

# Bulletin recherche

Filière MCGRE

N°11 - Mars 2021



**MCGRE**

FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES

# Table des matières

Le point sur .....3

Echange avec.....5

Appels à projets .....8

Bibliographie .....14

# La dengue chez les enfants hospitalisés atteints de drépanocytose : une étude de cohorte rétrospective aux Antilles-Guyane françaises

## Contexte et objectif

La dengue est une maladie virale transmise à l'homme par les moustiques du genre *Aedes*. Elle se manifeste par une forte fièvre accompagnée de divers symptômes dont l'évolution est difficilement prévisible mais qui se poursuivent par un rétablissement dans la majorité des cas. Cependant, une forme sévère de la dengue caractérisée par une fuite plasmatique avec ou sans hémorragie peut aboutir à un syndrome de choc, des œdèmes, une détresse respiratoire, une hémorragie et/ou des défaillances d'organes. La dengue évolue de façon endémo-épidémique en Guadeloupe, Martinique et Guyane française.

La population de ces départements est en outre particulièrement touchée par la drépanocytose, maladie génétique caractérisée une anomalie de l'hémoglobine (Hb), molécule essentielle au transport de l'oxygène par les globules rouges. Dans la drépanocytose, l'HbA normale est mutée en HbS et les globules rouges sont fragilisés et perdent leur déformabilité, ce qui conduit à des hémolyses chroniques, des pathologies vasculaires et un état pro-thrombotique. Les patients drépanocytaires homozygotes HbSS (ou SS) où les 2 gènes codent pour l'Hb S sont généralement plus sévèrement atteints que les patients hétérozygotes composites qui sont porteurs de la mutation HbS associée à la mutation HbC (drépanocytose SC).

L'objectif de cette étude était de décrire les caractéristiques de la dengue chez les enfants drépanocytaires SS et SC hospitalisés pour la dengue et d'identifier les facteurs associés à l'occurrence de morbidités sévères et de mortalité au sein de cette population.

## Méthode

Cette étude rétrospective collaborative porte sur une cohorte d'enfants atteints de drépanocytose qui ont été primo-infectés par la dengue dont le diagnostic a été confirmé en laboratoire et hospitalisés durant les épidémies survenues entre 2005 et 2013 en Martinique et Guadeloupe et en 2013 en Guyane française. Au total, l'étude a porté sur 106 enfants de 0 à 15 ans hospitalisés pour une dengue avec fièvre : 35 patients SS, 35 patients SC et 36 patients témoins, c'est-à-dire non atteints de drépanocytose ni d'aucune maladie chronique. Cette étude dresse une description des données cliniques et biologiques sur l'infection par la dengue chez les patients drépanocytaires, puis compare les données entre les cas d'infection de dengue sévère (selon les critères établis par l'OMS) versus les cas d'infection de dengue non sévère afin d'identifier les facteurs associés aux formes sévères de la dengue.

## Résultats

Les complications associées à la dengue sont différentes selon le génotype : les patients SS développent plus fréquemment des anémies aiguës, alors que les patients SC ont une sensibilité à la douleur plus élevée et semblent présenter une plus forte sévérité avec des défaillances d'organes et des complications pulmonaires aiguës plus fréquentes. Le transfert en soins intensifs a été plus fréquent chez les SC (22,9 %) que chez les SS (3 %) et témoins (0 %) de même que le nombre d'épisodes fatals (5 décès de patients SC contre 1 patient SS décédé et aucun décès de patient témoin). Un peu plus de 47 % des patients ont été diagnostiqués comme ayant une dengue sévère, et tous étaient drépanocytaires (13 SS et 20 SC).

Le génotype SC, les complications pulmonaires aiguës, et les défaillances d'organes multiples étaient significativement associés à la forme sévère de la dengue.

Les patients SC dont les symptômes de la drépanocytose sont moins sévères que les patients SS, semblent être pourtant plus sévèrement touchés par la dengue que les patients SS. Une étude prospective serait nécessaire afin de confirmer ces résultats et d'identifier des pistes pour améliorer la prise en charge des patients drépanocytaires infectés par la dengue. Ce d'autant que les drépanocytoses SC ne représentent qu'un tiers des formes SS.

## L'étude en quelques chiffres

- 36 enfants non atteints de drépanocytose et 70 enfants atteints de drépanocytose (dont 50 % de patients SS et 50 % de patients SC) hospitalisés suite à une primo-infection de dengue entre 2005 et 2013, ont été inclus dans l'étude
- 47,1 % des patients drépanocytaires avaient une dengue sévère (13 SS et 20 SC)
- 57,1 % des patients SC ont eu une forme sévère de la dengue contre 37,1 % des patients SS
- 5 patients SC et 1 patient SS sont décédés

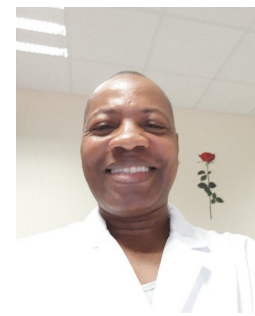
Cette étude a fait l'objet d'une publication en février 2020 dans Journal of Infection and Public Health (<https://doi.org/10.1016/j.jiph.2019.07.015>)

## Pr Narcisse Elenga

Service de Médecine et Chirurgie Pédiatrique

Centre Hospitalier de Cayenne

Centre de référence des Syndromes drépanocytaires majeurs, thalassémies et autres pathologies rares du globule rouge et de l'érythropoïèse aux Antilles-Guyane, Guyane française



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

La dengue est une infection émergente qui survient régulièrement sous forme d'épidémie dans les départements d'Outre-Mer. La drépanocytose est également un problème de santé publique dans nos départements qui détiennent les taux d'incidence les plus élevés de France avec 1/227 naissances en Guyane et 1/300 naissances aux Antilles.

Lors d'une assemblée générale de la filière caribéenne, nous avons remarqué que bien qu'il y ait peu de patients drépanocytaires concernés par la dengue au cours des épidémies survenant dans nos trois départements (car ils sont davantage protégés par les moustiquaires par exemple), ces patients développent des formes de dengue très graves. La littérature fait état de quelques cas de patients drépanocytaires qui avaient contracté la dengue et qui en sont décédés à Cuba et Curaçao. Nous avons donc décidé de mettre en commun les données de la Guyane, de la Martinique et de la Guadeloupe. Le centre de référence de la Guadeloupe a initié cette étude dont le but était de faire un état des lieux descriptif des cas caractérisés de dengue chez l'enfant dans les trois départements.

Afin de pouvoir comparer les données relatives aux patients drépanocytaires avec celles d'un groupe témoin, j'ai collecté les informations issues de patients enfants non drépanocytaires, ne souffrant pas de pathologie chronique et qui n'avaient jamais eu la dengue auparavant. Ce dernier critère était primordial pour permettre la comparaison entre les groupes car les cas de dengue secondaires sont très souvent plus sévères que lors de la première infection.

En dehors des crises vaso-occlusives hyperalgiques, les enfants SC font peu de complications de type mortel liées à la drépanocytose et ont une meilleure qualité et espérance de vie comparée aux patients SS. Cependant, notre étude a mis en évidence que le groupe de patients drépanocytaires SC infectés par la dengue comportait davantage de décès, de formes réanimatoires et de défaillances multiviscérales que les autres groupes.

### → Comment peut-on expliquer cette plus grande vulnérabilité des patients SC à la dengue comparée aux patients SS ?

Pour l'instant nous n'en sommes encore qu'au stade d'hypothèses. Il faut savoir que la dengue et la drépanocytose partagent un mécanisme physiopathologique commun. Dans la dengue, il y a une atteinte inflammatoire du fait d'un emballement des cytokines (molécules impliquées notamment dans la régulation des fonctions immunitaires) qui, présentes en trop grand nombre, peuvent induire une atteinte de l'endothélium vasculaire (paroi des vaisseaux). Lors des crises vaso-occlusives dues à la drépanocytose avec activation des plaquettes, il y a également une atteinte de la paroi des vaisseaux, ce qui fait que la drépanocytose et la dengue vont s'aggraver mutuellement. Dans la dengue, les vaisseaux sanguins fragilisés vont engendrer une fuite plasmatique qui va entraîner une déshydratation au niveau de la circulation et donc augmenter la viscosité sanguine. Ceci va avoir des répercussions plus importantes chez les SC par rapport aux SS car les sujets SC ont souvent un taux basal d'hémoglobine et une viscosité sanguine plus élevés que les sujets SS. Cette déshydratation sera donc à l'origine de crises plus importantes et plus sévères chez le sujet SC. Il est également admis que chez les sujets

SC, du fait de l'altération du co-transport K-Cl (potassium-chlore), il y a une déshydratation plus importante et donc une aggravation de la déshydratation causée par la dengue.

Selon ces hypothèses, le sujet SS, dont le sang est faiblement visqueux et qui va avoir une anémie liée à une hémolyse dans le cadre de la fièvre, sera facilement pris en charge par des transfusions. Alors que chez le sujet SC, l'hyperviscosité sanguine, l'altération des vaisseaux sanguins et la déshydratation plus intense (aggravée par l'atteinte du transport K-Cl) augmenteraient le risque de la survenue de dengue hémorragique qu'on appelle « dengue choc syndrome ». C'est pourquoi les sujets SC développeraient des formes de dengue plus sévères que les sujets SS.

### → **Avez-vous rencontré des difficultés particulières dans la réalisation de cette étude ?**

Il a été difficile de constituer un groupe témoin de la même tranche d'âge que les enfants drépanocytaires. Les jeunes enfants sont passifs vis-à-vis des moustiques et ils sont donc plus infectés que les adultes, mais ils développent des formes moins graves car ce sont des primo-infections. Les enfants plus âgés font des infections plus graves car ce sont des secondes infections. Les enfants drépanocytaires sont également plus protégés et sont donc infectés plus tardivement que les enfants non drépanocytaires. C'est pourquoi le groupe témoin est plus jeune que les groupes d'enfants drépanocytaires SS et SC.

### → **Quelle est la prise en charge actuelle des patients drépanocytaires pour la dengue ? Est-elle la même selon le génotype ?**

Aujourd'hui, un sujet drépanocytaire qui a une dengue est d'emblée hospitalisé dans une unité de surveillance continue car on s'attend à une évolution qui peut être fatale. Les enfants SS sont hospitalisés pour des crises vaso-occlusives, de la fièvre et présentent une aggravation de l'hémolyse, ce qui peut accentuer l'anémie. Ces patients SS sont donc transfusés et leur état s'améliore. Les enfants SC ont des crises hyperalgiques. Ils sont pris en charge par une hydratation contrôlée pour lutter contre le choc et ils suivent un traitement symptomatique.

### → **Comment pourrait-on améliorer cette prise en charge pour les patients SC ?**

La prise en charge n'est pour le moment que symptomatique. La vaccination contre la dengue existe, mais son effet n'a pas encore été étudié chez le sujet drépanocytaire. Le vaccin le plus connu est administré chez des sujets qui ont déjà eu la dengue. La vaccination pourrait donc prévenir les formes graves.

### → **Afin de confirmer vos hypothèses concernant les mécanismes qui pourraient être responsables de la sévérité accrue de la dengue chez les SC, allez-vous débiter ou peut-être avez-vous déjà débuté une analyse prospective des enfants drépanocytaires primo-infectés par la dengue ?**

Nous sommes actuellement en pleine épidémie de dengue. Nous menons l'étude prospective « Predidengue » (NCT04422782) qui étudie les nouveaux outils de prédiction de la fuite plasmatisque capillaire au cours de la dengue. C'est un projet multicentrique en Guyane. Le premier volet de cette étude s'intitule « Dengue et Drépanocytose » et vise à étayer les hypothèses que nous avons précédemment évoquées sur la plus grande sévérité de la dengue chez les sujets SC en particulier. Il repose sur la collection d'échantillons biologiques qui seront envoyés à l'institut Imagine et fait l'objet d'une collaboration avec le Pr Olivier Hermine spécialisé dans l'étude de la physiopathologie du globule rouge. Ceci nous permettra d'affiner l'exploration de la physiopathologie des globules rouges affectés par la dengue. Le deuxième volet consistera en des analyses de la létalité, de l'anatomopathologie et de la physiopathologie pure. Pour cela, nous souhaitons mettre en place un modèle animal dans lequel nous comparerons trois types de souris : des souris drépanocytaires SS, des souris drépanocytaires SC et des souris normales chez lesquelles la dengue sera inoculée avec l'aide du centre de ressources biologiques de Guyane. Cette étude doit normalement durer trois ans.

—> **Concernant la différence de sévérité entre les génotypes SS et SC, existe-t-il des observations similaires avec d'autres infections virales, et notamment avec l'infection au SARS-CoV-2 ? Si oui, pensez-vous que les mécanismes expliquant ces similitudes pourraient être les mêmes ?**

Oui effectivement, il existe des similitudes entre la dengue et le COVID-19 vis-à-vis des drépanocytaires. L'étude initiée par le Pr Jean-Benoît Arlet (*Prognosis of patients with sickle cell disease and COVID-19: a French experience*, doi.org/10.1016/S2352-3026(20)30204-0) sur la cohorte française des patients drépanocytaires atteints du COVID-19 montre que les sujets SC ont fait les formes les plus graves. Dans la drépanocytose, il y a une inflammation et une atteinte des vaisseaux. C'est le cas également dans le COVID-19 et dans la dengue. Ces trois pathologies sont très intriquées et c'est pourquoi les hypothèses d'aggravation du COVID-19 chez les sujets SC se vérifient également. La dengue et le COVID-19 sont graves chez le sujet SC du fait de l'atteinte des vaisseaux et de l'inflammation importante. J'ai écrit une lettre en ce sens à l'éditeur du journal *Pediatric Blood & Cancer* parue en août 2020 (DOI: 10.1002/pbc.28668) « *Fatal viral infections in hemoglobin sickle cell C patients* » qui, je l'espère, incitera d'autres équipes à mener des recherches sur ce sujet.

## ERC 2021 Starting Grants – Bourses de recherche

Le Conseil européen de la recherche (European Research Council) offre des bourses destinées aux jeunes chercheurs (2 à 7 ans d'expérience post-doctorat), affichant un bilan scientifique et un projet prometteurs, quel que soit le domaine de recherche.

La recherche doit être menée dans un organisme de recherche public ou privé situé dans l'un des États membres de l'Union européenne ou des pays associés. Le projet doit être soumis par un investigateur principal unique au nom de l'institution hôte.

Les bourses accordées peuvent aller jusqu'à 1,5 M€ pour une période de 5 ans.

**Clôture de la réception des dossiers : 8 avril 2021**

➔ Plus d'informations : <https://erc.europa.eu/funding/starting-grants>

---

## Fondation pour la recherche médicale (FRM) – "Espoirs de la recherche", Amorçage de jeunes équipes

La Fondation pour la Recherche Médicale reconduit en 2021 son appel à projets destiné à de 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.

Cet appel à projets vise à renforcer le potentiel de recherche de structures qui ont, dans le cadre d'un appel à candidatures international, déjà sélectionné le/la chef d'équipe qu'elles souhaitent accueillir.

Le but est d'apporter un premier soutien indispensable à l'installation de l'équipe avant l'obtention d'autres financements et, dans le cas d'un chercheur non-statutaire, avant qu'il ne soit reçu aux concours de recrutement des organismes publics de recherche ou d'enseignement supérieur.

En 2021, le financement alloué par la FRM est porté à 450 000 euros maximum pour une durée de trois ans.

**Clôture de dépôt des dossiers : 14 avril, 8 septembre, 28 octobre 2021**

(3 sessions – La FRM se réserve le droit de clôturer cet appel à projets de façon anticipée, en cas d'utilisation complète des fonds dédiés à ce programme)

➔ Plus d'informations : [https://www.frm.org/upload/chercheurs/pdf/frm\\_notex\\_aje-2021.pdf](https://www.frm.org/upload/chercheurs/pdf/frm_notex_aje-2021.pdf)

---

## Fondation pour la recherche médicale (FRM) – Appel à projets 2021 « Espoirs de la recherche » – Aides individuelles

La Fondation pour la recherche médicale propose des aides individuelles aux étudiants en biologie et santé, du Master 2 Recherche au Post-doctorat en France. Des critères d'éligibilité sont définis pour le demandeur et l'encadrant.

**Clôture de la soumission des dossiers :**

### 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](https://www.frm.org/upload/chercheurs/pdf/frm_per2021.pdf)



## **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) 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 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 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 dépôt des dossiers : 22 avril 2021 à 11h**

➔ Plus d'informations :

<https://anr.fr/fr/detail/call/accelerer-la-recherche-et-linnovation-sur-les-maladies-rares-grace-aux-bases-de-donnees-appel-a-m/>

---

## **EJP-RD – ERN research mobility fellowship**

Cet appel à projets finance des bourses permettant à des doctorants, post-doctorants et médecins en formation d'entreprendre des séjours scientifiques afin de se former à la recherche spécialisée hors de leurs pays de résidence.

L'échange peut se faire :

- dans le même ERN (réseau européen de référence),
- entre différents ERN,
- entre membres d'ERN ou partenaires affiliés et des institutions non partenaires d'ERN.

L'institution d'origine ou d'accueil doit être membre d'un ERN ou partenaire affilié d'un ERN au moment de la soumission de la candidature, ainsi que pendant toute la période proposée pour le stage.

Les candidats retenus devront acquérir de nouvelles compétences et connaissances liées à leur recherche sur les maladies rares, avec un plan de recherche défini et des avantages démontrables pour l'ERN de l'établissement d'origine et/ou d'accueil.

Les bourses pourront couvrir des séjours allant de 4 semaines à 6 mois.

Les candidats autorisés à postuler doivent être :

- doctorant ayant au moins un an d'expérience en recherche au moment de la candidature,
- post-doctorant/chercheur ayant obtenu sa thèse dans les cinq ans au moment de la candidature,
- médecin ayant au moins un an de formation spécialisée dans les maladies rares et ayant terminé sa formation clinique dans les cinq ans au moment de la candidature.

### **Clôture de la soumission des dossiers : 26 avril 2021**

➔ Plus d'informations :

[https://www.ejprarediseases.org/wp-content/uploads/2021/03/EJP-RD\\_-Fellowship\\_call-text\\_3\\_Final-2.pdf](https://www.ejprarediseases.org/wp-content/uploads/2021/03/EJP-RD_-Fellowship_call-text_3_Final-2.pdf)

## **Fondation Groupama - Prix de recherche maladies rares 2022**

Ce prix vise à soutenir une équipe dynamique, ayant à sa tête un/une chercheur(cheuse) confirmé(e) qui a ouvert une voie courageuse dans les maladies rares et a ainsi abouti à de vraies avancées dans un domaine des maladies rares.

Projets pris en compte :

- programme de recherche innovant portant exclusivement sur les maladies rares,
- approche pluridisciplinaire,
- recherche clinique et/ou recherche fondamentale,
- thème de recherche qui contribue à améliorer la connaissance et le diagnostic des maladies rares (identification de gènes responsables, compréhension des mécanismes à l'origine des maladies) ou permette le développement de nouveaux traitements.

**Clôture de la soumission des dossiers : 16 mai 2021**

➔ <https://prixrecherchemaladiesrares.fondation-groupama.com/fr/>

---

## **IReSP-CNSA – Appel à projets 2021 blanc (session 12)**

Cet appel à projet de l'Institut de recherche en santé publique (IRePS) et de la Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie (CNSA) finance des projets portant sur les limitations fonctionnelles et d'activité sociale des personnes en situation de handicap et des personnes âgées dépendantes. Les projets devront appartenir aux disciplines de sciences humaines et sociales (SHS) et de santé publique. Les travaux relevant de toutes autres disciplines demeurent finançables dans le cadre de travaux interdisciplinaires.

Cet appel à projets valorisera également les projets participatifs qui associeront des parties prenantes au processus de recherche a minima à l'élaboration de la problématique de recherche et à la valorisation et à la diffusion des résultats.

**Clôture de la soumission des dossiers : 31 mai 2021 à 23h59**

➔ Plus d'informations :

<https://www.iresp.net/aap-2021-programme-autonomie-blanc-session-12/>

---

## **Bourgogne Franche-Comté (UBFC) - Appel à projet régional 2021**

Le Pôle fédératif de recherche et de formation en santé publique Bourgogne Franche-Comté souhaite lancer son appel à projet 2021 visant à renforcer le développement de recherches interdisciplinaires et partenariales en santé publique dans trois champs :

- l'organisation de l'offre de santé,
- la promotion de la santé et la prévention,
- la santé et l'environnement.

Pour cette édition 2021, le Pôle propose aux porteurs de projets de s'intéresser aux thèmes suivants :

- pair-aidance et savoirs expérientiels : (re)connaissance, pratiques, articulation, coopérations,
- prévention et population(s) précaire(s) : enjeux de la littératie pour promouvoir la santé.

Le Pôle souhaite encourager et faciliter la co-construction des projets de recherches interventionnelles entre chercheurs, acteurs et usagers.

**Clôture de dépôt des lettres d'intention : 30 juin 2021**

➔ Plus d'informations :

<https://www.ubfc.fr/recherche/pole-sante-publique-bfc/appel-a-projet-regional-2021/>

## **ANR - Recherche Hospitalo-Universitaire en santé (RHU) – Vague 5 - 2021**

L'action RHU vise à soutenir des projets de recherche translationnelle en santé ou de recherche clinique, qui pourront s'appuyer sur des recherches fondamentales en biologie, en épidémiologie, en sciences sociales ou en économie de la santé. L'action RHU souhaite prolonger ces travaux en vue d'un bénéfice pour la prise en charge des patients, l'amélioration de la compréhension des maladies, des traitements plus efficaces et mieux tolérés, ou une amélioration de la performance des systèmes de soin.

Les projets de recherche soutenus devront avoir un fort potentiel de transfert rapide vers l'industrie ou vers la société. Le transfert pourra concerner notamment le développement de dispositifs médicaux, de biomarqueurs à visée thérapeutique ou diagnostique, de plateformes technologiques, de bio-informatique ou de biologie des systèmes.

Les candidats devront avoir une expertise reconnue pour les recherches pré-cliniques, la physiopathologie, la création et l'étude de systèmes modèles cellulaires ou animaux, l'identification et la validation de cibles thérapeutiques et de biomarqueurs. Ils devront également posséder un savoir-faire de haut niveau pour la constitution et l'exploitation de cohortes de patients richement documentées, hautement stratifiées, associées à des centres de ressources biologiques, et rapidement disponibles pour des études cliniques.

**Clôture de dépôt des dossiers de candidature : 1er juillet 2021 à 13h00 CEST**

➔ Plus d'informations :

<https://anr.fr/fr/detail/cal/recherche-hospitalo-universitaire-en-sante-rhu-vague-5-2021-1/>

---

## **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 œuvre à la bientraitance 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 réception des dossiers complets : 2 juillet 2021**

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

---

## **Montage de réseaux scientifiques européens ou internationaux (MRSEI), Edition 2021**

Dans le cadre de la composante « Construction de l'Espace Européen de la Recherche et Attractivité Internationale » du Plan d'action 2021, l'instrument « MRSEI » est reconduit avec un format de soumission en continu impliquant deux sessions d'évaluation et de sélection. Cet instrument a pour but d'améliorer le taux de réussite de la France aux appels européens (« Horizon Europe ») et internationaux et à renforcer son positionnement scientifique par la coordination de projets ambitieux au niveau européen (Horizon Europe, principalement) et/ou international.

Les propositions attendues dans le cadre de cet appel doivent avoir pour objet de constituer un réseau scientifique, couvrant des sujets de toutes les disciplines. Ces demandes doivent répondre à des programmes européens ou internationaux de grande ampleur, ayant un impact majeur au niveau scientifique, technologique et/ou sociétal. Les projets sélectionnés recevront une aide maximale de 30 k€ pour une durée maximale de 24 mois (sans prolongation possible). L'aide reçue

financera exclusivement les actions permettant de définir des intérêts scientifiques et économiques pour le montage d'un projet européen ou international.

Axes et thèmes de recherche : tous domaines scientifiques, tous thèmes mono- ou pluridisciplinaires..

**Clôture de la soumission des dossiers pour la session d'évaluation 2 : 07 juillet 2021**

➔ Plus d'informations : <https://anr.fr/fileadmin/aap/2021/aap-mrsei-2021.pdf>

---

### **Fonds Boehringer Ingelheim – Bourses de doctorat**

Le Fonds Boehringer Ingelheim attribue des bourses de doctorat de 2 à 3,5 ans à des jeunes scientifiques exceptionnels du monde entier qui souhaitent mener un projet de thèse ambitieux en recherche biomédicale fondamentale dans un laboratoire européen de premier plan.

**Clôture de la réception des dossiers complets : 1er février, 1er juin, 1er octobre de chaque année.**

➔ Plus d'informations : <https://www.bifonds.de/fellowships-grants/phd-fellowships.html>

---

### **Fondation APICIL - Appel à projets « douleurs »**

La Fondation APICIL soutient chaque année des projets de recherche ayant pour thème principal le soulagement de la douleur. Les projets peuvent être proposés par des soignants, chercheurs ou associations et répondre aux critères suivants :

- avoir comme objectif principal le soulagement de la douleur,
- être novateur, original ou peu répandu,
- poursuivre un but non lucratif, dans le cadre de l'intérêt général,
- être un projet d'équipe,
- se dérouler sur le territoire français.

**Clôture de la réception des dossiers, 4 sessions par an : 15 janvier, 15 mars, 15 juin, 15 octobre.**

➔ Plus d'informations : <https://fondation-apicil.org/deposer-un-projet/>

---

### **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/>



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

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

## Anémie dysérythropoïétique congénitale

### **Severe anemia caused by dominant mutations in Krüppel-like factor 1 (KLF1)**

Kulczynska-Figurny K, Bieker JJ, Siatecka M.  
Mutat Res. 2020 Oct-Dec;786:108336. doi: 10.1016/j.mrrev.2020.108336

### **Congenital dyserythropoietic anemia type I: First report from the Congenital Dyserythropoietic Anemia Registry of North America (CDAR)**

Niss O, Lorsbach RB, Berger M, *et al.*  
Blood Cells Mol Dis. 2021 Mar;87:102534. doi: 10.1016/j.bcnd.2020.102534

### **VPS4A mutation in syndromic congenital hemolytic anemia without obvious signs of dyserythropoiesis**

Lunati A, Petit A, Lapillonne H, *et al.*  
Am J Hematol. 2021 Apr 1;96(4):E121-E123. doi: 10.1002/ajh.26099

### **VPS4A Mutations in Humans Cause Syndromic Congenital Dyserythropoietic Anemia due to Cytokinesis and Trafficking Defects**

Seu KG, Trump LR, Emberesh S, *et al.*  
Am J Hum Genet. 2020 Dec 3;107(6):1149-1156. doi: 10.1016/j.ajhg.2020.10.013

## Anomalies de la membrane du globule rouge

### **Concurrent Presentations of Hereditary Spherocytosis and Craniosynostosis Syndromes in Siblings: A Case Series**

Matossian M, Warriar R, Kattar N.  
Clin Pediatr (Phila). 2021 Mar;60(3):151-153. doi: 10.1177/0009922820987110

### **Novel mechanism of hereditary pyropoikilocytosis phenotype due to co-inheritance of $\beta$ globin and $\alpha$ spectrin mutations**

Kim SJ, Song J, Reading NS, *et al.*  
Am J Hematol. 2021 Feb 8. doi: 10.1002/ajh.26121

### **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, *et al.*  
Int J Lab Hematol. 2020 Dec;42(6):697-704. doi: 10.1111/ijlh.13278

### **Biochemical, Cellular, and Proteomic Characterization of Hereditary Spherocytosis Among Tunisians**

Trabelsi N, Bouguerra G, Haddad F, *et al.*  
Cell Physiol Biochem. 2021 Mar 6;55(1):117-129. doi: 10.33594/000000333

### **Previously misdiagnosed red cell membrane disorder and familial consequences**

Gérard D, Bourin S, Phulpin A, Picard V, Steschenko D, Perrin J.  
Br J Haematol. 2020 Sep;190(6):810. doi: 10.1111/bjh.16803

### **Rapid Gardos Hereditary Xerocytosis Diagnosis in 8 Families Using Reticulocyte Indices**

Picard V, Guitton C, Mansour-Hendili L, *et al.*  
Front Physiol. 2021 Jan 14;11:602109. doi: 10.3389/fphys.2020.602109

### **Piezo1-xerocytosis red cell metabolome shows impaired glycolysis and increased hemoglobin oxygen affinity**

Kiger L, Oliveira L, Guitton C, *et al.*  
Blood Adv. 2021 Jan 12;5(1):84-88. doi: 10.1182/bloodadvances.2020003028

### **Integrative identification of the pathogenic role of a novel G6PD missense mutation c.697G>C**

Zhang H, Peng D, Shu Y, *et al.*

Ann Transl Med. 2021 Feb;9(3):194. doi: 10.21037/atm-20-3941

### **Evaluating the effect of ursodeoxycholic acid on total bilirubin of neonates with glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency complicated by indirect hyperbilirubinaemia**

Rezaie M, Gholami R, Jafari M, Haghighinejad H.

J Paediatr Child Health. 2021 Mar 8. doi: 10.1111/jpc.15411

### **Genetic spectrum and clinical early natural history of glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in Mexican children detected through newborn screening**

Vela-Amieva M, Alcántara-Ortigoza MA, González-Del Angel A, *et al.*

Orphanet J Rare Dis. 2021 Feb 26;16(1):103. doi: 10.1186/s13023-021-01693-9

### **Genotype-Phenotype Correlation of G6PD Mutations among Central Thai Children with G6PD Deficiency**

Boonyawat B, Phetthong T, Suksumek N, Traivaree C.

Anemia. 2021 Feb 9;2021:6680925. doi: 10.1155/2021/6680925

### **Economic evaluation of point of care universal newborn screening for glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in United States**

Vidavalur R, Bhutani VK.

J Matern Fetal Neonatal Med. 2021 Feb 24:1-9. doi: 10.1080/14767058.2021.1892067

### **A greater awareness of children with glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency is imperative in western countries**

Kristensen L, Lai AB, Ebbesen F, Donneborg ML.

Acta Paediatr. 2021 Feb 9. doi: 10.1111/apa.15803

### **A belated diagnosis of G6PD deficiency in an 81-year-old woman**

Tran Quang V, Tarfi S, Loustau V, Moutereau S, Michel M, Wagner-Ballon O.

Ann Hematol. 2021 Jan 27. doi: 10.1007/s00277-021-04437-8

### **Long-range structural defects by pathogenic mutations in most severe glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency**

Horikoshi N, Hwang S, Gati C, *et al.*

Proc Natl Acad Sci U S A. 2021 Jan 26;118(4):e2022790118. doi: 10.1073/pnas.2022790118

### **Current investigations on clinical pharmacology and therapeutics of glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency**

Ryan K, Tekwani BL.

Pharmacol Ther. 2020 Dec 14;222:107788. doi: 10.1016/j.pharmthera.2020.107788

### **Aspirin Therapy in Cardiovascular Disease with Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency, Safe or Not?**

Li J, Chen Y, Ou Z, *et al.*

Am J Cardiovasc Drugs. 2020 Dec 14. doi: 10.1007/s40256-020-00460-8

### **G6PD deficiency, redox homeostasis, and viral infections: implications for SARS-CoV-2 (COVID-19)**

Yang HC, Ma TH, Tjong WY, Stern A, Chiu DT.

Free Radic Res. [published online ahead of print, 2021 Jan 6]. doi: 10.1080/10715762.2020.1866757

### **G6PD deficiency and severity of COVID19 pneumonia and acute respiratory distress syndrome: tip of the iceberg?**

Youssef JG, Zahiruddin F, Youssef G, *et al.*

Ann Hematol. [published online ahead of print, 2021 Jan 13]. doi: 10.1007/s00277-021-04395-1

### **Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency and hydroxychloroquine in the COVID-19 era: a mini review**

Onori ME, Ricciardi Tenore C, Urbani A, *et al.*

Mol Biol Rep. [published online ahead of print, 2021 Feb 23]. 2021 Feb 23:1-6. doi: 10.1007/s11033-021-06234-y

## Déficit en pyruvate kinase

### **Six novel variants in the PKLR gene associated with pyruvate kinase deficiency in Argentinian patients**

Milanesio B, Pepe C, Defelipe LA, *et al.*

Clin Biochem. 2021 Feb 23:S0009-9120(21)00049-7. doi: 10.1016/j.clinbiochem.2021.02.003

### **A Proposed Concept for Defective Mitophagy Leading to Late Stage Ineffective Erythropoiesis in Pyruvate Kinase Deficiency**

van Vuren AJ, van Beers EJ, van Wijk R.

Front Physiol. 2021 Jan 20;11:609103. doi: 10.3389/fphys.2020.609103

### **Consensus document for the diagnosis and treatment of pyruvate kinase deficiency**

Morado M, Villegas AM, de la Iglesia S, *et al.*

Med Clin (Barc). 2021 Jan 9:S0025-7753(20)30860-5. English, Spanish. doi: 10.1016/j.medcli.2020.10.018

### **Comorbidities and complications in adults with pyruvate kinase deficiency**

Boscoe AN, Yan Y, Hedgeman E, *et al.*

Eur J Haematol. 2020 Dec 28. doi: 10.1111/ejh.13572

## Drépanocytose

### **Opioids are not a major cause of death of patients with sickle cell disease**

Ballas SK.

Ann Hematol. 2021 Mar 23. doi: 10.1007/s00277-021-04502-2

### **Deficient mitophagy pathways in sickle cell disease**

Martino S, Arlet JB, Odièvre MH, *et al.*

Br J Haematol. 2021 Mar 22. doi: 10.1111/bjh.17416

### **The comfort ability program for adolescents with sickle cell pain: Evaluating feasibility and acceptability of an inpatient group-based clinical implementation**

Sil S, Lee JL, Klosky J, *et al.*

Pediatr Blood Cancer. 2021 Mar 19:e29013. doi: 10.1002/pbc.29013

### **Implementation of near-universal hydroxyurea uptake among children with sickle cell anemia: A single-center experience**

Karkoska K, Todd K, Niss O, *et al.*

Pediatr Blood Cancer. 2021 Mar 19:e29008. doi: 10.1002/pbc.29008

### **Sickle cell disease and ventricular myocardial strain: A systematic review**

Whipple NS, Joshi VM, Naik RJ, *et al.*

Pediatr Blood Cancer. 2021 Mar 19:e28973. doi: 10.1002/pbc.28973

### **Descriptive analysis of sickle cell patients living in France: The PHEDRE cross-sectional study**

Gerardin M, Rousselet M, Couec ML, *et al.*

PLoS One. 2021 Mar 18;16(3):e0248649. doi: 10.1371/journal.pone.0248649

### **Psychosocial risk factors for increased emergency hospital utilization by sickle cell disease patients: a systematic review protocol**

Rech JS, Getten P, Dzierzynski N, *et al.*

JBI Evid Synth. 2021 Mar 1;19(3):682-688. doi: 10.11124/JBIES-20-00041

### **Prophylactic antibiotics for preventing pneumococcal infection in children with sickle cell disease**

Rankine-Mullings AE, Owusu-Ofori S.

Cochrane Database Syst Rev. 2021 Mar 8;3:CD003427. doi: 10.1002/14651858.CD003427.pub5

### **Vasculo-toxic and pro-inflammatory action of unbound haemoglobin, haem and iron in transfusion-dependent patients with haemolytic anaemias**

Vinchi F, Sparla R, Passos ST, *et al.*

Br J Haematol. 2021 Mar 15. doi: 10.1111/bjh.17361



### **Sickle cell nephropathy. Clinical manifestations and new mechanisms involved in kidney injury**

Payán-Pernía S, Ruiz Llobet A, Remacha Sevilla ÁF, Egido J, Ballarín Castán JA, Moreno JA.  
Nefrologia. 2021 Mar 10;S0211-6995(21)00027-8. English, Spanish. doi: 10.1016/j.nefro.2020.10.012

### **A Unique Monocyte Transcriptome Discriminates Sickle Cell Disease From Other Hereditary Hemolytic Anemias and Shows the Particular Importance of Lipid and Interferon Signaling**

van Vuren AJ, van Straaten S, Mokry M, van Wijk R, van Beers EJ.  
Hemasphere. 2021 Feb 10;5(3):e531. doi: 10.1097/HS9.0000000000000531

### **Efficient Clinical Counseling for Sickle Cell Disease**

Morrone KA, Manwani D, Cabana MD.  
J Natl Med Assoc. 2021 Feb 17;S0027-9684(21)00021-3. doi: 10.1016/j.jnma.2021.01.006

### **Venous Thromboembolism in Sickle Cell Disease is Associated with Neutrophilia**

Gollamudi J, Sarvepalli S, Vadaparti Binfa A, Alin T, Little JA, Nayak L.  
Hemoglobin. 2021 Feb 15;1-8. doi: 10.1080/03630269.2020.1869565

### **Absence of hydroxyurea-induced mutational effects supports higher utilisation for the treatment of sickle cell anaemia**

Ware RE, Dertinger SD.  
Br J Haematol. 2021 Feb 11. doi: 10.1111/bjh.17323

### **Non-myeloablative human leukocyte antigen-matched related donor transplantation in sickle cell disease: outcomes from three independent centres**

Alzahrani M, Damlaj M, Jeffries N, *et al.*  
Br J Haematol. 2021 Feb;192(4):761-768. doi: 10.1111/bjh.17311

### **A phenotypic risk score for predicting mortality in sickle cell disease**

Sachdev V, Tian X, Gu Y, *et al.*  
Br J Haematol. 2021 Mar;192(5):932-941. doi: 10.1111/bjh.17342

### **The impact of voxelotor treatment on leg ulcers in patients with sickle cell disease**

Minniti CP, Knight-Madden J, Tonda M, Gray S, Lehrer-Graiwer J, Biemond BJ.  
Am J Hematol. 2021 Apr 1;96(4):E126-E128. doi: 10.1002/ajh.26101

### **Myocardial injury and coronary microvascular disease in sickle cell disease**

Kaur K, Huang Y, Raman SV, Kraut E, Desai P.  
Haematologica. 2021 Jan 21. doi: 10.3324/haematol.2020.271254

### **Sickle cell disease: progress towards combination drug therapy**

Pace BS, Starlard-Davenport A, Kutlar A.  
Br J Haematol. 2021 Jan 20. doi: 10.1111/bjh.17312

### **Safety and benefits of automated red cell depletion-exchange compared to standard exchange in patients with sickle cell disease undergoing chronic transfusion**

Ziemba Y, Xu C, Fomani KM, *et al.*  
Transfusion. 2021 Feb;61(2):526-536. doi: 10.1111/trf.16225

### **Comparison of two vitamin D supplementation strategies in children with sickle cell disease: a randomized controlled trial**

Grégoire-Pelchat P, Pastore Y, Robitaille N, *et al.*  
Br J Haematol. 2021 Jan;192(2):385-394. doi: 10.1111/bjh.17119

### **Varied Age of First Presentation of Sickle Cell Disease: Case Presentations and Review**

Claeys A, Van Steijn S, Van Kesteren L, Damen E, Van Den Akker M.  
Case Rep Med. 2021 Feb 8;2021:8895020. doi: 10.1155/2021/8895020

### **Gene therapy for sickle cell disease**

Olowoyeye A, Okwundu CI.  
Cochrane Database of Systematic Reviews 2020, Issue 11. Art. No.: CD007652. DOI: 10.1002/14651858.CD007652.pub7

### **Interventions for treating leg ulcers in people with sickle cell disease**

Martí-Carvajal AJ, Knight-Madden JM, Martínez-Zapata MJ.  
Cochrane Database of Systematic Reviews 2021, Issue 1. Art. No.: CD008394. DOI: 10.1002/14651858.CD008394.pub4

## **Intravenous Acetaminophen vs Intravenous Diclofenac Sodium in Management of Skeletal Vaso-occlusive Crisis Among Children with Homozygous Sickle Cell Disease: A Randomized Controlled Trial**

Panda PC, Mishra NR, Patra CS, Nayak BK, Panda SK.  
Indian Pediatr. 2021 Mar 15;58(3):229-232

## **Improving access to healthcare for paediatric sickle cell disease patients: a qualitative study on healthcare professionals' views**

Houwing ME, Buddenbaum M, Verheul TCJ, *et al.*  
BMC Health Serv Res. 2021 Mar 12;21(1):229. doi: 10.1186/s12913-021-06245-2

## **Pain in sickle cell disease: current and potential translational therapies**

Sagi V, Mittal A, Tran H, Gupta K.  
Transl Res. 2021 Mar 9:S1931-5244(21)00057-8. doi: 10.1016/j.trsl.2021.03.007

## **Bone marrow necrosis and fat embolism syndrome in sickle cell disease: A rapidly deteriorating complication**

Barouqa M, Szymanski J, Nelson R, Jofre S, Paroder M.  
Transfusion. 2021 Mar 11. doi: 10.1111/trf.16367

## **Hydroxyurea Use Associated with Nonverbal and Executive Skills in Sickle Cell Anemia**

Tarazi RA, Patrick KE, Iampietro M, Apollonsky N.  
J Pediatr Psychol. 2021 Mar 11:jsab015. doi: 10.1093/jpepsy/jsab015

## **Implementation of Individualized Pain Care Plans Decreases Length of Stay and Hospital Admission Rates for High Utilizing Adults with Sickle Cell Disease**

Welch-Coltrane JL, Wachnik AA, Adams MCB, *et al.*  
Pain Med. 2021 Mar 4:pna092. doi: 10.1093/pm/pna092

## **Decreased activity and stability of pyruvate kinase in sickle cell disease: a novel target for therapy by mitapivat**

Rab MAE, Bos J, van Oirschot B, *et al.*  
Blood. 2021 Mar 10:blood.2020008635. doi: 10.1182/blood.2020008635

## **The Impact of Vaso-Occlusive Crises and Disease Severity on Quality of Life and Productivity Among Patients with Sickle Cell Disease in the US**

Shafrin J, Thom HHZ, Keeney E, *et al.*  
Curr Med Res Opin. 2021 Mar 9:1. doi: 10.1080/03007995.2021.1897556

## **Cardiac pathophysiology in sickle cell disease**

Gbotosho OT, Taylor M, Malik P.  
J Thromb Thrombolysis. 2021 Mar 7. doi: 10.1007/s11239-021-02414-6

## **Pain Experiences of Adults With Sickle Cell Disease and Hematopoietic Stem Cell Transplantation: A Qualitative Study**

Abu Al Hamayel N, Waldfogel JM, Hannum SM, *et al.*  
Pain Med. 2021 Mar 1:pnaa464. doi: 10.1093/pm/pnaa464

## **Lysophosphatidic Acid-Activated Calcium Signaling Is Elevated in Red Cells from Sickle Cell Disease Patients**

Wang J, Hertz L, Ruppenthal S, *et al.*  
Cells. 2021 Feb 20;10(2):456. doi: 10.3390/cells10020456

## **Automated Red Cell Exchange in the Management of Sickle Cell Disease**

Tsitsikas DA, Badle S, Hall R, *et al.*  
J Clin Med. 2021 Feb 15;10(4):767. doi: 10.3390/jcm10040767

## **Streptococcus pneumoniae and Its Virulence Factors H<sub>2</sub>O<sub>2</sub> and Pneumolysin Are Potent Mediators of the Acute Chest Syndrome in Sickle Cell Disease**

Gonzales J, Chakraborty T, Romero M, *et al.*  
Toxins (Basel). 2021 Feb 17;13(2):157. doi: 10.3390/toxins13020157

## **Sickle Cell Disease: Role of Oxidative Stress and Antioxidant Therapy**

Vona R, Sposi NM, Mattia L, Gambardella L, Straface E, Pietraforte D.  
Antioxidants (Basel). 2021 Feb 16;10(2):296. doi: 10.3390/antiox10020296

## **Variability of Prognostic Results Based on Biological Parameters in Sickle Cell Disease Cohort Studies in Children: What Should Clinicians Know?**

Sommet J, Roux EL, Koehl B, *et al.*  
Children (Basel). 2021 Feb 13;8(2):143. doi: 10.3390/children8020143

## **Mechanisms of Bone Impairment in Sickle Bone Disease**

Giordano P, Urbano F, Lassandro G, Faienza MF.  
Int J Environ Res Public Health. 2021 Feb 13;18(4):1832. doi: 10.3390/ijerph18041832

## **MetAP2 inhibition modifies hemoglobin S to delay polymerization and improves blood flow in sickle cell disease**

Demers M, Sturtevant S, Guertin KR, *et al.*  
Blood Adv. 2021 Mar 9;5(5):1388-1402. doi: 10.1182/bloodadvances.2020003670

## **Sickle cell disease, interleukin-18, and arrhythmias**

Zhabyeyev P, Oudit GY.  
Blood. 2021 Mar 4;137(9):1138-1139. doi: 10.1182/blood.2020009690

## **Circulating mitochondrial DNA is a pro-inflammatory DAMP in sickle cell disease**

Tumburu L, Ghosh-Choudhary S, Seifuddin F, *et al.*  
Blood. 2021 Mar 4;blood.2020009063. doi: 10.1182/blood.2020009063

## **Is Busulfan Clearance Different in Patients With Sickle Cell Disease? Let's Clear Up That Case With Some Controls**

Remy A, Théorêt Y, Ansari M, *et al.*  
J Pediatr Hematol Oncol. 2021 Mar 3. doi: 10.1097/MPH.0000000000002106

## **A pilot study of the effect of rivaroxaban in sickle cell anemia**

Ataga KI, Elsherif L, Wichlan D, *et al.*  
Transfusion. 2021 Mar 4. doi: 10.1111/trf.16343

## **Whole-blood phenotyping to assess alloimmunization status in transfused sickle cell disease patients**

Tamagne M, Pakdaman S, Bartolucci P, *et al.*  
Blood Adv. 2021 Mar 9;5(5):1278-1282. doi: 10.1182/bloodadvances.2020003537

## **Long Term Tolerability of Sildenafil in Sickle Cell Disease**

Cramer-Bour C, Ruhl AP, Nouriaie SM, *et al.*  
Eur J Haematol. 2021 Mar 1. doi: 10.1111/ejh.13612

## **Infectious aetiologies of severe acute chest syndrome in sickle-cell adult patients, combining conventional microbiological tests and respiratory multiplex PCR**

Lopinto J, Elabbadi A, Gibelin A, Voiriot G, Fartoukh M.  
Sci Rep. 2021 Mar 1;11(1):4837. doi: 10.1038/s41598-021-84163-3

## **Acute Kidney Injury among Black Patients with Sickle Cell Trait and Sickle Cell Disease**

Olaniran KO, Allegretti AS, Zhao SH, Nigwekar SU, Kalim S.  
Clin J Am Soc Nephrol. 2021 Mar 8;16(3):348-355. doi: 10.2215/CJN.06960520

## **Stroke and presence of patent foramen ovale in sickle cell disease**

Aggeli C, Polytarchou K, Dimitroglou Y, *et al.*  
J Thromb Thrombolysis. 2021 Feb 26:1-9. doi: 10.1007/s11239-021-02398-3

## **Mortality and Access to Kidney Transplantation in Patients with Sickle Cell Disease-Associated Kidney Failure**

Bae S, Johnson M, Massie AB, *et al.*  
Clin J Am Soc Nephrol. 2021 Mar 8;16(3):407-414. doi: 10.2215/CJN.02720320

## **Ineffective erythropoiesis in sickle cell disease: new insights and future implications**

El Nemer W, Godard A, El Hoss S.  
Curr Opin Hematol. 2021 Feb 23. doi: 10.1097/MOH.0000000000000642

## **Biophysical and rheological biomarkers of red blood cell physiology and pathophysiology**

Gurkan UA.  
Curr Opin Hematol. 2021 Feb 23. doi: 10.1097/MOH.0000000000000639

## **Heterogeneity of fetal hemoglobin production in adult red blood cells**

Khandros E, Blobel GA.

Curr Opin Hematol. 2021 Feb 23. doi: 10.1097/MOH.0000000000000640

## **Pharmacokinetics and safety of ticagrelor in infants and toddlers with sickle cell disease aged <24 months**

Duniva Inusa BP, Inati A, *et al.*

Pediatr Blood Cancer. 2021 Feb 25:e28977. doi: 10.1002/pbc.28977

## **Oxidative stress, inflammation, blood rheology and microcirculation in adults with sickle cell disease: effects of hydroxyurea treatment and impact of sickle cell syndrome**

Connes P, Möckesch B, Tudor Ngo Sock E, *et al.*

Eur J Haematol. 2021 Feb 24. doi: 10.1111/ejh.13607

## **Efficacy and Tolerance of Vascular Electrical Stimulation Therapy in the Management of Vaso-Occlusive Crises in Patients with Sickle Cell Disease: A Phase II Single-Centre Randomized Study in Ivory Coast**

Botti RP, Bokoum SS, L'Hermite E, *et al.*

Adv Hematol. 2021 Feb 4;2021:1373754. doi: 10.1155/2021/1373754

## **Chronic organ injuries in children with sickle cell disease**

Allali S, Taylor M, Brice J, de Montalembert M.

Haematologica. 2021 Feb 25. doi: 10.3324/haematol.2020.271353

## **Transcranial Doppler Screening in a Current Cohort of Children With Sickle Cell Anemia: Results From the DISPLACE Study**

Kanter J, Phillips S, Schlenz AM, *et al.*

J Pediatr Hematol Oncol. 2021 Feb 22. doi: 10.1097/MPH.0000000000002103

## **Cognitive Functioning and Educational Support Plans in Youth With Sickle Cell Disease**

Connolly ME, Bills SE, Hardy SJ.

J Pediatr Hematol Oncol. 2021 Feb 22. doi: 10.1097/MPH.0000000000002092

## **Association of Anemia and Blood Pressure With Novel Markers of Diastolic Function in Pediatric Sickle Cell Disease**

Jhaveri S, Choueiter N, Manwani D, *et al.*

J Pediatr Hematol Oncol. 2021 Feb 22. doi: 10.1097/MPH.0000000000002104

## **Determinants of the Outcome of the Transition of Children with Sickle Cell Disease to Adult Programs**

Ballas SK, Riddick-Burden G, Congdon-Martin E.

Hemoglobin. 2021 Feb 23:1-7. doi: 10.1080/03630269.2021.1889582

## **Hb S (HBB: c.20A>T) Characteristics by High Performance Liquid Chromatography in Patients with Sickle Cell Disease Receiving the Novel Agent Voxelotor**

Tsitsikas DA, Kamal M, Braimoh A, Benson S, Abukar J.

Hemoglobin. 2021 Feb 24:1-3. doi: 10.1080/03630269.2020.1788074

## **Characteristics of sickle cell patients with frequent emergency department visits and hospitalizations**

Kidwell K, Albo C, Pope M, *et al.*

PLoS One. 2021 Feb 22;16(2):e0247324. doi: 10.1371/journal.pone.0247324

## **MRI detection of brain abnormality in sickle cell disease**

Stotesbury H, Kawadler JM, Saunders DE, Kirkham FJ.

Expert Rev Hematol. 2021 Feb 22. doi: 10.1080/17474086.2021.1893687

## **Chronic osteo-articular changes in patients with sickle cell disease**

Ferreira TFA, Dos Santos APT, Leal AS, de Araújo Pereira G, Silva SS, Moraes-Souza H.

Adv Rheumatol. 2021 Feb 19;61(1):11. doi: 10.1186/s42358-021-00169-5

## **Voxelotor for the treatment of sickle cell disease**

Vissa M, Vichinsky E.

Expert Rev Hematol. 2021 Mar 4:1-9. doi: 10.1080/17474086.2021.1893688

## **Patient Perspectives of Sickle Cell Management in the Emergency Department**

Crego N, Masese R, Bonnabeau E, *et al.*

Crit Care Nurs Q. 2021 Apr-Jun 01;44(2):160-174. doi: 10.1097/CNQ.0000000000000350

**Alpha thalassemia, but not  $\beta$ S-globin haplotypes, influence sickle cell anemia clinical outcome in a large, single-center Brazilian cohort**

Hatzlhofer BLD, Pereira-Martins DA, de Farias Domingos I, *et al.*  
Ann Hematol. 2021 Apr;100(4):921-931. doi: 10.1007/s00277-021-04450-x

**Cerebrovascular manifestations in hematological diseases: an update**

Ferro JM, Infante J.  
J Neurol. 2021 Feb 13. doi: 10.1007/s00415-021-10441-9

**Loss of alpha globin genes is associated with improved microvascular function in patients with sickle cell anemia**

Romana M, Reminy K, Moeckesch B, *et al.*  
Am J Hematol. 2021 Feb 13. doi: 10.1002/ajh.26126

**Longitudinal effect of disease-modifying therapy on tricuspid regurgitant velocity in children with sickle cell anemia**

Rai P, Joshi VM, Goldberg JF, *et al.*  
Blood Adv. 2021 Jan 12;5(1):89-98. doi: 10.1182/bloodadvances.2020003197

**Allogeneic stem cell transplantation with omidubicel in sickle cell disease**

Parikh S, Brochstein JA, Galamidi E, Schwarzbach A, Kurtzberg J.  
Blood Adv. 2021 Feb 9;5(3):843-852. doi: 10.1182/bloodadvances.2020003248

**Pediatric Neurodevelopmental Delays in Children 0 to 5 Years of Age With Sickle Cell Disease: A Systematic Literature Review**

Knight LMJ, King AA, Strouse JJ, Tanabe P.  
J Pediatr Hematol Oncol. 2021 Feb 3. doi: 10.1097/MPH.0000000000002091

**Psychometric Impact of Priapism on Lives of Adolescents and Adults With Sickle Cell Anemia: A Sequential Independent Mixed-Methods Design**

Idris IM, Bonnet K, Schlundt D, *et al.*  
J Pediatr Hematol Oncol. 2021 Feb 3. doi: 10.1097/MPH.0000000000002056

***In utero* Therapy for the Treatment of Sickle Cell Disease: Taking Advantage of the Fetal Immune System**

Cortabarría ASV, Makhoul L, Strouboulis J, Lombardi G, Oteng-Ntim E, Shangaris P.  
Front Cell Dev Biol. 2021 Jan 22;8:624477. doi: 10.3389/fcell.2020.624477

**Tolerance and humoral immune response to the yellow fever vaccine in sickle cell disease children treated with hydroxyurea: a multicentre prospective study**

Koehl B, Aupiais C, Schinckel N, *et al.*  
J Travel Med. 2021 Feb 6:taab013. doi: 10.1093/jtm/taab013

**Hematopoietic-Stem-Cell-Targeted Gene-Addition and Gene-Editing Strategies for  $\beta$ -hemoglobinopathies**

Drysdale CM, Nassehi T, Gamer J, Yapundich M, Tisdale JF, Uchida N.  
Cell Stem Cell. 2021 Feb 4;28(2):191-208. doi: 10.1016/j.stem.2021.01.001

**ADAMTS13 and von Willebrand factor assessment in steady state and acute vaso-occlusive crisis of sickle cell disease**

Demagny J, Driss A, Stepanian A, *et al.*  
Res Pract Thromb Haemost. 2020 Dec 18;5(1):197-203. doi: 10.1002/rth2.12460

**Hydroxyurea improves cerebral oxygen saturation in children with sickle cell anemia**

Karkoska K, Quinn CT, Niss O, *et al.*  
Am J Hematol. 2021 Feb 3. doi: 10.1002/ajh.26120

**Guideline on the peri-operative management of patients with sickle cell disease: Guideline from the Association of Anaesthetists**

Walker I, Trompeter S, Howard J, *et al.*  
Anaesthesia. 2021 Feb 3. doi: 10.1111/anae.15349

**Haemoglobin response to senicapoc in patients with sickle cell disease: a re-analysis of the Phase III trial**

Ataga KI, Staffa SJ, Brugnara C, Stocker JW.  
Br J Haematol. 2021 Mar;192(5):e129-e132. doi: 10.1111/bjh.17345

## **Introduction of Universal Newborn Screening for Sickle Cell Disease in Germany-A Brief Narrative Review**

Lobitz S, Kunz JB, Cario H, *et al.*

Int J Neonatal Screen. 2021 Jan 28;7(1):7. doi: 10.3390/ijns7010007

## **Hyperuricemia and abnormal nocturnal dipping impact glomerular filtration rate in patients with sickle cell anemia**

Lebensburger JD, Aban I, Hilliard LM, Feig DI.

Am J Hematol. 2021 Feb 1. doi: 10.1002/ajh.26115

## **Influence of UGT1A1 promoter polymorphism, $\alpha$ -thalassemia and $\beta^S$ haplotype in bilirubin levels and cholelithiasis in a large sickle cell anemia cohort**

Batista JVG, Arcanjo GS, Batista THC, *et al.*

Ann Hematol. 2021 Apr;100(4):903-911. doi: 10.1007/s00277-021-04422-1

## **Consequences of $\beta$ -Thalassemia or Sickle Cell Disease for Ovarian Follicle Number and Morphology in Girls Who Had Ovarian Tissue Cryopreserved**

Mamsen LS, Kristensen SG, Pors SE, *et al.*

Front Endocrinol (Lausanne). 2021 Jan 15;11:593718. doi: 10.3389/fendo.2020.593718

## **Lentiviral vector ALS20 yields high hemoglobin levels with low genomic integrations for treatment of beta-globinopathies**

Breda L, Ghiaccio V, Tanaka N, *et al.*

Mol Ther. 2021 Jan 19:S1525-0016(20)30729-2. doi: 10.1016/j.yymthe.2020.12.036

## **Complement in sickle cell disease and targeted therapy: I know one thing, that I know nothing**

Tampaki A, Gavriilaki E, Varelas C, Anagnostopoulos A, Vlachaki E.

Blood Rev. 2021 Jan 21:100805. doi: 10.1016/j.blre.2021.100805

## **A systematic review of quality of life in sickle cell disease and thalassemia after stem cell transplant or gene therapy**

Badawy SM, Beg U, Liem RI, Chaudhury S, Thompson AA.

Blood Adv. 2021 Jan 26;5(2):570-583. doi: 10.1182/bloodadvances.2020002948

## **Influence of Nutrition on Disease Severity and Health-related Quality of Life in Adults with Sickle Cell Disease: A Prospective Study**

Kamal S, Naghib MM, Al Zahrani J, Hassan H, Moawad K, Arrahman O.

Mediterr J Hematol Infect Dis. 2021 Jan 1;13(1):e2021007. doi: 10.4084/MJHID.2021.007

## **Parental Psychosocial Distress in Pediatric Sickle Cell Disease and Chronic Pain**

Sil S, Woodward KE, Johnson YL, Dampier C, Cohen LL.

J Pediatr Psychol. 2021 Jan 23;jsaa130. doi: 10.1093/jpepsy/jsaa130

## **Blood plasma metabolomics of children and adolescents with sickle cell anaemia treated with hydroxycarbamide: a new tool for uncovering biochemical alterations**

Ribeiro PR, Teixeira RDS, Souza AR, *et al.*

Br J Haematol. 2021 Mar;192(5):922-931. doi: 10.1111/bjh.17315

## **Evolutionary history of sickle cell mutation: implications for global genetic medicine**

Esoh K, Wonkam A.

Hum Mol Genet. 2021 Jan 18;ddab004. doi: 10.1093/hmg/ddab004

## **Bibliometric analysis of global sickle cell disease research from 1997 to 2017**

Okoroiwu HU, López-Muñoz F, Povedano-Montero FJ.

Hematol Transfus Cell Ther. 2020 Dec 28:S2531-1379(20)31305-5. doi: 10.1016/j.htct.2020.09.156

## **Improving Preventive Care for Children With Sickle Cell Anemia: A Quality Improvement Initiative**

Cabana MD, Marsh A, Treadwell MJ, *et al.*

Pediatr Qual Saf. 2020 Dec 28;6(1):e379. doi: 10.1097/pq9.0000000000000379

## **Nocturnal hypertension associated with stroke and silent cerebral infarcts in children with sickle cell disease**

Strumph K, Hafeman M, Ranabothu S, *et al.*

Jan 6:e28883. doi: 10.1002/pbc.28883

**Acute chest syndrome in pediatric sickle cell disease: Associations with racial composition and neighborhood deprivation**

Alishlash AS, Rutland SB, Friedman AJ, *et al.*  
Pediatr Blood Cancer. 2021 Apr;68(4):e28877. doi: 10.1002/pbc.28877

**Age of first pain crisis and associated complications in the CASiRe international sickle cell disease cohort**

Tartaglione I, Strunk C, Antwi-Boasiako C, *et al.*  
Blood Cells Mol Dis. 2021 May;88:102531. doi: 10.1016/j.bcmd.2020.102531

**Improving Preventive Care for Children With Sickle Cell Anemia: A Quality Improvement Initiative**

Cabana MD, Marsh A, Treadwell MJ, *et al.*  
Pediatr Qual Saf. 2020 Dec 28;6(1):e379. doi: 10.1097/pq9.0000000000000379

**Nocturnal hypertension associated with stroke and silent cerebral infarcts in children with sickle cell disease**

Strumph K, Hafeman M, Ranabothu S, *et al.*  
Jan 6:e28883. doi: 10.1002/pbc.28883

**Acute chest syndrome in pediatric sickle cell disease: Associations with racial composition and neighborhood deprivation**

Alishlash AS, Rutland SB, Friedman AJ, *et al.*  
Pediatr Blood Cancer. 2021 Apr;68(4):e28877. doi: 10.1002/pbc.28877

**Age of first pain crisis and associated complications in the CASiRe international sickle cell disease cohort**

Tartaglione I, Strunk C, Antwi-Boasiako C, *et al.*  
Blood Cells Mol Dis. 2021 May;88:102531. doi: 10.1016/j.bcmd.2020.102531

**Erythrocyte microRNAs: a tiny magic bullet with great potential for sickle cell disease therapy**

Verma HK, Ratre YK, Bhaskar LVKS, Colombatti R.  
Ann Hematol. 2021 Mar;100(3):607-614. doi: 10.1007/s00277-020-04390-y

**The efficacy of voxelotor, 900 mg in patients with sickle cell anaemia: A meta-analysis of the randomised controlled trials**

Tanriverdi LH, Sarici A, Erkurt MA, Parlakpınar H.  
Int J Clin Pract. 2020 Dec 23:e13967. doi: 10.1111/ijcp.13967

**Safety and benefits of automated red cell depletion-exchange compared to standard exchange in patients with sickle cell disease undergoing chronic transfusion**

Ziemba Y, Xu C, Fomani KM, *et al.*  
Transfusion. 2021 Feb;61(2):526-536. doi: 10.1111/trf.16225

**Methodological aspects of oxygen gradient ektacytometry in sickle cell disease: Effects of sample storage on outcome parameters in distinct patient subgroups**

Boisson C, Rab MAE, Nader E, *et al.*  
Clin Hemorheol Microcirc. 2020 Dec 20. doi: 10.3233/CH-201037

**Genome wide association study of silent cerebral infarction in sickle cell disease (HbSS and HbSC)**

Brewin JN, Rooks H, Gardner K, *et al.*  
Haematologica. 2020 Dec 23;Online ahead of print. doi: 10.3324/haematol.2020.265827

**Silent cerebral infarcts in patients with sickle cell disease: a systematic review and meta-analysis**

Houwing ME, Grohssteiner RL, Dremmen MHG, *et al.*  
BMC Med. 2020 Dec 22;18(1):393. doi: 10.1186/s12916-020-01864-8

**Exploration of Barriers and Facilitators to Optimal Emergency Department Care of Sickle Cell Disease: Opportunities for Patient-Physician Partnerships to Improve Care**

Liederman Z, Quartey NK, Ward R, Papadakos J.  
Hemoglobin. 2020 Dec 17:1-12. doi: 10.1080/03630269.2020.1859383

**Matched sibling donor stem cell transplantation for sickle cell disease: Results from the Spanish group for bone marrow transplantation in children**

Benítez-Carabante MI, Beléndez C, González-Vicent M, *et al.*  
Eur J Haematol. 2021 Mar;106(3):408-416. doi: 10.1111/ejh.13566

### **Post-Transcriptional Genetic Silencing of BCL11A to Treat Sickle Cell Disease**

Esrick EB, Lehmann LE, Biffi A, *et al.*

N Engl J Med. 2021 Jan 21;384(3):205-215. doi: 10.1056/NEJMoa2029392

### **CRISPR-Cas9 Gene Editing for Sickle Cell Disease and $\beta$ -Thalassemia**

Frangoul H, Altshuler D, Cappellini MD, *et al.*

N Engl J Med. 2021 Jan 21;384(3):252-260. doi: 10.1056/NEJMoa2031054

### **Educational needs of patients and caregivers living with sickle cell disease results in development of web-based patient decision aid**

Ross D, Sinha C, Bakshi N, Krishnamurti L.

J Adv Nurs. 2021 Mar;77(3):1432-1441. doi: 10.1111/jan.14704

### **Neuropathic pain in sickle cell disease: measurement and management**

Glaros A, Brandow AM.

Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2020 Dec 4;2020(1):553-561. doi: 10.1182/hematology.2020000142

### **Optimizing the management of chronic pain in sickle cell disease**

Osunkwo I, O'Connor HF, Saah E.

Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2020 Dec 4;2020(1):562-569. doi: 10.1182/hematology.2020000143

### **Considerations for Cannabis Use to Treat Pain in Sickle Cell Disease**

Argueta DA, Aich A, Muqolli F, *et al.*

J Clin Med. 2020 Dec 1;9(12):3902. doi: 10.3390/jcm9123902

### **Preventive measures for the critical postexercise period in sickle cell trait and disease**

Messonnier LA, Bartolucci P, d'Humières T, *et al.*

J Appl Physiol (1985). 2021 Feb 1;130(2):485-490. doi: 10.1152/jappphysiol.00855.2020

### **Hydroxyurea does not affect the spermatogonial pool in prepubertal patients with sickle cell disease**

Gille AS, Pondarré C, Dalle JH, *et al.*

Blood. 2021 Feb 11;137(6):856-859. doi: 10.1182/blood.2020008146

### **Cognitive performance as a predictor of healthcare transition in sickle cell disease**

Saulsbury-Abate AC, Partanen M, Porter JS, *et al.*

Br J Haematol. 2021 Mar;192(6):1082-1091. doi: 10.1111/bjh.17351

### **Hydroxyurea and blood transfusion therapy for Sickle cell disease in South Asia: inconsistent treatment of a neglected disease**

Darshana T, Rees D, Premawardhana A.

Orphanet J Rare Dis. 2021 Mar 23;16(1):148. doi: 10.1186/s13023-021-01781-w

### **Quality assessment of evidence-based clinical practice guidelines for the management of pregnant women with sickle cell disease using the AGREE II instrument: a systematic review**

Amer YS, Sabr Y, ElGohary GM, *et al.*

BMC Pregnancy Childbirth. 2020 Oct 7;20(1):595. doi: 10.1186/s12884-020-03241-y

### **Vitamin D supplementation for sickle cell disease**

Soe HHK, Abas AB, Than NN, Ni H, Singh J, Said ARBM, Osunkwo I.

Cochrane Database Syst Rev. 2020 May 28;5(5):CD010858. doi: 10.1002/14651858.CD010858.pub3

### **Acute chest syndrome and COVID-19 in sickle cell disease pediatric patients**

Mafra Elia G, Angel A, Regacini R, *et al.*

Hematol Transfus Cell Ther. [published online ahead of print, 2020 Dec 19]. doi: 10.1016/j.htct.2020.11.005

### **Anxiety level and clinical course of patients with sickle cell disease during the COVID-19 outbreak**

Tezol O, Unal S.

Arch Pediatr. [published online ahead of print, 2020 Dec 23]. doi: 10.1016/j.arcped.2020.12.004

### **COVID-19 infection and acute pulmonary embolism in an adolescent female with sickle cell disease**

Kasinathan S, Mohammad Ashraf H, Minkowitz S, Adeyinka A, Bailey-Correa K.

Cureus. 2020 Dec 28;12(12):e12348. doi: 10.7759/cureus.12348



## **Clinical presentations and outcomes of COVID-19 infection in sickle cell disease patients: Case series from Komfo Anokye teaching hospital, Ghana**

Hardy YO, Amenuke DAY, Abukari Y, *et al.*

Clin Case Rep. [published online ahead of print, 2020 Dec 31]. doi: 10.1002/ccr3.3719

## **COVID-19 pneumonia in a pediatric sickle cell patient requiring red blood cell exchange**

Walker SC, Murphy ML, Hendricks H, Dulek DE, Volanakis EJ, Borinstein SC.

Clin Case Rep. [published online ahead of print, 2021 Jan 12]. 2021;00:1-4. doi: 10.1002/ccr3.3774

## **Presentation, management, and outcomes of COVID-19 in patients with sickle cell disease**

Anusim N, Gupta R, Ahaneku H, *et al.*

eJHaem. [published online ahead of print, 2021 Jan 12]. 2021;1-4. doi: 10.1002/jha2.162

## **Clinical predictors of poor outcomes in patients with sickle cell disease and COVID-19 infection**

Minniti CP, Zaidi AU, Nouraie M, *et al.*

Blood Adv. 2021 Jan 12;5(1):207-215. doi: 10.1182/bloodadvances.2020003456

## **COVID-19 in patients with sickle cell disease: A single center experience from Ohio, United States**

Sahu KK, George L, Jones N, Mangla A.

J Med Virol. [published online ahead of print, 2021 Jan 21]. doi: 10.1002/jmv.26816

## **Acute hepatic encephalopathy and multiorgan failure in sickle cell disease and COVID-19**

Martone GM, Nanjireddy PM, Craig RA, *et al.*

Pediatr Blood Cancer. [published online ahead of print, 2021 Jan 23]. 2021 Jan 23:e28874. doi: 10.1002/pbc.28874

## **Severe COVID-19 with acute respiratory distress syndrome (ARDS) in a sickle cell disease adult patient: case report**

Teulier M, Elabbadi A, Gerotziafas G, Lionnet F, Voiriot G, Fartoukh M.

BMC Pulm Med. 2021 Jan 29;21(1):46. doi: 10.1186/s12890-021-01412-x

## **Simultaneous diagnosis of severe SARS-CoV-2 infection and sickle cell disease in two infants**

Parodi E, Voi V, Vania B, *et al.*

Blood Transfus. [published online ahead of print, 2021 Feb 3]. doi: 10.2450/2021.0430-20

## **Is sickle cell disease a risk factor for severe COVID-19 outcomes in hospitalized patients? A multicenter national retrospective cohort study**

Abdulrahman A, Wael M, AlAmmadi F, *et al.*

eJHaem. [published online ahead of print, 2021 Feb 10]. 2021;1-8. doi: 10.1002/jha2.170

## **Adaptable stewardship during a pandemic: a multifaceted approach to sustaining the blood supply for individuals with sickle cell disease**

Godby RC, Kornbrust A, Noubouossie D, *et al.*

Int J Lab Hematol. [published online ahead of print, 2021 Feb 12]. doi: 10.1111/ijlh.13485

## **Severe hemolysis and vaso-occlusive crisis due to COVID-19 infection in a sickle cell disease patient improved after red blood cell exchange**

Okar L, Rezek M, Gmeil A, Mulikandayhil Y, Yassin MA.

Clin Case Rep. [published online ahead of print, 2021 Feb 22]. 2021;00:1-5. doi: 10.1002/ccr3.3960

## **Rapid development of seizures and PRES in a Covid-19 patient**

Santos de Lima F, Klein S, El Ammar F, *et al.*

Epilepsy Behav Rep. [published online ahead of print, 2021 Mar 4]. doi: 10.1016/j.ebr.2021.100436

## **Polyglobulies**

### **Erythrocytosis: genes and pathways involved in disease development**

Gašperšič J, Kristan A, Kunej T, Zupan IP, Debeljak N.

Blood Transfus. 2020 Dec 16. doi: 10.2450/2020.0197-20

### **Safety and efficacy of deferasirox in patients with transfusion-dependent thalassemia: A 4-year single-center experience**

Zengin Ersoy G, Ayçiçek A, Odaman Al I, *et al.*

Pediatr Hematol Oncol. 2021 Mar 22;1-8. doi: 10.1080/08880018.2021.1901809

### **Long-Term Follow-up of $\beta$ -Transfusion-Dependent Thalassemia (TDT) Normoglycemic Patients with Reduced Insulin Secretion to Oral Glucose Tolerance Test (OGTT): A Pilot Study**

de Sanctis V, Soliman AT, Daar S, Tzoulis P, Di Maio S, Kattamis C.

Mediterr J Hematol Infect Dis. 2021 Mar 1;13(1):e2021021. doi: 10.4084/MJHID.2021.021

### **Gene replacement of $\beta$ -globin with $\beta$ -globin restores hemoglobin balance in $\beta$ -thalassemia-derived hematopoietic stem and progenitor cells**

Cromer MK, Camarena J, Martin RM, *et al.*

Nat Med. 2021 Mar 18. doi: 10.1038/s41591-021-01284-y

### **Professionally responsible management of the ethical and social challenges of antenatal screening and diagnosis of $\beta$ -thalassemia in a high-risk population**

Corda V, Murgia F, Dessolis F, *et al.*

J Perinat Med. 2021 Mar 16. doi: 10.1515/jpm-2021-0021

### **Correction of $\beta$ -thalassemia by CRISPR/Cas9 editing of the $\beta$ -globin locus in human hematopoietic stem cells**

Pavani G, Fabiano A, Laurent M, *et al.*

Blood Adv. 2021 Mar 9;5(5):1137-1153. doi: 10.1182/bloodadvances.2020001996

### **Luspatercept: A Gigantic Step in the Treatment of Transfusion-Dependent $\beta$ -Thalassemia Patients-a Quick Review**

Darvishi-Khezri H, Karami H.

Adv Ther. 2021 Mar 4. doi: 10.1007/s12325-021-01663-4

### **Amlodipine as adjuvant therapy to current chelating agents for reducing iron overload in thalassaemia major: a systematic review, meta-analysis and simulation of future studies**

Elfaituri MK, Ghozy S, Ebied A, *et al.*

Vox Sang. 2021 Feb 26. doi: 10.1111/vox.13083

### **$\beta$ -Thalasseмииs**

Taher AT, Musallam KM, Cappellini MD.

N Engl J Med. 2021 Feb 25;384(8):727-743. doi: 10.1056/NEJMra2021838

### **Assertiveness in the patients with thalassaemia major: A qualitative study**

Valizadeh L, Zamanzadeh V, Ghahramanian A, Hasani Narenjbaghi S.

Nurs Open. 2021 Feb 23. doi: 10.1002/nop2.796

### **The potential hepatoprotective effect of metformin in hepatitis C virus-infected adolescent patients with beta thalassemia major: Randomised clinical trial**

Abdel Monem MS, Farid SF, Abbassi MM, *et al.*

Int J Clin Pract. 2021 Feb 22:e14104. doi: 10.1111/ijcp.14104

### **Hepatic veno-occlusive disease/sinusoidal obstruction syndrome after hematopoietic stem cell transplantation for thalassemia major: incidence, management, and outcome**

Lai X, Liu L, Zhang Z, *et al.*

Bone Marrow Transplant. 2021 Feb 19. doi: 10.1038/s41409-021-01233-w

### **Experience of Uncertainty in Patients with Thalassemia Major: A Qualitative Study**

Ahmadi M, Gheibizadeh M, Rassouli M, Ebadi A, Asadizaker M, Jahanifar M.

Int J Hematol Oncol Stem Cell Res. 2020 Oct 1;14(4):237-247. doi: 10.18502/ijhoscr.v14i4.4479

### **MicroRNAs in $\beta$ -thalassemia**

Wang F, Ling L, Yu D.

Am J Med Sci. 2021 Feb 15:S0002-9629(21)00062-8. doi: 10.1016/j.amjms.2021.02.011

**Rh alloimmunization in chronically transfused patients with thalassemia receiving RhD, C, E, and K matched transfusions**

Waldis SJ, Uter S, Kavitsky D, *et al.*

Blood Adv. 2021 Feb 9;5(3):737-744. doi: 10.1182/bloodadvances.2020003732

**Increased incidence of autoimmune cytopenias after allogeneic haematopoietic stem cell transplantation using a matched unrelated donor in children with  $\beta$ -thalassaemia**

Oikonomopoulou C, Pasiou A, Komitopoulou A, *et al.*

Br J Haematol. 2021 Mar;192(5):e127-e129. doi: 10.1111/bjh.17335

**Differential diagnosis of thalassemia and iron deficiency anemia in pregnant women using new formulas from multidimensional analysis of red blood cells**

Xiao H, Wang Y, Ye Y, *et al.*

Ann Transl Med. 2021 Jan;9(2):141. doi: 10.21037/atm-20-7896

**Co-Transplantation of Haploidentical Stem Cells and a Dose of Unrelated Cord Blood in Pediatric Patients with Thalassemia Major**

Wang X, Zhang X, Yu U, *et al.*

Cell Transplant. 2021 Jan-Dec;30:963689721994808. doi: 10.1177/0963689721994808

**Left ventricular deformation mechanics over time in patients with thalassemia major with and without iron overload**

Bonios MJ, Fountas E, Delaporta P, *et al.*

BMC Cardiovasc Disord. 2021 Feb 9;21(1):81. doi: 10.1186/s12872-021-01897-8

**Quality of life in Patients with  $\beta$ -thalassemia Major: Short-term and Long-term Effects after Haematopoietic Stem Cell Transplantation**

Zhai L, Liu Y, Huo R, *et al.*

Curr Stem Cell Res Ther. 2021 Feb 2. doi: 10.2174/1574888X16666210203105340

**Musculoskeletal imaging manifestations of beta-thalassemia**

Hajimoradi M, Haseli S, Abadi A, Chalian M.

Skeletal Radiol. 2021 Feb 9. doi: 10.1007/s00256-021-03732-9

**Identification of Circulating Endocan-1 and Ether Phospholipids as Biomarkers for Complications in Thalassemia Patients**

Botta A, Forest A, Daneault C, *et al.*

Metabolites. 2021 Jan 26;11(2):70. doi: 10.3390/metabo11020070

**Prediction of long-term survival in patients with transfusion-dependent hemoglobinopathies: Insights from cardiac imaging and ferritin**

Kamperidis V, Vlachou M, Pappa Z, *et al.*

Hellenic J Cardiol. 2021 Jan 29;S1109-9666(21)00010-5. doi: 10.1016/j.hjc.2021.01.010

**Morbidity-free survival and hemoglobin level in non-transfusion-dependent  $\beta$ -thalassemia: a 10-year cohort study**

Musallam KM, Cappellini MD, Daar S, Taher AT.

Ann Hematol. 2021 Jan 20. doi: 10.1007/s00277-020-04370-2

**The Prevention of Thalassemia Revisited: A Historical and Ethical Perspective by the Thalassemia International Federation**

Angastiniotis M, Petrou M, Loukopoulos D, *et al.*

Hemoglobin. 2021 Jan 18:1-13. doi: 10.1080/03630269.2021.1872612

**Vitamin D and bone health status in beta thalassemia patients-systematic review**

Manolopoulos PP, Lavranos G, Mamais I, Angouridis A, Giannakou K, Johnson EO.

Osteoporos Int. 2021 Jan 9. doi: 10.1007/s00198-021-05821-w

**Risk factors for endocrine complications in transfusion-dependent thalassemia patients on chelation therapy with deferasirox: a risk assessment study from a multicentre nation-wide cohort**

Casale M, Forni GL, Cassinerio E, *et al.*

Haematologica. 2021 Jan 7. doi: 10.3324/haematol.2020.272419

## **Clinical Usefulness of Furosemide to Prevent Volume Overload Among Children and Young Adults with Transfusion-Dependent Thalassemia: A Randomized, Open-Label, Crossover Study**

Photia A, Traivaree C, Monsereenusorn C, Simthamnimit P, Rujkijyanont P.  
J Blood Med. 2020 Dec 29;11:503-513. doi: 10.2147/JBM.S285647

## **Curcuminoids supplementation ameliorates iron overload, oxidative stress, hypercoagulability, and inflammation in non-transfusion-dependent $\beta$ -thalassemia/Hb E patients**

Hatairaktham S, Masaratana P, Hantaweepant C, *et al.*  
Ann Hematol. 2021 Apr;100(4):891-901. doi: 10.1007/s00277-020-04379-7

## **Annual Academy of Sickle Cell and Thalassemia (ASCAT) conference: a summary of the proceedings**

Strunk C, Campbell A, Colombatti R, *et al.*  
BMC Proc. 2020 Dec 16;14(Suppl 20):21. doi: 10.1186/s12919-020-00204-1

## **The spectrum of beta-thalassemia mutations in the 22 Arab countries: a systematic review**

Khan AM, Al-Sulaiti AM, Younes S, Yassin M, Zayed H.  
Expert Rev Hematol. 2021 Jan;14(1):109-122. doi: 10.1080/17474086.2021.1860003

## **Physiological and pathophysiological mechanisms of hepcidin regulation: clinical implications for iron disorders**

Xu Y, Alfaro-Magallanes VM, Babitt JL.  
Br J Haematol. 2020 Dec 14. doi: 10.1111/bjh.17252

## **Addressing the psychosocial needs of young people with thalassaemia undergoing bone marrow transplantation**

Fyfe-Taylor L, Cockett A.  
Nurs Child Young People. 2021 Mar 4;33(2):19-24. doi: 10.7748/ncyp.2020.e1300

## **Growth hormone therapy for people with thalassaemia**

Ngim CF, Lai NM, Hong JY, *et al.*  
Cochrane Database Syst Rev. 2020 May 28;5(5):CD012284. doi: 10.1002/14651858.CD012284.pub3

## **First report of COVID-19 reinfection in a patient with beta-thalassemia major**

Okar L, Ahmad R, Yassin MA.  
Clin Case Rep. [published online ahead of print, 2020 Dec 19]. 2020;00:1-5. doi: 10.1002/ccr3.3682

## **Coronavirus disease 2019 (COVID-19) severity in patients with thalassaemias: a nationwide Iranian experience**

Karimi M, Haghpanah S, Azarkeivan A, Matin S, Safaei A, De Sanctis V.  
Mediterr J Hematol Infect Dis. 2021 Jan 1;13(1): e2021008. doi: 10.4084/MJHID.2021.008

## **Coagulation abnormalities due to COVID-19 in a child with thalassemia**

Marhaeni W, Wijaya AB, Khairiyadi, *et al.*  
Indian J Pediatr. [published online ahead of print, 2021 Jan 8]. doi: 10.1007/s12098-020-03600-9

## **Hémoglobinopathies – Autres maladies du globule rouge**

### **$\beta$ -thalassemia minor is a beneficial determinant of red blood cell storage lesion**

Tzounakas VL, Anastasiadi AT, Stefanoni D, *et al.*  
Haematologica. 2021 Mar 18. doi: 10.3324/haematol.2020.273946

### **Rare anemias in adolescents**

Vives-Corróns JL, Krishnevskaia E.  
Acta Biomed. 2021 Feb 18;92(1):e2021169. doi: 10.23750/abm.v92i1.11345

### **Loss of alpha-globin genes in human subjects is associated with improved nitric oxide-mediated vascular perfusion**

Denton CC, Shah P, Suriyani S, *et al.*  
Am J Hematol. 2021 Mar 1;96(3):277-281. doi: 10.1002/ajh.26058

## **Chronic Hemolysis May Adversely Affect Skeletal Health. A Cross-Sectional Study of a Pediatric Population**

Doulgeraki A, Fragodimitri C, Athanasopoulou H, *et al.*  
Hemoglobin. 2021 Feb 8;1-13. doi: 10.1080/03630269.2021.1879129

## **Hereditary methaemoglobinemia caused by haemoglobin M Boston**

Chen J, Zhao H, Deng X, *et al.*  
Lancet Haematol. 2020 Dec;7(12):e912. doi: 10.1016/S2352-3026(20)30289-1

## **Reverse Phase-high-performance Liquid Chromatography (RP-HPLC) Analysis of Globin Chains from Human Erythroid Cells**

Chalumeau A, Frati G, Magrin E, Miccio A.  
Bio Protoc. 2021 Jan 20;11(2):e3899. doi: 10.21769/BioProtoc.3899

## **Insight of fetal to adult hemoglobin switch: Genetic modulators and therapeutic targets**

Hariharan P, Nadkarni A.  
Blood Rev. 2021 Mar 6:100823. doi: 10.1016/j.blre.2021.100823

## **Usefulness of NGS for Diagnosis of Dominant Beta-Thalassemia and Unstable Hemoglobinopathies in Five Clinical Cases**

Rizzuto V, Koopmann TT, Blanco-Álvarez A, *et al.*  
Front Physiol. 2021 Feb 5;12:628236. doi: 10.3389/fphys.2021.628236

## **Alpha thalassemia, but not $\beta$ S-globin haplotypes, influence sickle cell anemia clinical outcome in a large, single-center Brazilian cohort**

Hatzlhofer BLD, Pereira-Martins DA, de Farias Domingos I, *et al.*  
Ann Hematol. 2021 Apr;100(4):921-931. doi: 10.1007/s00277-021-04450-x

## **Variations in hemoglobin level and morbidity burden in non-transfusion-dependent $\beta$ -thalassemia**

Musallam KM, Cappellini MD, Taher AT.  
Ann Hematol. 2021 Feb 11. doi: 10.1007/s00277-021-04456-5

## **The use of luspatercept for thalassemia in adults**

Cappellini MD, Taher AT.  
Blood Adv. 2021 Jan 12;5(1):326-333. doi: 10.1182/bloodadvances.2020002725

## **Human leukocyte antigen complex and other immunogenetic and clinical factors influence susceptibility or protection to SARS-CoV-2 infection and severity of the disease course. The Sardinian experience**

Littera R, Campagna M, Deidda S, *et al.*  
Front Immunol. 2020 Dec 4;11:605688. doi: 10.3389/fimmu.2020.605688

## **A Southeast Asian perspective on the COVID-19 pandemic: Hemoglobin E (HbE)-trait confers resistance against COVID-19**

Papadopoulos KI, Suthesophon W, Manipalviratn S, Aw TC.  
Med Sci Monit Basic Res. 2021 Jan 5;27:e929207. doi: 10.12659/MSMBR.929207

## **COVID-19-associated oxidative damage to red blood cells**

Khakwani M, Horgan C, Ewing J.  
Br J Haematol. [published online ahead of print, 2021 Jan 11]. doi: 10.1111/bjh.17317

## **Management of chronic patients during the COVID-19 pandemic: the experience of a referral center for rare hematological disorders in the hardest-hit region in Italy**

Motta I, Marcon A, Carrabba MD, *et al.*  
Ann Hematol. [published online ahead of print, 2021 Feb 2]. doi: 10.1007/s00277-021-04442-x

## **A comprehensive review of hydroxyurea for $\beta$ -haemoglobinopathies: the role revisited during COVID-19 pandemic**

Yasara N, Premawardhena A, Mettananda S.  
Orphanet J Rare Dis. 2021 Mar 1;16(1):114. doi: 10.1186/s13023-021-01757-w

## **Mental well-being in patients with transfusion-dependent anemias and hemochromatosis during the SARS-CoV-2 pandemic**

Piperno R, Bertazioli G, Giulia R, Mariani R, Piperno A.  
Mediterr J Hematol Infect Dis. 2021 Feb 26, 13(1): e2021024. doi: 10.4084/MJHID.2021.024

**Laparoscopic Partial Splenectomy: A Critical Appraisal of an Emerging Technique. A Review of the First 457 Published Cases**

Romboli A, Annicchiarico A, Morini A, *et al.*

J Laparoendosc Adv Surg Tech A. 2021 Jan 20. doi: 10.1089/lap.2020.0769

**Diagnostic precision and identification of rare diseases is dependent on distance of residence relative to tertiary medical facilities**

Walter AL, Baty F, Rassouli F, Bilz S, Brutsche MH.

Orphanet J Rare Dis. 2021 Mar 22;16(1):131. doi: 10.1186/s13023-021-01769-6

**Assessing rare diseases prevalence using literature quantification**

Shourick J, Wack M, Jannot AS.

Orphanet J Rare Dis. 2021 Mar 20;16(1):139. doi: 10.1186/s13023-020-01639-7

**First French study relative to preconception genetic testing: 1500 general population participants' opinion**

Bonneau V, Nizon M, Latypova X, *et al.*

Orphanet J Rare Dis. 2021 Mar 12;16(1):130. doi: 10.1186/s13023-021-01754-z

**RDmap: a map for exploring rare diseases**

Yang J, Dong C, Duan H, Shu Q, Li H.

Orphanet J Rare Dis. 2021 Feb 25;16(1):101. doi: 10.1186/s13023-021-01741-4

**Belgian rare diseases plan in clinical pathology: identification of key biochemical diagnostic tests and establishment of reference laboratories and financing conditions**

Vandevelde NM, Vermeersch P, Devreese KMJ, *et al.*

Orphanet J Rare Dis. 2021 Feb 17;16(1):89. doi: 10.1186/s13023-021-01728-1

**How are patients with rare diseases and their carers in the UK impacted by the way care is coordinated? An exploratory qualitative interview study**

Simpson A, Bloom L, Fulop NJ, *et al.*

Orphanet J Rare Dis. 2021 Feb 10;16(1):76. doi: 10.1186/s13023-020-01664-6

**Experience of health care at a reference centre as reported by patients and parents of children with rare conditions**

Hytiris M, Johnston D, Mullen S, *et al.*

Orphanet J Rare Dis. 2021 Feb 4;16(1):65. doi: 10.1186/s13023-021-01708-5

**Stakeholder perspectives on clinical research related to therapies for rare diseases: therapeutic misconception and the value of research**

Tingley K, Coyle D, Graham ID, *et al.*

Orphanet J Rare Dis. 2021 Jan 12;16(1):26. doi: 10.1186/s13023-020-01624-0

Les précédents numéros du Bulletin Recherche sont disponibles sur la page  
<https://filiere-mcgre.fr/le-bulletin-recherche/>