoscr.v14i3.3726

Hereditary spherocytosis overlooked for 7 years in a pediatric patient with β -thalassemia trait and novel compound heterozygous mutations of SPTA1 gene

Chen M, Ye YP, Liao L, Deng XL, Qiu YL, Lin FQ.
Hematology. 2020 Dec;25(1):438-445. doi: 10.1080/16078454.2020.1846874

Hemolysis and Hemoglobin Structure and Function: A Team-Based Learning Exercise for a Medical School Hematology Course

Langer AL, Scigliano E.
MedEdPORTAL. 2020 Nov 30;16:11035. doi: 10.15766/mep_2374-8265.11035

A Novel ALAS2 Missense Mutation in Two Brothers With Iron Overload and Associated Alterations in Serum Hpcidin/Erythroferrone Levels

Lira Zidanes A, Marchi G, Busti F et al.
Front Physiol. 2020 Nov 12;11:581386. doi: 10.3389/fphys.2020.581386

Hemolytic erythrocytosis: an amalgamated phenotype from coinherited Chuvash polycythemia and G6PD Kerala-Kalyan with acquired transient stomatocytosis

Jamwal M, Mallik N, Aravindan AV et al.

A literature review on the parvovirus B19 infection in sickle cell anemia and β -thalassemia patients

Soltani S, Zakeri A, Tabibzadeh A et al.

Trop Med Health. 2020 Dec 2;48(1):96. doi: 10.1186/s41182-020-00284-x

Positive effects of ultrasound-guided peripheral IV insertion on pediatric sickle cell anemia/thalassemia patients receiving automated red cell exchange procedures or chronic transfusion therapy

Mahon P, Grouchy K, McCartney H, Douglas K, Wu JK.

J Clin Apher. 2020 Nov 28. doi: 10.1002/jca.21856

Hematopoietic Stem Cell Transplantation in Patients with Hemoglobinopathies

Yesilipek MA.

Hemoglobin. 2020 Oct 13;1-8. doi: 10.1080/03630269.2020.1832516

Discriminant indexes to simplify the differential diagnosis between iron deficiency anemia and thalassemia minor in individuals with microcytic anemia

Reis FMP, Andrade RR, Rodrigues CFS, Barbosa FT.

Rev Assoc Med Bras (1992). 2020 Sep;66(9):1277-1282. doi: 10.1590/1806-9282.66.9.1277

Real-time national survey of COVID-19 in hemoglobinopathy and rare inherited anemia patients

Telfer P, De la Fuente J, Sohail M, et al.

Haematologica, published online ahead of print, 2020 Sep 10. doi: 10.3324/haematol.2020.259440

Toutes maladies rares

A retrospective review of the contribution of rare diseases to paediatric mortality in Ireland

Gunne E, McGarvey C, Hamilton K, Treacy E, Lambert DM, Lynch SA.

Orphanet J Rare Dis. 2020 Nov 4;15(1):311. doi: 10.1186/s13023-020-01574-7

Facebook Support Groups for Rare Pediatric Diseases: Quantitative Analysis

Titgemeyer SC, Schaaf CP.

JMIR Pediatr Parent. 2020 Nov 19;3(2):e21694. doi: 10.2196/21694

Neonatal and carrier screening for rare diseases: how innovation challenges screening criteria worldwide

Cornel MC, Rigter T, Jansen ME, Henneman L.

J Community Genet. 2020 Oct 19. doi: 10.1007/s12687-020-00488-y



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/>

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 CRETEIL
contact@filiere-mcgre.fr - www.filiere-mcgre.fr