

# Bulletin recherche

Filière MCGRE

N°12 - Juin 2021



**MCGRE**

FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES

# Table des matières

Le point sur .....	3
Echange avec.....	5
Appels à projets .....	7
Bibliographie .....	11

## Le point sur ...

# La douleur neuropathique chez les enfants atteints de drépanocytose : une face cachée de la crise vaso-occlusive

## Contexte et objectifs

La crise vaso-occlusive (CVO) est un accident ischémique (occlusion de petits vaisseaux sanguins) responsable d'épisodes douloureux aigus impliqués dans 95 % des hospitalisations des patients atteints de drépanocytose (maladie génétique caractérisée par la mutation de l'hémoglobine HbA normale en HbS). La CVO est associée à une inflammation locale qui entraîne et amplifie la douleur nociceptive. Certains patients développent en plus une sensibilité particulière à la douleur avec l'apparition d'une sensation dite neuropathique qui engendre potentiellement un cercle vicieux de recours aux antalgiques plus forts et plus fréquents que ce que les seuls événements nociceptifs requièrent. La douleur neuropathique est difficile à diagnostiquer pendant les CVO, notamment chez certains enfants qui présentent une douleur mixte avec des symptômes à la fois nociceptifs et neuropathiques. Les objectifs de cette étude étaient d'évaluer la prévalence de la douleur neuropathique durant les CVO chez des enfants drépanocytaires et de spécifier les facteurs de risques et les caractéristiques de la douleur neuropathique pour améliorer sa prise en charge.

## Méthode

Cette étude prospective a inclus 54 patients drépanocytaires (SS, SC, ou Sβ°) âgés de 6 à 18 ans et hospitalisés pour une CVO à l'hôpital Robert Debré (Paris). Aux deuxième et quatrième jours d'hospitalisation due à une CVO sévère (traitée par une perfusion de morphine), la douleur neuropathique a été recherchée chez ces patients à l'aide de l'échelle DN4 qui consiste en 7 questions (« Est-ce que cela picote/fourmille/démange / brûle/fait comme du froid/ fait comme des décharges électriques/ est tout engourdi? ») et 3 éléments de l'examen clinique (recherche par l'examineur d'une hypo/hyperalgésie/allodynie). Une réponse positive à plus de 4 items de cette échelle correspond à une douleur neuropathique.

## Résultats

Au deuxième jour, 20 patients (37% de l'effectif total) avaient un score positif à l'échelle DN4. Parmi les 16 patients réévalués le quatrième jour, 9 d'entre eux avaient un score encore positif et 7 un score négatif à l'échelle DN4. Concernant les 34 patients sans douleur neuropathique au deuxième jour, 28 ont été réévalués au quatrième jour et 26 n'avaient toujours pas de douleur neuropathique tandis que 2 patients avaient un score positif à l'échelle DN4, témoignant de l'apparition tardive de douleur neuropathique au cours de la CVO. Parmi les 22 patients qui ont présenté une douleur neuropathique durant la CVO, les sensations de picotements (89%), de fourmillements (68%), d'engourdissement (53%), d'hyper ou hypoesthésie (44%), de brûlure (42%), de chocs électriques (42%), de froid douloureux, d'allodynie (35%) et de démangeaisons (21%) étaient les symptômes les plus fréquemment rapportés. La comparaison entre les patients présentant une douleur neuropathique et ceux n'en présentant pas durant la CVO n'a pas révélé de différence significative concernant l'âge, le sexe, la sévérité de la maladie

(plus de 3 hospitalisations dues à des CVO et/ou un antécédent de syndrome thoracique aigu), le traitement chronique ou non par hydroxyurée, les caractéristiques de la CVO (localisation de la douleur, intensité de la douleur nociceptive) et les doses d'opioïdes délivrées aux deuxième et quatrième jours. La comparaison de ces critères entre les deux groupes de patients n'a pas permis d'identifier les facteurs de risque pouvant expliquer l'apparition de la douleur neuropathique au sein de cette cohorte, et combat l'idée que chez les enfants cela engendrerait ou serait associé à un statut clinique plus sévère.

### L'étude en quelques chiffres :

- 54 patients drépanocytaires âgés de 6 à 18 ans
- 41 % des patients ont eu une douleur neuropathique pendant la CVO dont 91 % au début de la CVO
- 44% des patients présentant une douleur neuropathique au deuxième jour n'avaient plus de douleur neuropathique au quatrième jour

Cette étude a fait l'objet d'une publication en janvier 2021 dans la revue *Children*

<https://doi.org/10.3390/children8020084>

## Docteur Bérengère Koehl

Service d'immuno-hématologie pédiatrique  
Centre de référence des syndromes drépanocytaires Hôpital Universitaire  
Robert Debré, AP-HP, Nord-Université de Paris  
INSERM UMRS 1134, Biologie intégrée du globule rouge, Paris Diderot  
(Paris)



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

Cette étude a été réalisée entre septembre 2018 et décembre 2019 dans le service de pédiatrie générale, avec l'équipe du centre d'évaluation et de traitement de la douleur et le centre de la drépanocytose de l'hôpital Robert Debré où plus de 2000 enfants drépanocytaires sont suivis. Ce site accueille quotidiennement des enfants qui sont hospitalisés pour des CVO douloureuses. Ces CVO peuvent durer plusieurs jours sans qu'on n'arrive parfois à soulager les enfants aussi rapidement qu'on le voudrait. La durée d'hospitalisation est très variable d'un enfant à l'autre, certains peuvent rester 10 jours ou plus pour la même CVO douloureuse. Cette étude a été pensée en collaboration avec le centre d'évaluation et de traitement de la douleur de l'hôpital Robert Debré pour mieux comprendre les différentes composantes de la douleur afin d'essayer de mieux les soulager.

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

Ce qui est toujours un peu délicat, c'est que les enfants traversent une période difficile et douloureuse durant leur hospitalisation. On a à la fois envie de faire de la recherche clinique, mais on ne veut pas les fatiguer ni les embêter avec des questions car ils ont besoin de repos et de calme tout comme leurs parents. La difficulté dans ce genre d'étude est donc de parvenir à obtenir des réponses sans être dérangent pour le patient. Cela a été assez facile grâce à l'échelle DN4 qui existe en version illustrée : grâce aux images que l'on montrait aux enfants, ils pouvaient répondre facilement à la question quel que soit leur âge, leur niveau de fatigue ou de concentration. La collecte des données pour chaque patient a donc été assez rapide car une fois l'accord des parents obtenu, l'échelle était passée en 5 minutes et le reste de l'étude se faisait en recueillant les données de traitements et d'antécédents de l'enfant sans solliciter le patient.

### → L'utilisation de l'échelle DN4 a été validée chez les adultes, pourrait-elle être également utilisée en routine chez les enfants ?

L'échelle DN4 est en cours de validation par le groupe Drepadol qui est la société savante nationale (composée de pédiatres et d'infirmières des équipes de traitement et prise en charge de la douleur de l'enfant dans les différents centres hospitaliers). Une fois validée, l'échelle pourra être utilisée chez les enfants dès la fin de cette année ou au début de 2022.

La validation des outils est importante car il faut s'assurer qu'ils sont compréhensibles et utilisables dans toutes les situations. L'échelle DN4 sera ainsi utilisée plus largement mais pour le moment elle est peu connue et elle mérite d'être diffusée pour que les pédiatres sachent qu'elle existe. Actuellement, il n'y a pas d'autre échelle qui mesure la douleur neuropathique chez l'enfant en clinique et c'est probablement la plus simple et la plus

pertinente. L'échelle sera en version illustrée, car les questions telles que « Est-ce que ça fourmille ? », « Est-ce que ça picote ? », « Est-ce que ça brûle ? » sont des notions qui ne sont pas simples à distinguer et peuvent être complexes pour un jeune enfant.

Il y aura donc des images par exemple de fourmis qui courent sur le bras pour illustrer la sensation de fourmillement, ou encore d'un enfant qui a son bras près d'une bougie pour mieux appréhender la sensation de brûlure. La version illustrée sera donc très intéressante à utiliser chez l'enfant à partir de 6 ans. Une validation chez l'enfant plus petit sera mise en place dans un second temps mais cela sera plus variable en fonction du niveau de langage, de compréhension, de la langue maternelle, etc...

### —> **Est-ce qu'un protocole de prise en charge doit être mis en place spécifiquement pour les patients présentant des douleurs neuropathiques ?**

Jusqu'ici, ces douleurs neuropathiques au cours de la crise douloureuse drépanocytaires chez l'enfant étaient assez méconnues. Tant qu'elles ne sont pas diagnostiquées, il est difficile de les traiter spécifiquement. Il y a une combinaison des mécanismes de la douleur avec toujours des douleurs nociceptives au cours de la CVO qui doivent être traitées par des opioïdes et des antalgiques classiques. On va probablement s'orienter vers une combinaison d'antalgiques et de suivi de ces douleurs nociceptives et neuropathiques. Pour préparer cela, il faudra bien expliquer aux patients et à leur famille l'objectif du traitement de la douleur neuropathique car la plupart de ces traitements appartiennent à la catégorie des traitements antidépresseurs ou neuroleptiques, assez peu couramment utilisés chez l'enfant. Cela nécessite d'être bien expliqué aux familles pour qu'il n'y ait pas de malentendu : on utilise ces traitements afin de diminuer les douleurs neuropathiques et non pas parce qu'on a diagnostiqué une pathologie neurologique ou même psychiatrique chez leur enfant. Ensuite la dose et la durée du traitement restera variable d'un enfant à l'autre.

### —> **Avez-vous prévu de réaliser une autre étude prospective pour évaluer si un traitement ciblant la douleur neuropathique pourrait améliorer la prise en charge de ces enfants ?**

C'est l'étape d'après. Idéalement, cette étude sera multicentrique, et inclura les autres centres de pédiatrie et des équipes douleurs en Ile-de-France et au-delà (Antilles-Guyane, région PACA...) si les collègues sont intéressés. Sur le plan réglementaire, il est plus compliqué de mener une étude interventionnelle qu'observationnelle. Dans cette étude-ci, nous avons pu observer les enfants et montrer que les douleurs neuropathiques sont très fréquentes. Pour mener une étude interventionnelle, il sera nécessaire de valider le projet auprès d'une commission d'éthique. Idéalement il faudra proposer un traitement au patient ou son placebo pour pouvoir réellement prouver que le traitement marche et diminue la douleur.

Ce genre d'étude suppose un tirage au sort chez tous les enfants présentant une douleur neuropathique qui se verront alors proposer soit le traitement classique et un placebo soit le traitement classique et le nouveau traitement. Il y a toujours un effet placebo c'est-à-dire que quand les gens prennent un nouveau traitement, il peut y avoir un effet positif ou négatif inconscient. Donc pour évaluer de manière très objective et la plus rigoureuse possible à la fois l'efficacité d'un traitement et ses éventuels effets indésirables, ce groupe placebo est indispensable. Cela ne remettra absolument pas en cause le traitement actuel de la CVO qui restera identique quel que soit le groupe, il y aura juste ce supplément ou non de traitement antidouleur neuropathique.

# Appels à projets

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

« Construction de l'Espace Européen de la Recherche et Attractivité Internationale » du Plan d'action 2021 Les projets proposés doivent être réalisés en France métropolitaine. 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 dépôt des dossiers pour la session d'évaluation 2 : 07 juillet 2021**

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

---

## **Agence Universitaire de la Francophonie - Appel à projets international AUF COVID-19.2**

Afin de soutenir les projets internationaux répondant à l'évolution de la pandémie qui continue à sévir, l'Agence Universitaire de la Francophonie lance un second appel international « AUF-COVID-19.2 » en élargissant la typologie des projets éligibles. L'appel est ouvert jusqu'au 15 juillet 2021.

Ce nouvel appel permettra de financer des recherches actions, enquêtes et/ou études consacrées à l'analyse des conséquences de la crise sanitaire sur les systèmes de santé mais également l'ensemble des rouages des écosystèmes. Ces projets devront proposer des solutions innovantes que ce soit dans les domaines de la santé, des sciences et technologies mais aussi des sciences humaines, économiques et sociales.

L'AUF soutiendra, en priorité :

- Des équipes de jeunes chercheurs portant des projets au bénéfice des pays du Sud
  - Des consortia proposant des projets à impact national, régional ou international.
- L'implication des Ministères concernés est encouragée et valorisée.

Les établissements d'enseignement supérieur ou les structures de recherche membres de l'AUF seuls ou en consortia ainsi que les réseaux universitaires membres de l'AUF peuvent soumettre. Les communautés étudiantes luttant contre la pandémie sont encouragées à participer si le coordinateur du projet est un.e enseignant.e ou un.e chercheur.e, permanent.e d'un de ces établissements. Les projets doivent obligatoirement être soutenus par des établissements d'enseignement supérieur de pays à revenu élevé ou être déployés au bénéfice des pays à revenu faible ou intermédiaire

### **Clôture de dépôt des dossiers pour la session d'évaluation 2 : jeudi 15 juillet 2021 à 18H (heure de Paris)**

➔ Plus d'informations :

<https://www.auf.org/nouvelles/appels-a-candidatures/appel-a-projets-international-auf-covid-19-2/>

## **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 : 8 septembre, 28 octobre 2021**

(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/ao-amorçage-2021-\\_maj.pdf](https://www.frm.org/upload/chercheurs/pdf/ao-amorçage-2021-_maj.pdf)

---

## **INSERM – AAP - "Tremplin international"**

Cet appel « first step » vise à soutenir la collaboration d'équipe étrangères et de jeunes chercheurs Inserm afin de promouvoir les échanges scientifiques et technologiques d'excellence entre deux laboratoires de recherche.

Ce partenariat, établi pour une durée d'un an devra mettre en avant la complémentarité d'expertise des parties prenantes.

### **Clôture de dépôt des dossiers : 13 septembre 2021 à 17h00 (heure de Paris)**

→ Plus d'informations :

[https://eva3-accueil.inserm.fr/sites/eva/appels-a-projets/irp\\_first-step/Documents/FirstStep2021\\_Appel\\_VF.pdf](https://eva3-accueil.inserm.fr/sites/eva/appels-a-projets/irp_first-step/Documents/FirstStep2021_Appel_VF.pdf)

---

## **INSERM - AAP- Projets de recherche internationaux (PRI)**

Les projets de recherche internationaux (PRI) sont des outils ouverts thématiquement. L'objectif des PRI est de soutenir les partenariats prometteurs existants ou émergents en donnant les moyens d'établir une coopération durable pour des projets scientifiques exceptionnels et à fort impact entre deux ou plusieurs pays. La création de PRI doit prouver la complémentarité entre les équipes et prouver la valeur ajoutée mutuellement bénéfique aux partenaires concernés. Leur objectif ultime est de consolider le partenariat entre l'équipe Inserm et une (ou plusieurs, selon la pertinence scientifique) équipes étrangères.

Ces projets de recherche conjoints seront établis pour une durée de cinq ans et bénéficieront, au-delà des ressources directement mobilisées par les laboratoires participants, de crédits d'un montant total de :

- 60000€ pour les PRI en Europe ;
- et 75000€ pour les PRI hors Europe.

### **Clôture de dépôt des dossiers : 13 septembre 2021, à 17h00 (heure de Paris)**

→ Plus d'informations :

[https://eva3-accueil.inserm.fr/sites/eva/appels-a-projets/irp\\_first-step/Pages/IRP.aspx](https://eva3-accueil.inserm.fr/sites/eva/appels-a-projets/irp_first-step/Pages/IRP.aspx)



## **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/>

---

## **Force Hémato : Appels A Projets 2021**

Force Hémato soutient la recherche en hématologie, à travers son soutien à des projets scientifiques. En 2021, Force hémato a décidé d'ouvrir :

- un Appel à Projet (AAP I) sur les études de biologie reliées à des protocoles de recherche clinique, des études translationnelles, des essais précoces avec des molécules non promues par l'industrie. Cinq projets seront sélectionnés et se verront attribuer 50 000€ chacun.
- Un Appel à Projet (AAP II) visant à soutenir la recherche sur l'épidémiologie, la pharmaco-économie, l'éducation thérapeutique, les sciences humaines, la qualité de vie, l'accompagnement des patients ou le parcours de soins. Deux projets seront sélectionnés et se verront attribuer 25 000€ chacun.

Les projets portant sur l'hématologie et le SARS-coV2 peuvent prétendre à ces deux AAP.

Les personnes intéressées sont conviées à se rapprocher des groupes coopérateurs : FIM, SFGM-TC, ALFA, GRAALL, GFM, GFHT, LYSA, FI-LMC, FILO, SFTS, CoMETH, IFM.

➔ Plus d'informations :

<https://force-hemato.org/force-hemato-lancement-des-appels-a-projets-2021>

## 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/>

# Bibliographie ...



Information COVID-19 : la bibliographie proposée dans ce bulletin inclut des articles qui concernent la maladie COVID-19 et les pathologies du globule rouge, à l'exception des articles rapportant des cas cliniques/séries de cas. Pour consulter la liste complète, régulièrement mise à jour, de ces articles, rendez-vous sur le site MCGR :

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

## Anémie dysérythropoïétique congénitale

### **Congenital dyserythropoietic anemia and drug-induced liver injury present as bland cholestasis: A case report**

Han Y, Zhuang Y, Tang W, Chen L, Chen Y, Gong Q, Zhang X.  
Exp Ther Med. 2021 May;21(5):456. doi: 10.3892/etm.2021.9887

## Anomalies de la membrane du globule rouge

### **Hereditary Elliptocytosis**

Jha SK, Budh DP.  
2021 Mar 25. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021 Jan-.

### **Ektacytometry Analysis of Post-splenectomy Red Blood Cell Properties Identifies Cell Membrane Stability Test as a Novel Biomarker of Membrane Health in Hereditary Spherocytosis**

Berrevoets MC, Bos J, Huisjes R, et al.  
Front Physiol. 2021 Mar 25;12:641384. doi: 10.3389/fphys.2021.641384

### **Recent advances in the pathophysiology of PIEZO1-related hereditary xerocytosis**

Jankovsky N, Caulier A, Demagny J, et al.  
Am J Hematol. 2021 Apr 13. doi: 10.1002/ajh.26192

### **Characterisation of Asp669Tyr Piezo1 cation channel activity in red blood cells: an unexpected phenotype**

Pérès L, Monedero Alonso D, Nudel M, et al.  
Br J Haematol. 2021 Jul;194(1):e51-e55. doi: 10.1111/bjh.17467

### **Multiple thrombosis in a patient with Gardos channelopathy and a new KCNN4 mutation**

Mansour-Hendili L, Egée S, Monedero-Alonso D, et al.  
Am J Hematol. 2021 May 18. doi: 10.1002/ajh.26245

### **Effect of cryopreservation on a rare McLeod donor red blood cell concentrate**

Turner TR, Clarke G, Denomme GA, Skeate R, Acker JP.  
Immunohematology. 2021 Jun;37(2):78-83. doi: 10.21307/immunohematology-2021-012

### **Infantile pyknocytosis with marked hemolytic anemia**

Namba T, Ochi M, Ogura H, Kanno H, Higuchi Y.  
Pediatr Neonatol. 2021 Jun 2:S1875-9572(21)00095-4. doi: 10.1016/j.pedneo.2021.05.015

### **A *Grammastola spatulata* mechanotoxin-4 (GsMTx4)-sensitive cation channel mediates increased cation permeability in human hereditary spherocytosis of multiple genetic etiologies**

Vandorpe DH, Shmukler BE, Ilboudo Y, et al.  
Haematologica. 2021 Jun 10. doi: 10.3324/haematol.2021.278770

### **Familial genotypic and phenotypic heterogeneity and its implications on genetic counseling exemplified in two cases of hereditary pyropoikilocytosis/erythrocytic spectrin-linked hemolytic anemia masquerading as congenital dyserythropoietic anemia**

Jamwal M, Aggarwal A, Sharma P, et al.  
Pediatr Blood Cancer. 2021 Jun 12:e29181. doi: 10.1002/pbc.29181

## **Metabolic Fingerprint in Hereditary Spherocytosis Correlates With Red Blood Cell Characteristics and Clinical Severity**

van Dooijeweert B, Broeks MH, Verhoeven-Duif NM, et al.  
Hemasphere. 2021 Jun 12;5(7):e591. doi: 10.1097/HS9.0000000000000591

## **The updated beta-spectrin mutations in patients with hereditary spherocytosis by targeted next-generation sequencing**

Fan J, Yao L, Lu D, et al.  
J Hum Genet. 2021 Jun 18. doi: 10.1038/s10038-021-00946-6

## **Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase**

### **G6PD Variants and Haemolytic Sensitivity to Primaquine and Other Drugs**

Bancone G, Chu CS.  
Front Pharmacol. 2021 Mar 15;12:638885. doi: 10.3389/fphar.2021.638885

### **The Controversial Role of Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency on Cardiovascular Disease: A Narrative Review**

Dore MP, Parodi G, Portoghese M, Pes GM.  
Oxid Med Cell Longev. 2021 Apr 29;2021:5529256. doi: 10.1155/2021/5529256

### **Favism-induced methemoglobinemia in a G6PD deficient male with a subsequent hemolytic cascade, a therapeutic challenge: Case report and review of literature**

Ata F, Javed S, Muthanna B, et al.  
Clin Case Rep. 2021 Feb 20;9(4):2048-2052. doi: 10.1002/ccr3.3941

### **Hematologic and systemic metabolic alterations due to Mediterranean class II G6PD deficiency in mice**

D'Alessandro A, Howie HL, Hay AM, et al.  
JCI Insight. 2021 Jun 17;147056. doi: 10.1172/jci.insight.147056

### **Management of children with glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency presenting with acute haemolytic crisis during the SARs-COV-2 pandemic**

Elalfy M, Adly A, Eltonbary K et al.  
Vox Sang. [published online ahead of print, 2021 June 8]. doi: 10.1111/vox.13123

## **Déficit en pyruvate kinase**

### **Allogeneic hematopoietic stem cell transplantation in a 3-year-old boy with congenital pyruvate kinase deficiency: A case report**

Ma ZY, Yang X.  
World J Clin Cases. 2021 Apr 26;9(12):2916-2922. doi: 10.12998/wjcc.v9.i12.2916

### **Improving the laboratory diagnosis of pyruvate kinase deficiency**

Laas C, Lambert C, Senior McKenzie T, et al.  
Br J Haematol. 2021 Jun;193(5):994-1000. doi: 10.1111/bjh.17483

### **Pyruvate kinase deficiency in children**

Chonat S, Eber SW, Holzhauer S, et al.  
Pediatr Blood Cancer. 2021 Jun 14:e29148. doi: 10.1002/pbc.29148

## **Drépanocytose**

### **Mechanisms of pain in sickle cell disease**

Takaoka K, Cyril AC, Jinesh S, Radhakrishnan R.  
Br J Pain. 2021 May;15(2):213-220. doi: 10.1177/2049463720920682

### **Systematic Review/Meta-Analysis on Efficacy of Allogeneic Hematopoietic Cell Transplantation in Sickle Cell Disease: An International Effort on Behalf of the Pediatric Diseases Working Party of European Society for Blood and Marrow Transplantation and the Sickle Cell Transplantation International Consortium**

Iqbal M, Reljic T, Corbacioglu S, et al.  
Transplant Cell Ther. 2021 Feb;27(2):167.e1-167.e12. doi: 10.1016/j.jtct.2020.10.007

## **Impact of renal function on hydroxyurea exposure in sickle-cell disease patients**

Pressiat C, Rakotoson MG, Habibi A, et al.

Br J Clin Pharmacol. 2021 May;87(5):2274-2285. doi: 10.1111/bcp.14653

## **Emergency Department Health Care Utilization and Opioid Administration Among Pediatric Patients With Sickle Cell Vasoocclusive Pain Crisis and Coexisting Mental Health Illness**

Leuche VT, Cutler GJ, Nelson SC, Jin J, Bergmann KR.

Pediatr Emerg Care. 2020 Dec 14. doi: 10.1097/PEC.0000000000002322

## **Sickle Cell Anemia**

Mangla A, Ehsan M, Agarwal N, Maruvada S.

2021 Apr 14. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021 Jan-.

## **Sickle Cell Anemia (Nursing)**

Mangla A, Ehsan M, Agarwal N, Maruvada S, Doerr C.

2021 Apr 14. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021 Jan-.

## **Sickle Cell Trait**

Ashorobi D, Ramsey A, Yarrarapu SNS, Bhatt R.

2021 May 1. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021 Jan-.

## **Bone Marrow Transplantation In Sickle Cell Disease**

Ashorobi D, Bhatt R.

2021 May 1. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021 Jan-.

## **Immunological Hallmarks of Inflammatory Status in Vaso-Occlusive Crisis of Sickle Cell Anemia Patients**

Silva-Junior AL, Garcia NP, Cardoso EC, et al.

Front Immunol. 2021 Mar 11;12:559925. doi: 10.3389/fimmu.2021.559925

## **Antiphospholipid Antibodies in Sickle Cell Disease: A Systematic Review and Exploratory Meta-Analysis**

Merashli M, Arcaro A, Graf M, Caruso M, Ames PRJ, Gentile F.

Clin Appl Thromb Hemost. 2021 Jan- Dec;27:10760296211002914. doi: 10.1177/10760296211002914

## **Complement in Sickle Cell Disease: Are We Ready for Prime Time?**

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

J Blood Med. 2021 Mar 23;12:177-187. doi: 10.2147/JBM.S287301

## **Voxelotor: alteration of sickle cell disease pathophysiology by a first-in-class polymerization inhibitor**

Glaros AK, Razvi R, Shah N, Zaidi AU.

Ther Adv Hematol. 2021 Mar 19;12:20406207211001136. doi: 10.1177/20406207211001136

## **P-Selectin Blockade in the Treatment of Painful Vaso-Occlusive Crises in Sickle Cell Disease: A Spotlight on Crizanlizumab**

Karki NR, Kutlar A.

J Pain Res. 2021 Mar 30;14:849-856. doi: 10.2147/JPR.S278285

## **Automated Oxygen Gradient Ektacytometry: A Novel Biomarker in Sickle Cell Anemia**

Sadaf A, Seu KG, Thaman E, et al.

Front Physiol. 2021 Mar 25;12:636609. doi: 10.3389/fphys.2021.636609

## **Impairment of Cerebrovascular Hemodynamics in Patients With Severe and Milder Forms of Sickle Cell Disease**

Afzali-Hashemi L, Baas KPA, Schrantee A, et al.

Front Physiol. 2021 Apr 20;12:645205. doi: 10.3389/fphys.2021.645205

## **Cardiovascular benefits of a home-based exercise program in patients with sickle cell disease**

de Araujo Junior JA, Antonelli Rossi DA, Carneiro Valadão TF, et al.

PLoS One. 2021 May 12;16(5):e0250128. doi: 10.1371/journal.pone.0250128

## **Targeting Neutrophil Adhesive Events to Address Vaso-Occlusive Crisis in Sickle Cell Patients**

Morikis VA, Hernandez AA, Magnani JL, Sperandio M, Simon SI.

Front Immunol. 2021 Apr 28;12:663886. doi: 10.3389/fimmu.2021.663886

## **Development of an Online Reproductive Health Intervention for Individuals with Sickle Cell Disease or Trait**

Johnson-Mallard V, Oguntoye A, Eades N, et al.

Womens Health Rep (New Rochelle). 2021 May 21;2(1):142-148. doi: 10.1089/whr.2020.0098

## **Safety of 3 Tesla Magnetic Resonance Imaging in Patients with Sickle Cell Disease**

Justice O, Jordan LC, Lee CA, et al.

Radiol Res Pract. 2021 May 11;2021:5531775. doi: 10.1155/2021/5531775

## **Lower hair cortisol among patients with sickle cell disease may indicate decreased adrenal reserves**

Hollister BM, Zilbermint M, Minniti CP, et al.

Am J Blood Res. 2021 Apr 15;11(2):140-148

## **Association between pulmonary function and cardiac enzymes in sickle cell disease**

Antwi-Boasiako C, Asare MM, Baba I, et al.

Am J Blood Res. 2021 Apr 15;11(2):199-205

## **Integrating a problem-solving intervention with routine care to improve psychosocial functioning among mothers of children with sickle cell disease: A randomized controlled trial**

Asnani MR, Francis D, Knight-Madden J, Chang-Lopez S, King L, Walker S.

PLoS One. 2021 Jun 9;16(6):e0252513. doi: 10.1371/journal.pone.0252513

## **Predictors of Diffusing Capacity in Children With Sickle Cell Disease: A Longitudinal Study**

Mondal P, Midya V, Khokhar A, Sathianathan S, Forno E.

Front Pediatr. 2021 May 31;9:678174. doi: 10.3389/fped.2021.678174

## **Prevalence of Stroke in Asian Patients with Sickle Cell Anemia: A Systematic Review and Meta-Analysis**

Kuikel S, Rauniyar R, Kharel S, et al.

Neurol Res Int. 2021 Jun 3;2021:9961610. doi: 10.1155/2021/9961610

## **Increased Prevalence of Alloimmunization in Sickle Cell Disease? Should We Restore Blood Donation in French Guiana?**

Conrath S, Vantilcke V, Parisot M, Maire F, Selles P, Elenga N.

Front Med (Lausanne). 2021 Jun 11;8:681549. doi: 10.3389/fmed.2021.681549

## **Cas9 protein delivery non-integrating lentiviral vectors for gene correction in sickle cell disease**

Uchida N, Drysdale CM, Nassehi T, et al.

Mol Ther Methods Clin Dev. 2021 Mar 3;21:121-132. doi: 10.1016/j.omtm.2021.02.022

## **Characterization and statistical modeling of glycosylation changes in sickle cell disease**

Ashwood HE, Ashwood C, Schmidt AP, Gundry RL, Hoffmeister KM, Anani WQ.

Blood Adv. 2021 Mar 9;5(5):1463-1473. doi: 10.1182/bloodadvances.2020003376

## **Dual-energy CT evidence of pulmonary microvascular occlusion in patients with sickle cell disease experiencing acute chest syndrome**

Dako F, Hossain R, Jeudy J, White C.

Clin Imaging. 2021 Mar 20;78:94-97. doi: 10.1016/j.clinimag.2021.03.018

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

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

Br J Haematol. 2021 Jun;193(5):988-993. doi: 10.1111/bjh.17416

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

Ballas SK.

Ann Hematol. 2021 May;100(5):1133-1138. doi: 10.1007/s00277-021-04502-2

## **Surgical treatment of humeral head avascular necrosis in patients with sickle cell disease: a systematic review**

Alkhateeb JM, Arafah MA, Tashkandi M, Al Qahtani SM

JSES Int. 2021 Mar 26;5(3):391-397. doi: 10.1016/j.jseint.2021.01.011

## **Feasibility of Medical Student Mentors to Improve Transition in Sickle Cell Disease**

Viola AS, Drachtman R, Kaveney A, et al.

J Pediatr Psychol. 2021 Mar 29;jsab031. doi: 10.1093/jpepsy/jsab031

### **Antibiotic use in adults during sickle cell vaso-occlusive crisis: Is it time for a controlled trial?**

Jang T, Mo G, Stewart C, et al.

Br J Haematol. 2021 Jun;193(6):1281-1283. doi: 10.1111/bjh.17439

### **Monitoring retinal pathology and cerebral injury in sickle cell disease using spectral-domain optical coherence tomography in pediatric patients**

Jin J, Kandula V, Miller RE.

Pediatr Blood Cancer. 2021 Jul;68(7):e29028. doi: 10.1002/pbc.29028

### **A systematic review of ketamine for the management of vaso-occlusive pain in sickle cell disease**

Harris EM, Vilks E, Heeney MM, Solodiuk J, Greco C, Archer NM.

Pediatr Blood Cancer. 2021 Jul;68(7):e28989. doi: 10.1002/pbc.28989

### **Evidence for Prophylactic Transfusion during Pregnancy for Women with Sickle Cell Disease**

Whittington JR, Magann EF, Ounpraseuth ST, Chang JN, Whitcombe DD, Morrison JC.

South Med J. 2021 Apr;114(4):231-236. doi: 10.14423/SMJ.0000000000001233

### **Red cell transfusion and alloimmunization in sickle cell disease**

Linder GE, Chou ST.

Haematologica. 2021 Apr 1. doi: 10.3324/haematol.2020.270546

### **One third of alloantibodies in patients with sickle cell disease transfused with African blood are missed by the standard red blood cell test panel**

Boateng LA, Schonewille H, Ligthart PC, et al.

Haematologica. 2021 Apr 1. doi: 10.3324/haematol.2021.278451

### **Vasculopathy in Sickle Cell Disease: From Red Blood Cell Sickling to Vascular Dysfunction**

Nader E, Conran N, Romana M, Connes P.

Compr Physiol. 2021 Apr 1;11(2):1785-1803. doi: 10.1002/cphy.c200024

### **Co-morbidities and mortality in patients with sickle cell disease in England: A 10-year cohort analysis using hospital episodes statistics (HES) data**

Piel FB, Jobanputra M, Gallagher M, Weber J, Laird SG, McGahan M.

Blood Cells Mol Dis. 2021 Jul;89:102567. doi: 10.1016/j.bcmd.2021.102567

### **Rationally Designed Base Editors for Precise Editing of the Sickle Cell Disease Mutation**

Chu SH, Packer M, Rees H, et al.

CRISPR J. 2021 Apr;4(2):169-177. doi: 10.1089/crispr.2020.0144

### **Occlusal Disorders in Patients with Sickle Cell Disease: Critical Literature Review**

Lopes CMI, Lira SS, da Silva Oliveira JC, Alves E Luna AC, de Melo Valença PA, de Menezes VA.

J Clin Pediatr Dent. 2021 Apr 1;45(2):117-122. doi: 10.17796/1053-4625-45.2.8

### **Opioid Use in Adults With Sickle Cell Disease Hospitalized During Vaso-Occlusive Crisis: A Systematic Review**

Osborne JC, Osakwe Z, Odlum M.

J Hematol. 2021 Apr;10(2):46-52. doi: 10.14740/jh828

### **Enlarged pulmonary artery on computed tomography and respiratory failure in sickle cell disease acute chest syndrome**

Simonson JL, Pandya D, Kang J, Talwar A, Zaidi GZ.

Pulm Circ. 2021 May 21;11(2):20458940211018345. doi: 10.1177/20458940211018345

### **Neutrophil gelatinase-associated lipocalin as a biomarker of nephropathy in sickle cell disease**

Marouf R, Adekile AD, El-Muzaini H, Abdulla R, Mojiminiyi OA.

Ann Hematol. 2021 Jun;100(6):1401-1409. doi: 10.1007/s00277-021-04500-4

### **Common Complications of Sickle Cell Disease: A Simulation-Based Curriculum**

Cramer-Bour C, Peterson J, Walsh B, Klings ES

MedEdPORTAL. 2021 Apr 2;17:11139. doi: 10.15766/mep\_2374-8265.11139

### **Effects of Genotypes and Treatment on Oxygenscan Parameters in Sickle Cell Disease**

Boisson C, Rab MAE, Nader E, et al.

Cells. 2021 Apr 5;10(4):811. doi: 10.3390/cells10040811

## **Depression in adults with sickle cell disease: a systematic review of the methodological issues in assessing prevalence of depression**

Oudin Doglioni D, Chabasseur V, Barbot F, Galactéros F, Gay MC.  
BMC Psychol. 2021 Apr 6;9(1):54. doi: 10.1186/s40359-021-00543-4

## **A Randomized Controlled Trial of Working Memory Training in Pediatric Sickle Cell Disease**

Hardy SJ, Bills SE, Meier ER, et al.  
J Pediatr Psychol. 2021 Apr 7;jsab030. doi: 10.1093/jpepsy/jsab030

## **Voxelotor in adolescents and adults with sickle cell disease (HOPE): long-term follow-up results of an international, randomised, double-blind, placebo-controlled, phase 3 trial**

Howard J, Ataga KI, Brown RC, et al.  
Lancet Haematol. 2021 May;8(5):e323-e333. doi: 10.1016/S2352-3026(21)00059-4

## **Will the changing therapeutic landscape meet the needs of patients with sickle cell disease?**

Inusa BPD, Casale M, Campbell A, Archer N.  
Lancet Haematol. 2021 May;8(5):e306-e307. doi: 10.1016/S2352-3026(21)00098-3

## **Fifteen-minute consultation: Recognition of sickle cell crises in the paediatric emergency department**

Patel S, Dadnam C, Hewitson R, Thakur I, Morgan J.  
Arch Dis Child Educ Pract Ed. 2021 Apr 8;edpract-2020-321338. doi: 10.1136/archdischild-2020-321338

## **Cerebral Hemodynamics and Executive Function in Sickle Cell Anemia**

Prussien KV, Compas BE, Siciliano RE, et al.  
Stroke. 2021 May;52(5):1830-1834. doi: 10.1161/STROKEAHA.120.032741

## **Social support networks of adults with sickle cell disease**

Desine S, Eskin L, Bonham VL, Koehly LM.  
J Genet Couns. 2021 Apr 12. doi: 10.1002/jgc4.1410

## **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 Apr 14;28(3):taab013. doi: 10.1093/jtm/taab013

## **Genetic therapies for the first molecular disease**

Doerfler PA, Sharma A, Porter JS, Zheng Y, Tisdale JF, Weiss MJ.  
J Clin Invest. 2021 Apr 15;131(8):146394. doi: 10.1172/JCI146394

## **Electronic Health Record-Embedded Individualized Pain Plans for Emergency Department Treatment of Vaso-occlusive Episodes in Adults With Sickle Cell Disease: Protocol for a Preimplementation and Postimplementation Study**

Luo L, King AA, Carroll Y, et al.  
JMIR Res Protoc. 2021 Apr 16;10(4):e24818. doi: 10.2196/24818

## **Qualitative and quantitative magnetic resonance imaging evaluation of bone tissue vaso-occlusive events in patients with sickle cell disease**

Lins CF, Salmon CEG, de Souza LA, et al.  
Bone. 2021 Jul;148:115961. doi: 10.1016/j.bone.2021.115961

## **Frequency of bacteremia in patients with sickle cell disease: a longitudinal study**

Al-Tawfiq JA, Rabaan AA, AlEdreesi MH  
Ann Hematol. 2021 Jun;100(6):1411-1416. doi: 10.1007/s00277-021-04523-x

## **Optimisation of T2 and T2\* sequences in MRI for better quantification of iron on transfused dependent sickle cell patients**

Ahmed A, Baldo A, Sulieman A, et al.  
Sci Rep. 2021 Apr 19;11(1):8513. doi: 10.1038/s41598-021-88116-8

## **Effect of Poloxamer 188 vs Placebo on Painful Vaso-Occlusive Episodes in Children and Adults With Sickle Cell Disease: A Randomized Clinical Trial**

Casella JF, Barton BA, Kanter J, et al.  
JAMA. 2021 Apr 20;325(15):1513-1523. doi: 10.1001/jama.2021.3414



## **How do we monitor hemoglobin S in patients who undergo red blood cell exchange and take voxelotor ?**

Godbey EA, Anderson MR, M Bachmann L, Sanford KW, Wieditz K, Roseff SD.  
Transfusion. 2021 Jun;61(6):1680-1683. doi: 10.1111/trf.16405

## **A pilot study of the acceptability, feasibility and safety of yoga for chronic pain in sickle cell disease**

Bakshi N, Cooley A, Ross D, et al.  
Complement Ther Med. 2021 Jun;59:102722. doi: 10.1016/j.ctim.2021.102722

## **Quantification of intermittent retinal capillary perfusion in sickle cell disease**

Zhou DB, Castanos MV, Pinhas A, et al.  
Biomed Opt Express. 2021 Apr 21;12(5):2825-2840. doi: 10.1364/BOE.418874

## **Brain injury pathophysiology study by a multimodal approach in children with sickle cell anemia with no intra or extra cranial arteriopathy**

Brousse V, Pondarre C, Kossorotoff M, et al.  
Haematologica. 2021 Apr 22. doi: 10.3324/haematol.2020.278226

## **Reduced global cerebral oxygen metabolic rate in sickle cell disease and chronic anemias**

Vu C, Bush A, Choi S, et al.  
Am J Hematol. 2021 Apr 23. doi: 10.1002/ajh.26203

## **Choroid plexus perfusion in sickle cell disease and moyamoya vasculopathy: Implications for lymphatic flow**

Johnson SE, McKnight CD, Jordan LC, et al.  
J Cereb Blood Flow Metab. 2021 Apr 28;271678X211010731. doi: 10.1177/0271678X211010731

## **Sevuparin for the treatment of acute pain crisis in patients with sickle cell disease: a multicentre, randomised, double-blind, placebo-controlled, phase 2 trial**

Biemond BJ, Tombak A, Kilinc Y, et al.  
Lancet Haematol. 2021 May;8(5):e334-e343. doi: 10.1016/S2352-3026(21)00053-3

## **Advances in neuroimaging to improve care in sickle cell disease**

Jordan LC, DeBaun MR, Donahue MJ.  
Lancet Neurol. 2021 May;20(5):398-408. doi: 10.1016/S1474-4422(20)30490-7

## **Dépistage néonatal de la drépanocytose en France**

Brousse V, Allaf B, Benkerrou M.  
Med Sci (Paris). 2021 May;37(5):482-490. doi: 10.1051/medsci/2021056

## **Evaluation of point-of-care International Normalized Ratio in sickle cell disease**

Rahman S, Srisuwananukorn A, Molokie RE, et al.  
Res Pract Thromb Haemost. 2021 May 27;5(4):e12533. doi: 10.1002/rth2.12533

## **Non-S Sickling Hemoglobin Variants: Historical, Genetic, Diagnostic, and Clinical Perspectives**

Ahmed SG, Ibrahim UA.  
Oman Med J. 2021 May 31;36(3):e261. doi: 10.5001/omj.2021.102

## **Levels of angiotensin-converting enzyme 1 and 2 in serum and urine of children with Sickle Cell Disease**

Hsien HC, Casarini DE, Carvalhaes JTA, Ronchi FA, Oliveira LCG, Braga JAP.  
J Bras Nefrol. 2021 May 3:S0101-28002021005039301. doi: 10.1590/2175-8239-JBN-2020-0174

## **Screening for Cognitive Dysfunction Using the Rowland Universal Dementia Assessment Scale in Adults With Sickle Cell Disease**

Forté S, Blais F, Castonguay M, et al.  
JAMA Netw Open. 2021 May 3;4(5):e217039. doi: 10.1001/jamanetworkopen.2021.7039

## **Mobile health use predicts self-efficacy and self- management in adolescents with sickle cell disease**

Hood AM, Nwankwo C, Walton A, et al.  
Transl Behav Med. 2021 May 5:ibab041. doi: 10.1093/tbm/ibab041

## **Artificial intelligence for improving sickle cell retinopathy diagnosis and management**

Cai S, Han IC, Scott AW  
Eye (Lond). 2021 May 6. doi: 10.1038/s41433-021-01556-4

## **Stable to improved cardiac and pulmonary function in children with high-risk sickle cell disease following haploidentical stem cell transplantation**

Friedman D, Dozor AJ, Milner J, et al.  
Bone Marrow Transplant. 2021 May 6. doi: 10.1038/s41409-021-01298-7

## **Insights into the skin microbiome of sickle cell disease leg ulcers**

Byeon J, Blizinsky KD, Persaud A, et al.  
Wound Repair Regen. 2021 May 8. doi: 10.1111/wrrr.12924

## **Transcranial color-coded duplex sonography reliably identifies intracranial vasculopathy in adult patients with sickle cell disease**

Edjlali M, Gobin-Metteil MP, Mélé N, et al.  
Am J Hematol. 2021 May 10. doi: 10.1002/ajh.26215

## **Disease severity impacts plerixafor-mobilized stem cell collection in patients with sickle cell disease**

Leonard A, Sharma A, Uchida N, et al.  
Blood Adv. 2021 May 11;5(9):2403-2411. doi: 10.1182/bloodadvances.2021004232

## **Maintenance of a High Influenza Vaccination Rate and Improvement in Health Outcomes in a Pediatric Sickle Cell Disease Clinic**

Lo ZC, Sobota AE.  
J Pediatr Hematol Oncol. 2021 May 11. doi: 10.1097/MPH.0000000000002192

## **Maintenance of an Immunogenic Response to Pneumococcal Vaccination in Children With Sickle Cell Disease**

Rahim MQ, Arends AM, Jacob SA.  
J Pediatr Hematol Oncol. 2021 May 11. doi: 10.1097/MPH.0000000000002187

## **Rapid and automated quantitation of dense red blood cells: A robust biomarker of hydroxyurea treatment response**

Sadaf A, Quinn CT, Korpik JB, et al.  
Blood Cells Mol Dis. 2021 May 11;90:102576. doi: 10.1016/j.bcmd.2021.102576

## **Low FEV<sub>1</sub> is associated with fetal death in pregnant women with sickle cell disease**

Hayfron-Benjamin CF, Asare EV, Boafor T, et al.  
Am J Hematol. 2021 May 13. doi: 10.1002/ajh.26236

## **Comparing the Effectiveness of Education Versus Digital Cognitive Behavioral Therapy for Adults With Sickle Cell Disease: Protocol for the Cognitive Behavioral Therapy and Real-time Pain Management Intervention for Sickle Cell via Mobile Applications (CaRISMA) Study**

Badawy SM, Abebe KZ, Reichman CA, et al.  
JMIR Res Protoc. 2021 May 14;10(5):e29014. doi: 10.2196/29014

## **Seizures risk factors in sickle cell disease. The cooperative study of sickle cell disease**

Nawaiseh M, Shaban A, Abualia M, et al.  
Seizure. 2021 Jul;89:107-113. doi: 10.1016/j.seizure.2021.05.009

## **All-Cause Mortality and Incidence of Major Adverse Cardiac Events in Sickle Cell Nephropathy: A Comparative Study**

Udani K, Parisio-Poldiak N, Campbell J, Collier V, Patel P.  
Cureus. 2021 May 16;13(5):e15059. doi: 10.7759/cureus.15059

## **Lactate dehydrogenase to carboxyhemoglobin ratio as a biomarker of heme release to heme processing is associated with higher tricuspid regurgitant jet velocity and early death in sickle cell disease**

van Vuren AJ, Minniti CP, Mendelsohn L, Baird JH, Kato GJ, van Beers EJ.  
Am J Hematol. 2021 May 17. doi: 10.1002/ajh.26243

## **Screening for New Red Blood Cell Alloantibodies after Transfusion in Patients with Sickle Cell Disease**

Rankin A, Darbari D, Campbell A, et al.  
Transfusion. 2021 May 17. doi: 10.1111/trf.16444

## **Chlorine inhalation induces acute chest syndrome in humanized sickle cell mouse model and ameliorated by postexposure hemopexin**

Alishlash AS, Sapkota M, Ahmad I, et al.  
Redox Biol. 2021 Aug;44:102009. doi: 10.1016/j.redox.2021.102009

## **Establishing Sickle Cell Disease Stroke Prevention Teams in Africa is Feasible: Program Evaluation Using the RE-AIM Framework**

Ghafuri DL, Abdullahi SU, Dambatta AH, et al.  
J Pediatr Hematol Oncol. 2021 May 18. doi: 10.1097/MPH.0000000000002179

## **Mortality and Causes of Death From Sickle Cell Disease in The Netherlands, 1985-2017**

Rettenbacher E, Zaal J, Heijboer H, et al.  
J Pediatr Hematol Oncol. 2021 May 18. doi: 10.1097/MPH.0000000000002193

## **Sickle Cell Disease and Pain: Is it all Vaso-occlusive Crises?**

Ramsay Z, Bartlett R, Ali A, Grant J, Gordon-Strachan G, Asnani M.  
Clin J Pain. 2021 May 19. doi: 10.1097/AJP.0000000000000949

## **Engaging Caregivers and Providers of Children With Sickle Cell Anemia in Shared Decision Making for Hydroxyurea: Protocol for a Multicenter Randomized Controlled Trial**

Hood AM, Strong H, Nwankwo C, et al.  
JMIR Res Protoc. 2021 May 21;10(5):e27650. doi: 10.2196/27650

## **Impact of a submaximal mono-articular exercise on the skeletal muscle function of patients with sickle cell disease**

Gouraud E, Connes P, Gauthier-Vasserot A, et al.  
Eur J Appl Physiol. 2021 May 22. doi: 10.1007/s00421-021-04716-2

## **Is Skeletal Muscle Dysfunction a Limiting Factor of Exercise Functional Capacity in Patients with Sickle Cell Disease?**

Gouraud E, Connes P, Gauthier-Vasserot A, et al.  
J Clin Med. 2021 May 22;10(11):2250. doi: 10.3390/jcm10112250

## **Diagnosis of Sickle Cell Disease and HBB Haplotyping in the Era of Personalized Medicine: Role of Next Generation Sequencing**

Adekile A, Akbulut-Jeradi N, Al Khaldi R, Fernandez MJ, Sukumaran J.  
J Pers Med. 2021 May 23;11(6):454. doi: 10.3390/jpm11060454

## **Cost-effectiveness of a hypothetical cell or gene therapy cure for sickle cell disease**

Salcedo J, Bulovic J, Young CM.  
Sci Rep. 2021 May 25;11(1):10838. doi: 10.1038/s41598-021-90405-1

## **Large red cell-derived membrane particles are major contributors to hypercoagulability in sickle cell disease**

Smith RA, Mankelov TJ, Drizou D, et al.  
Sci Rep. 2021 May 26;11(1):11035. doi: 10.1038/s41598-021-90477-z

## **Stroke and stroke prevention in sickle cell anemia in developed and selected developing countries**

Bhattacharya P, Sarmah D, Dave KR, et al.  
J Neurol Sci. 2021 May 26;427:117510. doi: 10.1016/j.jns.2021.117510

## **Delta-globin gene expression improves sickle cell disease in a humanised mouse model**

Porcu S, Simbula M, Marongiu MF, et al.  
Br J Haematol. 2021 Jun;193(6):1228-1237. doi: 10.1111/bjh.17561

## **Sickle cell nephropathy: insights into the pediatric population**

Adebayo OC, Van den Heuvel LP, Olowu WA, Levchenko EN, Labarque V.  
Pediatr Nephrol. 2021 May 29. doi: 10.1007/s00467-021-05126-4

## **Clinical Utilities of Electrocardiography in the Diagnosis of Myocardial Ischemia in Children With Sickle Cell Anemia: Correlation With Serum Cardiac Troponin I**

Adeniyi AT, Okeniyi JAO, Adegoke SA, et al.  
J Pediatr Hematol Oncol. 2021 May 31. doi: 10.1097/MPH.0000000000002230

## **A Feasibility Pilot Study of Online Modules of Hydroxyurea and Sickle Cell Disease Care for Adolescents and Young Adults for Family Medicine Residents**

Dawson A, Mullen K, Janson IA, et al.

J Pediatr Hematol Oncol. 2021 May 31. doi: 10.1097/MPH.0000000000002224

## **A Budget Impact Analysis of Gene Therapy for Sickle Cell Disease: The Medicaid Perspective**

DeMartino P, Haag MB, Hersh AR, Caughey AB, Roth JA

JAMA Pediatr. 2021 Jun 1;175(6):617-623. doi: 10.1001/jamapediatrics.2020.7140

## **Peripartum considerations in sickle cell disease**

Ezihe-Ejiofor A, Jackson J.

Curr Opin Anaesthesiol. 2021 Jun 1;34(3):212-217. doi: 10.1097/ACO.0000000000001004

## **Comparison of CD34+ cells isolated from frozen cord blood and fresh adult peripheral blood of sickle cell disease patients in gene correction of the sickle mutation at late-stage erythroid differentiation**

Kumkhaek C, Uchida N, Tisdale JF, Rodgers GP.

Br J Haematol. 2021 Jun 1. doi: 10.1111/bjh.17564

## **Research in Sickle Cell Disease: From Bedside to Bench to Bedside**

Salinas Cisneros G, Thein SL.

Hemasphere. 2021 Jun 1;5(6):e584. doi: 10.1097/HS9.0000000000000584

## **Co-Inheritance of $\alpha$ -thalassemia gene mutation in patients with sickle cell Disease: Impact on clinical and hematological variables**

Ali Al-Barazanchi ZA, Abdulateef SS, Hassan MK.

Niger J Clin Pract. 2021 Jun;24(6):874-882. doi: 10.4103/njcp.njcp\_11\_20

## **Troponin elevation in sickle cell disease**

Akkus NI, Rajpal S, Hilbun J, et al.

Med Princ Pract. 2021 Jun 2. doi: 10.1159/000517540

## **Base editing of haematopoietic stem cells rescues sickle cell disease in mice**

Newby GA, Yen JS, Woodard KJ, et al.

Nature. 2021 Jun 2. doi: 10.1038/s41586-021-03609-w

## **Hemodynamic and biological correlates of glomerular hyperfiltration in sickle cell patients before and under renin-angiotensin system blocker**

Haymann JP, Hammoudi N, Livrozet M, et al.

Sci Rep. 2021 Jun 3;11(1):11682. doi: 10.1038/s41598-021-91161-y

## **Leukemia after gene therapy for sickle cell disease: insertional mutagenesis, busulfan, both or neither**

Jones RJ, DeBaun MR.

Blood. 2021 Jun 3;blood.2021011488. doi: 10.1182/blood.2021011488

## **A scoping review of transition interventions for young adults with sickle cell disease**

Viola A, Porter J, Shipman J, Brooks E, Valrie C.

Pediatr Blood Cancer. 2021 Jun 5:e29135. doi: 10.1002/pbc.29135

## **SNAP: Supportive noninvasive ventilation for acute chest syndrome prevention in children with sickle cell disease**

Guenther CS, Pae VJ, Neri CM, Barry K, Duggan MA, Cohen RT.

Pediatr Blood Cancer. 2021 Aug;68(8):e29136. doi: 10.1002/pbc.29136

## **Base editing rescues sickle cell disease**

Crunkhorn S.

Nat Rev Drug Discov. 2021 Jun 8. doi: 10.1038/d41573-021-00102-x

## **Acupuncture as an adjunctive treatment for pain in hospitalized children with sickle cell disease**

Reece-Stremtan S, Mahmood L, Margulies S, et al.

J Pain Symptom Manage. 2021 Jun 9:S0885-3924(21)00379-1. doi: 10.1016/j.jpainsymman.2021.06.003

## **Women with sickle cell disease report low knowledge and use of long acting reversible contraception**

Pecker LH, Hussain S, Lanzkron S, et al.

J Natl Med Assoc. 2021 Jun 9:S0027-9684(21)00076-6. doi: 10.1016/j.jnma.2021.05.005

## **Risk factors for CKD stage II onset in a prospective cohort of homozygous sickle cell adults**

Roger C, Lionnet F, Mattioni S, et al.  
Am J Hematol. 2021 Jun 10. doi: 10.1002/ajh.26264

## **Distinct maternal and fetal pregnancy outcomes in women with sickle cell disease can be predicted using routine clinical and laboratory data**

Malinowski AK, Kuo KHM, Tomlinson GA, Palcu P, Ward R, Shehata N.  
Br J Haematol. 2021 Jun 14. doi: 10.1111/bjh.17607

## **Association of KLOTTHO polymorphisms with clinical complications of sickle cell anemia**

Batista JVGF, Pereira-Martins DA, Falcão DA, et al.  
Ann Hematol. 2021 Jun 14. doi: 10.1007/s00277-021-04532-w

## **Diffuse cystic lung disease in sickle cell anaemia: a series of 22 cases and a case-control study**

Kort F, Habibi A, Lionnet F, et al.  
Thorax. 2021 Jun 14;thoraxjnl-2020-216826. doi: 10.1136/thoraxjnl-2020-216826

## **Pain and QOL in Pediatric Sickle Cell Disease: Buffering by Resilience Processes**

Wright LA, Cohen LL, Gise J, Shih S, Sil S, Carter S.  
J Pediatr Psychol. 2021 Jun 15;jsab034. doi: 10.1093/jpepsy/jsab034

## **Impact of pre-eclampsia on renal outcome in sickle cell disease patients**

Boudhabhay I, Boutin E, Bartolucci P, et al.  
Br J Haematol. 2021 Jun 15. doi: 10.1111/bjh.17606

## **Time to rethink haemoglobin threshold guidelines in sickle cell disease**

Ballas SK, Kuypers FA, Gordeuk VR, Hankins JS, Thompson AA, Vichinsky E.  
Br J Haematol. 2021 Jun 15. doi: 10.1111/bjh.17578

## **What drives transcranial Doppler velocity improvement in paediatric sickle cell anaemia: analysis from the Sickle Cell Clinical Research and Intervention Program (SCCRIP) longitudinal cohort study**

Estep JH, Cong Z, Agodoa I, et al.  
Br J Haematol. 2021 Jun 15. doi: 10.1111/bjh.17620

## **Manifestations of HbSE sickle cell disease: a systematic review**

Khamees I, Ata F, Choudry H, Soliman AT, De Sanctis V, Yassin MA.  
J Transl Med. 2021 Jun 16;19(1):262. doi: 10.1186/s12967-021-02931-1

## **Development of $\beta$ -globin gene correction in human hematopoietic stem cells as a potential durable treatment for sickle cell disease**

Lattanzi A, Camarena J, Lahiri P, et al.  
Sci Transl Med. 2021 Jun 16;13(598):eabf2444. doi: 10.1126/scitranslmed.abf2444

## **Priapism in patients with hemolytic disorders: a nationwide retrospective cohort study**

Tranekær S, Hansen DL, Biemond BJ, et al.  
Ann Hematol. 2021 Jun 16. doi: 10.1007/s00277-021-04577-x

## **Generalization of a genetic risk score for time to first albuminuria in children with sickle cell anaemia: SCCRIP cohort study results**

Rashkin SR, Rampersaud E, Kang G, et al.  
Br J Haematol. 2021 Jun 16. doi: 10.1111/bjh.17647

## **Acute Liver Failure in Sickle Cell Disease: A Perfect Storm**

Burley NB, Miller KD.  
Cureus. 2021 Jun 16;13(6):e15680. doi: 10.7759/cureus.15680

## **Cardiovascular Phenotypes Predict Clinical Outcomes in Sickle Cell Disease: An echocardiography-based cluster analysis**

d'Humières T, Savale L, Inamo J, et al.  
Am J Hematol. 2021 Jun 18. doi: 10.1002/ajh.26271

## **Impact of Intravenous Opioid Shortage on Managing Pain Crisis in Sickle Cell Disease**

Han J, Saraf SL, Gowhari M, et al.  
Ann Pharmacother. 2021 Jun 19;10600280211024524. doi: 10.1177/10600280211024524

## **Obesity and diabetes mellitus in patients with sickle cell disease**

Jang T, Mo G, Stewart C, et al.  
Ann Hematol. 2021 Jun 20. doi: 10.1007/s00277-021-04578-w

## **Contemporary Management and Prevention of Vaso-Occlusive Crises (VOCs) in Adults With Sickle Cell Disease**

Weaver SB, Rungkitwattanakul D, Singh D.  
J Pharm Pract. 2021 Jun 21:8971900211026644. doi: 10.1177/08971900211026644

## **Measures to reduce red cell use in patients with sickle cell disease requiring red cell exchange during a blood shortage**

Uter S, An HH, Linder GE, et al.  
Blood Adv. 2021 Jun 22;5(12):2586-2592. doi: 10.1182/bloodadvances.2021004395

## **Process and procedural adjustments to improve CD34+ collection efficiency of hematopoietic progenitor cell collections in sickle cell disease**

Avecilla ST, Boulad F, Yazdanbakhsh K, Sadelain M, Shi PA.  
Transfusion. 2021 Jun 23. doi: 10.1111/trf.16551

## **Type I interferon is induced by hemolysis and drives antibody-mediated erythrophagocytosis in sickle cell disease**

Liu Y, Pal M, Bao W, et al.  
Blood. 2021 Jun 24:blood.2021011629. doi: 10.1182/blood.2021011629

## **Cerebral Oxygen Metabolic Stress, Microstructural Injury, and Infarction in Adults With Sickle Cell Disease**

Wang Y, Fella S, Fields ME, et al.  
Neurology. 2021 Jun 25:10.1212/WNL.0000000000012404. doi: 10.1212/WNL.0000000000012404

## **Priapism and Sickle Cell Disease: Special Considerations in Etiology, Management, and Prevention. Urology**

Ahuja G, Ibecheozor C, Okorie NC, et al.  
2021 Jun 25:S0090-4295(21)00553-7. doi: 10.1016/j.urology.2021.06.010

## **Epstein-Barr virus-induced sickle hepatopathy**

Towerman AS, Wilson DB, Hulbert ML.  
Pediatr Blood Cancer. 2021 Jun 27:e29196. doi: 10.1002/pbc.29196

## **A review of hydroxyurea-related cutaneous adverse events**

Griesshammer M, Wille K, Sadjadian P, Stegelmann F, Döhner K.  
Expert Opin Drug Saf. 2021 Jun 28:1-7. doi: 10.1080/14740338.2021.1945032

## **Validation of a Questionnaire to Identify Respiratory Tract Infections in Children With Sickle Cell Disease**

De A, Anekwe CV, Kattan M, et al.  
J Pediatr Hematol Oncol. 2021 Jul 1;43(5):e661-e665. doi: 10.1097/MPH.0000000000002164

## **COVID-19 in individuals with sickle cell disease/trait compared with other Black individuals**

Singh A, Brandow AM, Panepinto JA.  
Blood Adv. 2021 Apr 13;5(7):1915-1921. doi: 10.1182/bloodadvances.2020003741

## **Low incidence of COVID-19 severe complications in a large cohort of children with sickle cell disease: a protective role for basal interferon-1 activation?**

Brousse V, Holvoet L, Pescarmona R, et al.  
Haematologica. [published online ahead of print, 2021 May 13]. doi: 10.3324/haematol.2021.278573

## **Comparison of the clinical course of COVID-19 infection in sickle cell disease patients with healthcare professionals**

Boğa C, Asma S, Leblebisatan G, et al.  
Ann Hematol. [published online ahead of print, 2021 May 25]. doi: 10.1007/s00277-021-04549-1

## **Acute events in children with sickle cell disease in Italy during the COVID-19 pandemic: useful lessons learned**

Munaretto V, Voi V, Palazzi G, et al.  
Br J Haematol. [published online ahead of print, 2021 May 25]. doi: 10.1111/bjh.17546

## **Sickle cell disease and COVID-19: Susceptibility and severity**

Sayad B, Karimi M, Rahimi Z.

Pediatr Blood Cancer. [published online ahead of print, 2021 June 1]. 2021:e29075. doi: 10.1002/pbc.29075

## **Educational technology on COVID-19 for families of children and adolescents with sickle cell disease**

Oliveira PP, Gesteira ECR, Souza RL, et al.

Rev BrasEnferm. 2021 Jun 11;74(suppl 1):e20201045. doi: 10.1590/0034-7167-2020-1045

## **Physicians' opinions of COVID-19 ambulatory care constraints: a survey of sickle cell clinicians**

Kenney MO, Becerra B, Beatty SA, Smith W.

J Ambul Care Manage. [published online ahead of print, 2021 June 11]. doi: 10.1097/JAC.0000000000000386

## **Association of sickle cell trait with risk and mortality of COVID-19: results from the United Kingdom Biobank**

Resurreccion WK, Hulsizer J, Shi Z, et al.

Am J Trop Med Hyg. [published online ahead of print, 2021 June 15]. doi: 10.4269/ajtmh.20-1657

## **Low SARS-CoV-2 seroprevalence in a cohort of Brazilian sickle cell disease patients: Possible effects of emphasis on social isolation for a population initially considered to be at very high risk**

Trafane LF, da Costa VA, da Silva Santos Duarte A, et al.

eJHaem. [published online ahead of print, 2021 June 17]. doi: 10.1002/jha2.254

## **Measures to reduce red cell use in patients with sickle cell disease requiring red cell exchange during a blood shortage**

Uter S, An HH, Linder GE, et al.

Blood Adv. 2021 Jun 22;5(12):2586-2592. doi: 10.1182/bloodadvances.2021004395

## **Polyglobulies**

### **Congenital erythrocytosis**

Mallik N, Das R, Malhotra P, Sharma P.

Eur J Haematol. 2021 Jul;107(1):29-37. doi: 10.1111/ejh.13632

### **Familial erythrocytosis 2 and von Hippel-Lindau disease in the same pediatric patient**

Núñez-Martínez PM, Taja-Chayeb L, Ramírez-Otero MA, et al.

Bol Med Hosp Infant Mex. 2021 May 3. doi: 10.24875/BMHIM.20000129

### **Therapeutic inhibition of HIF-2 $\alpha$ reverses polycythemia and pulmonary hypertension in murine models of human diseases**

Ghosh MC, Zhang DL, Ollivierre WH, et al.

Blood. 2021 May 6;137(18):2509-2519. doi: 10.1182/blood.2020009138

### **Heritable disorders of oxygen sensing**

Semenza GL.

Am J Med Genet A. 2021 May 11. doi: 10.1002/ajmg.a.62250

### **Diagnosis and management of non-clonal erythrocytosis remains challenging: a single centre clinical experience**

Anžej Doma S, Drnovšek E, Kristan A, et al.

Ann Hematol. 2021 May 19. doi: 10.1007/s00277-021-04546-4

### **JAK2 unmutated erythrocytosis: current diagnostic approach and therapeutic views**

Gangat N, Szuber N, Pardanani A, Tefferi A.

Leukemia. 2021 May 21. doi: 10.1038/s41375-021-01290-6

### **Congenital erythrocytosis - A condition behind recurrent thromboses: A case report and literature review.**

Anžej Doma S, Kristan A, Debeljak N, Preložnik Zupan I.

Clin Hemorheol Microcirc. 2021 Jun 1. doi: 10.3233/CH-211120

### **Beta Thalassemia**

Needs T, Gonzalez-Mosquera LF, Lynch DT.  
2021 May 15. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021 Jan-.

### **Correlation of Serum Ferritin and Liver Iron Concentration with Transient Liver Elastography in Adult Thalassemia Intermedia Patients with Blood Transfusion**

Atmakusuma TD, Lubis AM.  
J Blood Med. 2021 Apr 15;12:235-243. doi: 10.2147/JBM.S303703

### **Deep sequencing applied to the analysis of viromes in patients with beta-thalassemia**

Valença IN, Santos RBD, Peronni KC, et al.  
Rev Inst Med Trop Sao Paulo. 2021 May 24;63:e40. doi: 10.1590/S1678-9946202163040

### **Long-Term Effects of Iron Chelating Agents on Ocular Function in Patients with Thalassemia Major**

Nuzzi R, Geronazzo G, Tridico F, Nuzzi A, Caselgrandi P, Piga AG.  
Clin Ophthalmol. 2021 May 20;15:2099-2109. doi: 10.2147/OPHTH.S300974

### **A natural DNMT1 mutation elevates the fetal hemoglobin level via epigenetic derepression of the $\gamma$ -globin gene in $\beta$ -thalassemia**

Gong Y, Zhang X, Zhang Q, et al.  
Blood. 2021 Mar 25;137(12):1652-1657. doi: 10.1182/blood.2020006425

### **Retinal and Choriocapillaris Vascular Changes in Patients Affected by Different Clinical Phenotypes of $\beta$ -Thalassemia: An Optical Coherence Tomography Angiography Study**

Cennamo G, Montorio D, Mazzella G, et al.  
Biology (Basel). 2021 Mar 28;10(4):276. doi: 10.3390/biology10040276

### **The effect of bone marrow-derived mesenchymal stem cell co-transplantation with hematopoietic stem cells on liver fibrosis alleviation and survival in patients with class III $\beta$ -thalassemia major**

Rostami T, Kasaeian A, Maleki N, et al.  
Stem Cell Res Ther. 2021 Mar 29;12(1):213. doi: 10.1186/s13287-021-02242-8

### **Efficient CRISPR-Cas9-based genome editing of $\beta$ -globin gene on erythroid cells from homozygous $\beta^0\beta^0$ -thalassemia patients**

Cosenza LC, Gasparello J, Romanini N, et al.  
Mol Ther Methods Clin Dev. 2021 Apr 3;21:507-523. doi: 10.1016/j.omtm.2021.03.025

### **Thalassemia and Priapism: A Literature Review of a Rare Association**

Sardar S, Ali EA, Yassin MA.  
Cureus. 2021 Apr 7;13(4):e14335. doi: 10.7759/cureus.14335

### **Detection of Renal Insufficiency in a Cohort of Patients With Beta-thalassemia Major Using Cystatin-C**

Hamdy M, Shaheen I, El-Gammal ZM, Ramadan YM.  
J Pediatr Hematol Oncol. 2021 Apr 9. doi: 10.1097/MPH.0000000000002171

### **Improving care for thalassemia patients in line with best practice standards at a tertiary referral cancer care center**

Bongay L, Kynoch K.  
JBI Evid Implement. 2021 Apr 12. doi: 10.1097/XEB.0000000000000283

### **An association between fibroblast growth factor 21 and cognitive impairment in iron-overload thalassemia**

Theerajangkaphichai W, Sripetchwandee J, Sriwichaiin S, et al.  
Sci Rep. 2021 Apr 13;11(1):8057. doi: 10.1038/s41598-021-87597-x

### **Hepatocellular carcinoma in patients with thalassemia in the post-DAA era: not a disappearing entity**

Ricchi P, Costantini S, Spasiano A, Cinque P, Esposito S, Filosa A.  
Ann Hematol. 2021 Jul;100(7):1907-1910. doi: 10.1007/s00277-021-04511-1

### **Is CONUT score a predictor of morbidity in patients with adult transfusion dependent beta thalassemia?**

Akgun Cagliyan G.  
Transfus Apher Sci. 2021 Apr 17;103126. doi: 10.1016/j.transci.2021.103126



### **Hematopoietic stem cell transplantation for people with $\beta$ -thalassaemia**

Sharma A, Jagannath VA, Puri L.

Cochrane Database Syst Rev. 2021 Apr 21;4(4):CD008708. doi: 10.1002/14651858.CD008708.pub5

### **Survival and causes of death in 2033 patients with non-transfusion-dependent $\beta$ -thalassemia**

Musallam KM, Vitrano A, Meloni A, et al.

Haematologica. 2021 Apr 22. doi: 10.3324/haematol.2021.278684

### **Selecting $\beta$ -thalassemia Patients for Gene Therapy: A Decision-making Algorithm**

Baronciani D, Casale M, De Franceschi L, et al.

Hemasphere. 2021 Apr 29;5(5):e555. doi: 10.1097/HS9.0000000000000555

### **Haematological effects of oral administration of bitopertin, a glycine transport inhibitor, in patients with non-transfusion-dependent $\beta$ -thalassaemia**

Taher AT, Viprakasit V, Cappellini MD, et al.

Br J Haematol. 2021 Apr 30. doi: 10.1111/bjh.17479

### **Coordinated $\beta$ -globin expression and $\alpha 2$ -globin reduction in a multiplex lentiviral gene therapy vector for $\beta$ -thalassemia**

Nualkaew T, Sii-Felice K, Giorgi M, et al.

Mol Ther. 2021 May 1:S1525-0016(21)00251-3. doi: 10.1016/j.ymthe.2021.04.037

### **Development of a community outreach project: An interprofessional partnership for thalassemia families guided by nursing students**

Schmotzer G, Kohlbry P, Strehlow K, et al.

Nurse Educ Pract. 2021 May;53:103075. doi: 10.1016/j.nepr.2021.103075

### **Drug safety in thalassemia: lessons from the present and directions for the future**

Grech L, Sultana J, Borg K, Borg J.

Expert Opin Drug Saf. 2021 May 4:1-11. doi: 10.1080/14740338.2021.1919081

### **Left ventricular systolic dyssynchrony index and endothelial dysfunction parameters as subclinical predictors of cardiovascular involvement in patients with beta-thalassemia major**

Solmaz H, Cabuk AK, Altin Z, Albudak Ozcan E, Ozdogan O.

Echocardiography. 2021 Jun;38(6):825-833. doi: 10.1111/echo.15067

### **Impact of the preparation method of red cell concentrates on transfusion indices in thalassemia patients: A randomized crossover clinical trial**

Gamberini MR, Fortini M, Stievano A, et al.

Transfusion. 2021 Jun;61(6):1729-1739. doi: 10.1111/trf.16432

### **Luspatercept: A Review in Transfusion-Dependent Anaemia due to Myelodysplastic Syndromes or $\beta$ -Thalassaemia**

Kang C, Syed YY.

Drugs. 2021 Jun;81(8):945-952. doi: 10.1007/s40265-021-01527-9

### **Erythrocyte transfusion restored heart rate variability in children with thalassemia major**

Cakan P, Yildiz S, Akyay A, Öncül Y.

Transfus Apher Sci. 2021 May 10:103156. doi: 10.1016/j.transci.2021.103156

### **Delayed Severe Hemolytic Transfusion Reaction During Pregnancy in a Woman with $\beta$ -Thalassemia Intermediate: Successful Outcome After Eculizumab Administration**

Cannas G, Dubreuil L, Fichez A, Gerfaud-Valentin M, Debard AL, Hot A.

Am J Case Rep. 2021 May 13;22:e931107. doi: 10.12659/AJCR.931107

### **The pyruvate kinase activator mitapivat reduces hemolysis and improves anemia in a $\beta$ -thalassemia mouse model**

Matte A, Federti E, Kung C, et al.

J Clin Invest. 2021 May 17;131(10):e144206. doi: 10.1172/JCI144206

### **GATA zinc finger domain-containing protein 2A (GATAD2A) deficiency reactivates fetal haemoglobin in patients with $\beta$ -thalassaemia through impaired formation of methyl-binding domain protein 2 (MBD2)-containing nucleosome remodelling and deacetylation (NuRD) complex**

Liang Y, Zhang X, Liu Y, et al.

Br J Haematol. 2021 Jun;193(6):1220-1227. doi: 10.1111/bjh.17511

## **Novel therapies in $\beta$ -thalassaemia**

Grech L, Borg K, Borg J.  
Br J Clin Pharmacol. 2021 May 18. doi: 10.1111/bcp.14918

## **Epigenetic Insights and Potential Modifiers as Therapeutic Targets in $\beta$ -Thalassemia**

Zakaria NA, Islam MA, Abdullah WZ, et al.  
Biomolecules. 2021 May 18;11(5):755. doi: 10.3390/biom11050755

## **Prenatal exposure to maternal $\beta$ -thalassemia minor and the risk for long-term hematologic morbidity in the offspring: A population-based cohort study**

Adler A, Wainstock T, Sheiner E.  
Early Hum Dev. 2021 Jul;158:105397. doi: 10.1016/j.earlhumdev.2021.105397

## **The tailor-made treatment in a particular case of pulmonary hypertension in thalassaemia intermedia: a case report**

Blasi FBM, Rota I, Graziadei G, Vicenzi M.  
Eur Heart J Case Rep. 2021 Jun 16;5(6):ytab193. doi: 10.1093/ehjcr/ytab193

## **Enhanced HbF reactivation by multiplex mutagenesis of thalassemic CD34+ cells in vitro and in vivo**

Psatha N, Georgakopoulou A, Li C, et al.  
Blood. 2021 Jun 4:blood.2020010020. doi: 10.1182/blood.2020010020

## **Economic evaluation of betibeglogene autotemcel (Beti-cel) gene addition therapy in transfusion-dependent $\beta$ -thalassemia**

Kansal AR, Reifsnider OS, Brand SB, et al.  
J Mark Access Health Policy. 2021 Jun 7;9(1):1922028. doi: 10.1080/20016689.2021.1922028

## **A Systematic Review and Meta-Analysis of Stature Growth Complications in $\beta$ -thalassemia Major Patients**

Arab-Zozani M, Kheyrandish S, Rastgar A, Miri-Moghaddam E.  
Ann Glob Health. 2021 Jun 8;87(1):48. doi: 10.5334/aogh.3184

## **Myocardial iron overload by cardiovascular magnetic resonance native segmental T1 mapping: a sensitive approach that correlates with cardiac complications**

Meloni A, Martini N, Positano V, et al.  
J Cardiovasc Magn Reson. 2021 Jun 14;23(1):70. doi: 10.1186/s12968-021-00765-w

## **Macular microvascular changes in children with transfusion-dependent beta-thalassemia**

AttaAllah HR, Mousa SO, Omar IAN.  
Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol. 2021 Jun 14. doi: 10.1007/s00417-021-05275-0

## **Pharmacological and clinical evaluation of deferasirox formulations for treatment tailoring**

Piolatto A, Berchiolla P, Allegra S, et al.  
Sci Rep. 2021 Jun 15;11(1):12581. doi: 10.1038/s41598-021-91983-w

## **Muscular de-conditioning and reduced cardiac inotropism due to iron deposition reduce exercise tolerance in beta thalassemia major**

Piatti G, Giuditta M, Pierini A, Consonni D, Cassinerio E, Cappellini MD.  
Am J Hematol. 2021 Jun 21. doi: 10.1002/ajh.26278

## **Extracellular vesicles from thalassemia patients carry iron-containing ferritin and hemicrome that promote cardiac cell proliferation**

Atipimonpat A, Siwaponanan P, Khuhapinant A, et al.  
Ann Hematol. 2021 Jun 21. doi: 10.1007/s00277-021-04567-z

## **Phylogenetic analysis in the clinical risk management of an outbreak of Hepatitis C Virus infection among transfused thalassemia patients in Italy**

Mazzucco W, Chiara di Maio V, Bronte F, et al.  
J Hosp Infect. 2021 Jun 22:S0195-6701(21)00240-1. doi: 10.1016/j.jhin.2021.06.007

## **Comparing different markers of tubular dysfunction in transfusion-dependent thalassemia patients**

Youssry I, Makar S, Abdelkhalek K, Hisham D, Sawires H.  
Int Urol Nephrol. 2021 Jun 24. doi: 10.1007/s11255-021-02914-7

## **A Retrospective Long-Term Study on Age at Menarche and Menstrual Characteristics in 85 Young Women with Transfusion-Dependent $\beta$ -Thalassemia (TDT)**

Di Maio S, Marzuillo P, Mariannis D, et al.

Mediterr J Hematol Infect Dis 2021, 13(1): e2021040. doi: 10.4084/MJHID.2021.040

## **SARS-CoV-2 infection in patients with $\beta$ -thalassemia: Experience from Lebanon**

Bou-Fakhredin R, Daadaa H, Koussa S, Abou Nasr T, Noun P, Taher AT.

Am J Hematol. [published online ahead of print, 2021 Apr 29]. doi: 10.1002/ajh.26211

## **Effectiveness of placental volume measured by virtual organ computer-aided analysis in prediction of fetal hemoglobin Bart's disease in late first trimester**

Bootchaingam P, Charoenratana C, Tongsong T, Luewan S.

J Clin Ultrasound. 2021 Jul;49(6):533-537. doi: 10.1002/jcu.23004

## **Outcomes of allogeneic transplantation for hemoglobin Bart's hydrops fetalis syndrome in Hong Kong**

Chan WYK, Lee PPW, Lee V, et al.

Pediatr Transplant. 2021 May 18:e14037. doi: 10.1111/petr.14037

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

### **A New High Affinity Hemoglobin Variant: Hb San Francisco-KP (HBB: c.104T>C)**

Tavakoli J, Ho G, Kavecansky J, Pai AP.

Hemoglobin. 2021 Jun 24;1-3. doi: 10.1080/03630269.2021.1943430

### **Interpreting sulfhemoglobin and methemoglobin in patients with cyanosis: An overview of patients with M-hemoglobin variants**

Rangan A, Savedra ME, Dergam-Larson C, et al.

Int J Lab Hematol. 2021 Jun 6. doi: 10.1111/ijlh.13581

### **Heme Oxygenase-1 Deficiency and Oxidative Stress: A Review of 9 Independent Human Cases and Animal Models**

Yachie A.

Int J Mol Sci. 2021 Feb 3;22(4):1514. doi: 10.3390/ijms22041514

### **A High-Content Screening Assay for Small Molecules That Stabilize Mutant Triose Phosphate Isomerase (TPI) as Treatments for TPI Deficiency**

Vogt A, Eicher SL, Myers TD, et al.

SLAS Discov. 2021 Jun 24;24725552211018198. doi: 10.1177/24725552211018198

### **Acute human parvovirus B19 infection triggers immune-mediated transient bone marrow failure syndrome, extreme direct hyperbilirubinaemia and acute hepatitis in patients with hereditary haemolytic anaemias: multicentre prospective pathophysiological study**

Elbadry MI, Khaled SAA, Ahmed NM, et al.

Br J Haematol. 2021 May;193(4):827-840. doi: 10.1111/bjh.17484

### **Prognostic scoring system of laparoscopic splenectomy in children with benign hematological diseases, a retrospective cohort study**

Khirallah MG, Kabbash IA, El-Dessouki NE.

Ann Med Surg (Lond). 2021 Jun 8;67:102463. doi: 10.1016/j.amsu.2021.102463

### **Rare Anemias: Are Their Names Just Smoke and Mirrors?**

Simionato G, van Wijk R, Quint S, Wagner C, Bianchi P, Kaestner L.

Front Physiol. 2021 Jun 10;12:690604. doi: 10.3389/fphys.2021.690604

### **Anemia at Altitude: Thalassemia, Sickle Cell Disease, and Other Inherited Anemias**

DeLoughery TG.

High Alt Med Biol. 2021 Jun;22(2):113-118. doi: 10.1089/ham.2021.0038

### **Whole-genome sequencing association analysis of quantitative red blood cell phenotypes: The NHLBI TOPMed program**

Hu Y, Stilp AM, McHugh CP, et al.

Am J Hum Genet. 2021 May 6;108(5):874-893. doi: 10.1016/j.ajhg.2021.04.003

## **Targeted Next Generation Sequencing and Diagnosis of Congenital Hemolytic Anemias: A Three Years Experience Monocentric Study**

Fermo E, Vercellati C, Marcello AP, et al.

Front Physiol. 2021 May 21;12:684569. doi: 10.3389/fphys.2021.684569

## **Genome editing approaches to $\beta$ -hemoglobinopathies**

Brusson M, Miccio A.

Prog Mol Biol Transl Sci. 2021;182:153-183. doi: 10.1016/bs.pmbts.2021.01.025

## **Genome-based therapeutic interventions for $\beta$ -type hemoglobinopathies**

Karamperis K, Tsoumpeli MT, Kounelis F, et al.

Hum Genomics. 2021 Jun 5;15(1):32. doi: 10.1186/s40246-021-00329-0

## **Universal Gene Correction Approaches for $\beta$ -hemoglobinopathies Using CRISPR-Cas9 and AdenoAssociated Virus Serotype 6 Donor Templates**

Lamsfus-Calle A, Daniel-Moreno A, Ureña-Bailén G, et al.

CRISPR J. 2021 Apr;4(2):207-222. doi: 10.1089/crispr.2020.0141

## **Inclusion of a shRNA targeting BCL11A into a $\beta$ -globin expressing vector allows concurrent synthesis of curative adult and fetal hemoglobin**

Pires Lourenco S, Jarocha D, Ghiaccio V, et al.

Haematologica. 2021 May 27. doi: 10.3324/haematol.2020.276634

## **ZNF410 represses fetal globin by singular control of CHD4**

Vinjamur DS, Yao Q, Cole MA, et al.

Nat Genet. 2021 May;53(5):719-728. doi: 10.1038/s41588-021-00843-w

## **Single-nucleotide-level mapping of DNA regulatory elements that control fetal hemoglobin expression**

Cheng L, Li Y, Qi Q, et al.

Nat Genet. 2021 Jun;53(6):869-880. doi: 10.1038/s41588-021-00861-8

## **Hemoglobin F (HbF) inducers; History, Structure and Efficacies**

Hashemi Z, Ebrahimzadeh MA.

Mini Rev Med Chem. 2021 May 21. doi: 10.2174/1389557521666210521221615

## **Towards manufactured red blood cells for the treatment of inherited anemia**

Pellegrin S, Severn CE, Toye AM.

Haematologica. 2021 May 27. doi: 10.3324/haematol.2020.268847

## **Innovative Treatments for Rare Anemias**

Cappellini MD, Marcon A, Fattizzo B, Motta I.

Hemasphere. 2021 Jun 1;5(6):e576. doi: 10.1097/HS9.0000000000000576

## **Successful mismatched hematopoietic stem cell transplantation for pediatric hemoglobinopathy by using ATG and post-transplant cyclophosphamide**

Oostenbrink LVE, Pool ES, Jol-van der Zijde CM, et al.

Bone Marrow Transplant. 2021 May 3. doi: 10.1038/s41409-021-01302-0

## **Decision making for hematopoietic stem cell transplantation in pediatric, adolescent, and young adult patients with a hemoglobinopathy-Shared or not?**

Mekelenkamp H, Smiers F, Camp N, Stubenruch F, Lankester A, de Vries M.

Pediatr Blood Cancer. 2021 May 18:e29099. doi: 10.1002/pbc.29099

## **Iron overload in the HCT patient: a review**

Tenneti P, Chojecki A, Knovich MA.

Bone Marrow Transplant. 2021 Mar 29. doi: 10.1038/s41409-021-01244-7

## **Multiple-ancestry genome-wide association study identifies 27 loci associated with measures of hemolysis following blood storage**

Page GP, Kaniyas T, Guo YJ, et al.

J Clin Invest. 2021 Jul 1;131(13):146077. doi: 10.1172/JCI146077

## **Incidence rate of COVID-19 infection in hemoglobinopathies: a systematic review and meta-analysis**

Haghpanah S, Hosseini-Bensenjan M, Sayadi M, Karimi M.

Hemoglobin. [published online ahead of print, 2021 May 24]. doi: 10.1080/03630269.2021.1927751

### **Research and Management of Rare Diseases in the COVID-19 Pandemic Era: Challenges and Countermeasures**

Chowdhury SF, Sium SMA, Anwar S.  
Front Public Health. 2021 Apr 15;9:640282. doi: 10.3389/fpubh.2021.640282

### **Knowledge and Attitudes of Future Healthcare Professionals Toward Rare Diseases**

Domaradzki J, Walkowiak D.  
Front Genet. 2021 May 28;12:639610. doi: 10.3389/fgene.2021.639610

### **Neonatal Screening in Europe Revisited: An ISNS Perspective on the Current State and Developments Since 2010**

Loeber JG, Platis D, Zetterström RH, et al.  
Int J Neonatal Screen. 2021 Mar 5;7(1):15. doi: 10.3390/ijns7010015

### **European Reference Networks: challenges and opportunities**

Tumiene B, Graessner H, Mathijssen IM, et al.  
J Community Genet. 2021 Apr;12(2):217-229. doi: 10.1007/s12687-021-00521-8

### **For which diseases do broader value elements matter most? An evaluation across 20 ICER evidence reports**

Shafrin J, Dennen S, Pednekar P, et al.  
J Manag Care Spec Pharm. 2021 May;27(5):650-659. doi: 10.18553/jmcp.2021.20471

### **Global Collaborative Social Network (Share4Rare) to Promote Citizen Science in Rare Disease Research: Platform Development Study**

Radu R, Hernández-Ortega S, Borrega O, et al.  
JMIR Form Res. 2021 Mar 29;5(3):e22695. doi: 10.2196/22695

### **Are Drugs Priced in Accordance With Value? A Comparison of Value-Based and Net Prices Using Institute for Clinical and Economic Review Reports**

Bloudek LM, Nguyen V, Grueger J, Sullivan SD.  
Value Health. 2021 Jun;24(6):789-794. doi: 10.1016/j.jval.2021.01.006

### **Our greatest untapped resource: our patients**

Bolz-Johnson M, Kenny T, Le Cam Y, Hernando I.  
J Community Genet. 2021 Apr;12(2):241-246. doi: 10.1007/s12687-021-00524-5

### **Shaping national plans and strategies for rare diseases in Europe: past, present, and future**

Hedley V, Bottarelli V, Weinman A, Taruscio D.  
J Community Genet. 2021 Apr;12(2):207-216. doi: 10.1007/s12687-021-00525-4

### **New ethical challenges in the management of rare pediatric diseases with innovative therapies**

Dufosset M, Tosello B, Le Coz P, Chabrol B.  
Arch Pediatr. 2021 May;28(4):311-318. doi: 10.1016/j.arcped.2021.02.004

### **The Role of Parent/Caregiver with Children Affected by Rare Diseases: Navigating between Love and Fear**

Gómez-Zúñiga B, Pulido R, Pousada M, Armayones M.  
Int J Environ Res Public Health. 2021 Apr 2;18(7):3724. doi: 10.3390/ijerph18073724

### **Gene therapy may not be as expensive as people think: challenges in assessing the value of single and short-term therapies**

Garrison LP Jr, Jiao B, Dabbous O.  
J Manag Care Spec Pharm. 2021 May;27(5):674-681. doi: 10.18553/jmcp.2021.27.5.674

### **Dépistage néonatal en Europe - Évolution au cours de la dernière décennie et analyse de la situation actuelle par la Société internationale de dépistage néonatal**

Loeber JG, Platis D, Zetterström RH, Schielen PJCI.  
Med Sci (Paris). 2021 May;37(5):441-456. doi: 10.1051/medsci/2021059

### **Being the Pillar for Children with Rare Diseases-A Systematic Review on Parental Quality of Life**

Boettcher J, Boettcher M, Wiegand-Grefe S, Zapf H.  
Int J Environ Res Public Health. 2021 May 8;18(9):4993. doi: 10.3390/ijerph18094993

**Diagnostic issues faced by a rare disease healthcare network during Covid-19 outbreak: data from the Campania Rare Disease Registry**

Limongelli G, Iucolano S, Monda E, et al.

J Public Health (Oxf). 2021 May 13;fdab137. doi: 10.1093/pubmed/fdab137

**Examining the impact of different country processes for appraising rare disease treatments: a case study analysis**

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

Int J Technol Assess Health Care. 2021 May 28;37(1):e65. doi: 10.1017/S0266462321000337

**Solve-RD: systematic pan-European data sharing and collaborative analysis to solve rare diseases**

Zurek B, Ellwanger K, Vissers LELM, et al.

Eur J Hum Genet. 2021 Jun 1. doi: 10.1038/s41431-021-00859-0

**"Doctors can read about it, they can know about it, but they've never lived with it": How parents use social media throughout the diagnostic odyssey**

Deutch NT, Beckman E, Halley MC, et al.

J Genet Couns. 2021 Jun 6. doi: 10.1002/jgc4.1438

**Rare diseases in healthcare priority setting: should rarity matter?**

Albertsen A.

J Med Ethics. 2021 Jun 8;medethics-2020-106978. doi: 10.1136/medethics-2020-106978

**Progress, challenges and global approaches to rare diseases**

Groft SC, Posada M, Taruscio D.

Acta Paediatr. 2021 Jun 9. doi: 10.1111/apa.15974

**Survival of patients with rare diseases: a population-based study in Tuscany (Italy)**

Gorini F, Coi A, Mezzasalma L, Baldacci S, Pierini A, Santoro M.

Orphanet J Rare Dis. 2021 Jun 14;16(1):275. doi: 10.1186/s13023-021-01907-0

**Emotional experience of the diagnostic process of a rare disease and the perception of support systems: A scoping review**

Llubes-Arrià L, Sanromà-Ortíz M, Torné-Ruiz A, Carillo-Álvarez E, García-Expósito J, Roca J.

J Clin Nurs. 2021 Jun 16. doi: 10.1111/jocn.15922

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

Filière de santé maladies rares MCGRE - Hôpital Henri Mondor  
1 rue Gustave Eiffel 94000 Créteil  
[contact@filiere-mcgre.fr](mailto:contact@filiere-mcgre.fr) - [www.filiere-mcgre.fr](http://www.filiere-mcgre.fr)