

Bulletin recherche

Filière MCGRE

N°13 - Octobre 2021



Table des matières

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

Le point sur ...

Effets du génotype et du traitement sur les paramètres de déformabilité des globules rouges mesurés en ektacytométrie en gradient d'oxygène dans la drépanocytose

Contexte et objectifs

La drépanocytose est une maladie génétique du sang caractérisée par la production anormale de l'hémoglobine (Hb), molécule essentielle au transport de l'oxygène par les globules rouges (GR). Différentes anomalies de l'Hb s'expriment en fonction des génotypes de la drépanocytose tels que SS, SC, S/ β^+ et sont associées à des formes plus ou moins graves de la maladie. Dans le génotype SS, les GR contiennent de l'HbS qui polymérise lorsque la teneur en oxygène diminue (désoxygénation) et provoque ainsi la déformation des GR en forme de faucille (falciformation). Le génotype SC exprime à la fois l'HbS et l'HbC et provoque aussi un changement des propriétés rhéologiques des GR (déformabilité réduite, déshydratation...) lié par ailleurs à des complications cliniques. Ces caractéristiques rhéologiques des GR peuvent être étudiées grâce l'ektacytométrie en gradient d'oxygène. Cette technique repose sur l'analyse d'un prélèvement sanguin soumis à des variations de pression en oxygène. Une association entre les paramètres mesurés en ektacytométrie en gradient d'oxygène et la fréquence des crises vaso-occlusives a été montrée chez des patients drépanocytaires adultes et pédiatriques en état stable.

Cette étude visait à comparer les paramètres mesurés en ektacytométrie en gradient d'oxygène chez des patients drépanocytaires selon leur génotype (SS, SC, S/ β^+) ou leur traitement (hydroxyurée ou échange transfusionnel). Elle avait également pour objectif de déterminer si le changement de déformabilité des GR en condition de désoxygénation, de normoxie et le point de falciformation corrélaient avec le début et la fin des complications aiguës observées chez les patients.

Méthode

L'ektacytométrie en gradient d'oxygène a été réalisée chez 167 patients drépanocytaires adultes et enfants en état stable. Des mesures ont également été effectuées chez cinq patients SS en état stable et lors d'une complication aiguë nécessitant une hospitalisation. L'échantillon sanguin placé dans l'ektacytomètre a été soumis à un gradient d'oxygène allant de 160 mmHg à 20 mmHg (désoxygénation) puis en sens inverse. Différents paramètres ont ainsi pu être mesurés dont la déformabilité du GR en normoxie, la plus faible déformabilité atteinte en désoxygénation et le point de falciformation (pression d'oxygène à laquelle les globules rouges se transforment en faucille).

Résultats

En comparaison des patients SS non traités âgés de plus de 5 ans, les patients SC présentaient une meilleure déformabilité des GR en condition de désoxygénation et de normoxie et une diminution de la susceptibilité des GR à falciformer sous désoxygénation.

Les patients SS transfusés régulièrement avaient une déformabilité plus importante (en normoxie et désoxygénation) et une plus faible susceptibilité à falciformer en désoxygénation comparés aux patients SS non traités, aux patients SS âgés de moins de 5 ans, aux patients SS sous hydroxyurée et aux patients SC.

La susceptibilité des GR à falciformer en désoxygénation était augmentée chez les 5 patients SS pendant la complication aigüe comparée à l'état stable, bien que la différence entre ces 2 états était variable d'un individu à l'autre.

Cette étude a permis de mettre en évidence que les paramètres mesurés en éktacytométrie en gradient d'oxygène étaient différents selon le génotype et le statut clinique (stable/ complication aigüe) du patient.

L'étude en quelques chiffres :

Les mesures d'éktacytométrie ont été réalisées chez 172 patients dont :

- 29 SS non-traités âgés de plus de 5 ans
- 11 SS non-traités âgés de moins de 5 ans
- 45 SS sous hydroxyurée
- 54 SS transfusés
- 22 SC non-traités
- 6 S/ β^+ thalassémiques non-traités
- 5 SS en état stable et lors de complications aiguës

Cette étude a fait l'objet d'une publication en avril 2021 dans le journal Cells :

<https://doi.org/10.3390/cells10040811>.

Échange avec ...

Philippe Connes, PhD

Professeur des Universités

Laboratoire LIBM EA7424

Responsable de l'équipe de recherche "Vascular Biology and Red Blood Cell"

Université Claude Bernard Lyon 1



→ Pouvez-vous nous décrire le contexte clinique de l'étude ?

Cette étude s'intègre dans deux projets que nous avons débuté il y a quelques temps. D'une part le protocole Dreparheol qui consistait à tester la présence d'associations entre certains paramètres décrivant la rhéologie du sang (la viscosité du sang, agrégation des GR, la déformabilité des globules rouges) et la sévérité de la maladie ou l'effet de traitements ou du génotype. D'autre part, un projet européen qui nous a permis de tester l'ektacytométrie en gradient d'oxygène en collaboration avec Mechatronics qui a mis au point cette nouvelle technologie et avec Minke Rab, Richard Van Wijk et Eduard J.van Beers de l'université de Utrecht au Pays-Bas qui ont validé cette technologie dans le cadre de la drépanocytose. Nous avons également collaboré avec l'équipe de Vivien Sheehan (Baylor College of Medicine, Houston, USA). Ceci a donné naissance à un consortium sur la validation et l'utilité de cet outil qui ont fait l'objet de plusieurs articles scientifiques, dont la présente étude.

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

Non, car Dreparheol est une étude de recherche clinique de routine qui avait déjà été mis en place. Une fois l'accord des patients obtenu, il suffit d'une faible quantité de sang pour réaliser les analyses. Ce qui a été compliqué en revanche, c'est de standardiser la technique qui souffrait d'un manque de reproductibilité. Nous sommes passé par pas mal d'étapes pour évaluer l'effet de différents facteurs pré analytiques sur les mesures. Ceci a fait l'objet de publications méthodologiques car de nombreux facteurs peuvent affecter les mesures (combien de temps la mesure doit-elle être faite après le prélèvement, quelle quantité de sang à mettre dans le tampon...).

→ Pourquoi avez-vous dans les corrélations biologiques, mélangé les SS et les SC sachant que ces deux types de patients sont différents ?

Effectivement, les SC doivent être considérés comme un génotype et un phénotype différent de celui des SS ainsi que sur le plan hématologique. Les SC sont moins hémolytiques que les SS et la problématique de la falciformation est un petit peu différente. L'idée ici était d'éprouver les corrélations biologiques en augmentant la variabilité des individus et donc en intégrant des patients avec des diversités plus importantes pour voir si on pouvait retrouver ce lien qu'on suspectait entre marqueur d'hémolyse et tendance des GR à falciformer. Sur le plan hématologique, les SC sont bien différents des SS. Quand on mélange tout le monde on voit bien que les patients qui sont les plus hémolytiques (les SS) ont un point de falciformation plus haut que les patients qui sont moins hémolytiques (les SC).

→ Avez-vous prévu de conduire des études prospectives et/ou longitudinales ?

Nous avons fait une étude il y a deux ans en Allemagne sur l'effet du réentraînement à l'effort chez les enfants et nous avons observé des effets bénéfiques sur un certain nombre de paramètres dont la déformabilité des globules rouges mesurée uniquement en normoxie et en gradient de cisaillement. Nous allons prochainement démarrer une étude sur l'effet d'un réentraînement à l'effort individualisé chez les patients drépanocytaires. Il s'agira donc d'une étude prospective longitudinale avec des mesures en ektacytométrie en gradient d'oxygène avant et après réentraînement.

→ Quel pourrait-être le potentiel de l'ektacytométrie dans la pratique clinique ? Est-ce un examen qui a vocation à devenir un marqueur biologique ordinaire ?

Pour le moment, nous ne pouvons pas affirmer que les paramètres mesurés en ektacytométrie en gradient d'oxygène vont apporter une plus-value par rapport aux paramètres hématologiques de base, biochimiques... qui sont déjà mesurés.

En revanche, il faut des études prospectives sur le long terme pour voir s'il y a des changements de rhéologie qui sont différents en fonction de la trajectoire clinique des patients. Néanmoins, à l'University Medical Center de Utrecht (Pays-Bas), ils utilisent déjà l'ektacytométrie en gradient d'oxygène en routine clinique pour orienter ou ajuster leur prise en charge pour certains patients drépanocytaires.

Un certain nombre d'associations entre des items reflétant la sévérité clinique des patients et les paramètres de l'ektacytométrie en gradient d'oxygène ont déjà été révélés. Nous avons publié des papiers avec les collègues des Pays-Bas et un autre est en cours avec les problématiques de vasculopathie cérébrales et d'AVC chez les patients. Il y a fort à parier que d'autres associations seront rapportées prochainement.

→ Est-ce un examen qui pourrait être facilement généralisé ?

Oui cet examen peut être facilement généralisé mais il faut que la personne qui va utiliser la technique soit bien au fait des problèmes pré analytiques qui pourraient perturber les mesures et s'assure que la valeur obtenue reflète bien la réalité biologique et physiologique. Il faut absolument, dans le cadre de projets multicentriques, que les paramètres de calibration de l'appareil soient proches entre les différents centres. Enfin, une formation permettant de réaliser une interprétation adéquate des résultats est indispensable. Beaucoup de centres dans le monde disposent à ce jour de cet appareil. Parfois, il peut y avoir un manque de reproductibilité dû à un manque d'harmonisation des pratiques d'analyses : délai entre le prélèvement et l'analyse, conservation du sang... Mais ceci est une problématique valable pour tous les paramètres biologiques que l'on peut mesurer. Néanmoins, cela implique de standardiser les procédures dans son laboratoire.

→ Est-ce plutôt un outil adapté aux travaux de recherche thérapeutique ?

Complètement. Sur le plan de la mise en place ou de la recherche de nouvelles voies thérapeutiques, l'examen d'ektacytométrie en gradient d'oxygène peut effectivement être utile en permettant notamment de tester l'effet des molécules en voie de développement sur les paramètres rhéologiques des GR. Cette technique peut permettre d'évaluer les molécules thérapeutiques en voie de développement ou récemment développées qui visent par exemple à inhiber la polymérisation de l'HbS ou à modifier l'affinité de l'HbS pour l'oxygène (tel que le Voxelotor qui permet d'inhiber la falciformation des GR).

Appels à projets

SFH SUBVENTIONS de THESE et de SOUDURE - Appel d'offre automne 2021

Budget	Montant mensuel net de 1 385 €, soit une somme maximale de 15 000 €.
Durée	Durée maximale de 6 mois non-renouvelable.
Dépôt des dossiers (Date limite)	28 octobre 2021 à minuit
Eligibilité	Candidats et responsable (directeur de thèse) doivent être membres de la SFH en s'acquittant de la cotisation annuelle.
Objectif	Financement de périodes de fin de thèse ou de soudure avant départ en stage post-doctoral. Les thèmes de recherche doivent concerner exclusivement l'Hématologie (ce champ exclut l'immunologie fondamentale).

➔ Plus d'informations : <https://sfh.hematologie.net/bourses/bourses-sfh>

Appel à projets générique - AAPG 2022

Budget	Subvention
Dépôt des dossiers (date limite)	28 octobre 2021 à 17h00 CEST
Eligibilité	Tous chercheurs et toutes chercheuses titulaires appartenant à un organisme, un établissement ou un laboratoire de recherche public ou privé éligible au financement de l'ANR.
Objectif	Encourager toutes les communautés scientifiques des différents domaines, à accéder, en complément des financements récurrents qui leur sont alloués, à des co-financements sur un grand nombre de thématiques de recherche, finalisées ou non : <ul style="list-style-type: none">• 37 axes de recherche sont présentés au sein de 7 domaines disciplinaires : sciences de l'environnement, sciences des énergie et matériaux, sciences du numérique, sciences de la vie, sciences humaines et sociales, mathématiques et leurs interactions, et physique de la matière, hautes énergies, planète-univers.• 19 axes de recherche correspondent à des enjeux transversaux (trans- ou interdisciplinaires) situés à la croisée de plusieurs secteurs scientifiques.

➔ Plus d'informations: <https://anr.fr/fr/detail/call/appel-a-projets-generique-aapg-2022/>

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

Budget	450 000 €
Durée	3 ans
Dépôt des dossiers (Date limite)	3eme session: 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).
Eligibilité	<p>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.</p> <p>La structure d'accueil doit avoir sélectionné le/la candidat.e dans le cadre d'un appel à candidatures international finalisé par des auditions par un jury international.</p> <p>La sélection doit avoir eu lieu depuis moins de 24 mois à la date de la sélection par la FRM.</p>
Objectif	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.

➔ Plus d'informations :

https://www.frm.org/upload/chercheurs/pdf/ao-amorcage-2021-_maj.pdf

Groupe Caisse des Dépôts - Appel à projets handicap & éducation - Envi 2021

Budget	400 000 € (5 lauréats maximum)
Dépôt des dossiers (Date limite)	5 novembre 2021
Eligibilité	<p>Organismes de droit privé, quel que soit leur statut : entreprises, start-up, fondations, coopératives, mutuelles, structures associatives. Le projet peut être porté par un seul acteur ou par un consortium.</p> <p>(A noter : le consortium ne peut contenir d'établissement/organisme public).</p>
Objectif	<p>Simplifier la vie des élèves en situation de handicap et de leurs proches aidants;</p> <p>Favoriser l'intégration des élèves en situation de handicap par des approches de sensibilisation immersives.</p>

➔ Plus d'informations :

<https://politiques-sociales.caissedesdepots.fr/appel-projets-handicap-education>

Fondation APICIL - Appel à projets « douleurs »

Dépôt des dossiers (Date limite)	15 mars 2022
Eligibilité	Soignants, chercheurs et associations
Objectif	Soulager la douleur à travers trois type de projets : <ul style="list-style-type: none">• Dossier de recherche clinique sur la douleur• Projet pilote / formation sur la douleur• Dossier d'information sur la douleur

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

Fondation Air Liquide AAP 2018-2021

Budget	Budget total de la Fondation: 5 millions € sur 5 ans
Durée	1 à 3 ans
Dépôt des dossiers (Date limite)	Tout au long de l'année Contact: 01 40 62 55 94 / Natasha.bruet@airliquide.com
Eligibilité	Associations, Organisations Non Gouvernementales (ONG), Fondations, Structures d'enseignement (écoles, universités, organismes de formation).
Objectif	Agir au service des territoires et s'inscrire dans l'une des 4 missions de la Fondation en France ou en Afrique : <ul style="list-style-type: none">• Environnement;• Santé / Respiration (Recherche scientifique sur l'amélioration de la fonction respiratoire et sur le métabolisme des gaz dans le corps humain dans les domaines de la santé, de l'exploration (espace, plongée sous-marine, sport);• Education scientifique;• Développement local.

➔ Plus d'informations : <https://www.ejprarediseases.org/our-actions-and-services/funding-opportunities/calls/networking-support/>

Fondation Groupama – Prix de l'Innovation Sociale

Budget	20 000 €
Durée	24 mois
Dépôt des dossiers (Date limite)	Tout au long de l'année
Eligibilité	Starts-up, associations et institution structure justifiant de son existence en France métropolitaine
Objectif	Soutenir des initiatives novatrices marquant une avancée significative dans la lutte contre les maladies rares en : <ul style="list-style-type: none">• Contribuant à rompre l'isolement,• Favorisant le lien social et/ou l'insertion professionnelle, Aidant au développement de l'éducation thérapeutique du patient, isolé par la maladie.

➔ Plus d'informations :

<https://www.fondation-groupama.com/recherche-innovation/le-prix-de-linnovation-sociale/>

EJP RD – Appel à projets networking support scheme (NSS)

Budget	30 000 € par projet maximum
Durée	Un événement unique pouvant avoir lieu sur des jours consécutifs
Dépôt des dossiers (Date limite)	2 décembre 2021 à 14h00 (CET)
Eligibilité	Professionnels de la santé, des chercheurs et des organisations de défense des patients des pays suivants impliqués dans l'EJP RD.
Objectif	Encourager le partage des connaissances sur les maladies rares ou les cancers rares entre les professionnels de la santé, les chercheurs et les patients dans des réseaux de recherche nouveaux ou en expansion en finançant des événements de mise en réseau.

➔ Plus d'informations :

<https://www.ejprarediseases.org/our-actions-and-services/funding-opportunities/calls/networking-support/>

Tackling Diseases-HORIZON-HLTH-2022-DISEASE-06-two-stage - Development of new effective therapies for rare diseases

Budget	60 millions € (8 millions pour chacun des 8 projets)
Dépôt des dossiers (Date limite)	1er février 2022, 17H heure de Bruxelles 6 septembre 2022, 17H heure de Bruxelles
Eligibilité	Toute personne morale, quel que soit son lieu d'établissement, y compris les personnes morales de pays tiers non associés ou d'organisations internationales (y compris internationales européennes est admissible à participer (qu'il soit admissible à un financement ou non), à condition que les conditions fixées dans le règlement Horizon Europe soient remplies, ainsi que toutes les autres conditions énoncées dans le sujet spécifique de l'appel.
Objectifs	<p>Lutter contre les maladies et réduire la charge de morbidité</p> <p>Financer des projets pour développer de nouvelles thérapies pour les maladies rares sans aucune option thérapeutique approuvée.</p> <p>Les thérapies à développer comprennent une large famille d'interventions thérapeutiques (i.e. des petites molécules, des médicaments de thérapie innovante, la réutilisation de médicaments existant y compris des interventions non pharmacologiques. et/ou leur combinaisons, le cas échéant).</p> <p>Les propositions soutenues couvrent plusieurs étapes du continuum de la voie de l'innovation (i.e. la recherche translationnelle, pré-clinique, clinique, la validation dans le contexte clinique et/ou réel, etc.)</p> <p>La participation des PME est encouragée dans le but de renforcer la base scientifique et technologique des PME et de valoriser leurs innovations au profit des personnes vivant avec une maladie rare).</p>

➔ Plus d'informations :

<https://ec.europa.eu/info/funding-tenders/opportunities/portal/screen/opportunities/topic-details/horizon-hlth-2022-disease-06-04-two-stage>



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 Type I

Tamary H, Dgany O.

2009 Apr 21 [updated 2021 Jul 29]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Mirzaa G, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2021.

Severe neonatal haemolytic anaemia caused by compound heterozygous KLF1 mutations: report of four families and literature review

Tangsricharoen T, Natesirinilkul R, Phusua A, et al.

Br J Haematol. 2021 Aug;194(3):626–634. doi: 10.1111/bjh.17616.

Cdan1 Is Essential for Primitive Erythropoiesis

Noy-Lotan S, Dgany O, Marcoux N, et al.

Front Physiol. 2021 Jun 21;12:685242. doi: 10.3389/fphys.2021.685242.

Anomalies de la membrane du globule rouge

The Successful Use of an Exchange Transfusion in a Child with Hereditary Spherocytosis Undergoing Congenital Cardiac Surgery

Stevens B, Buckley K, Schwartz R, Burkhart H.

J Extra Corpor Technol. 2021 Jun;53(2):137–139. doi: 10.1182/ject-2000060

Use of Complete Blood Cell Count Components to Screen for Hereditary Spherocytosis in Neonates

Weiss NM, Kuzniewicz MW, Shimano KA, Walsh EM, Newman TB.

Pediatrics. 2021 Sep;148(3):e2020021642. doi: 10.1542/peds.2020-021642

Reactive Thrombocytosis after Splenectomy in Hereditary Spherocytosis: Case Report and Literature Review

Ejikeme C, Elkattawy S, Kayode-Ajala F, Ayad S, Al-Nasseri A, Kessler W.

Eur J Case Rep Intern Med. 2021 Jul 6;8(7):002673. doi: 10.12890/2021_002673

PIEZO1-gene gain-of-function mutations with lower limb lymphedema onset in an adult: Clinical, scintigraphic, and noncontrast magnetic resonance lymphography findings

Vignes S, Kaltenbach S, Garçon L, et al.

Am J Med Genet A. 2021 Sep 3. doi: 10.1002/ajmg.a.62476

McLeod Neuroacanthocytosis Syndrome

Jung HH, Danek A, Walker RH, Frey BM, Peikert K.

2004 Dec 3 [updated 2021 Sep 16]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Mirzaa G, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2021

Comparison of a modified flow cytometry osmotic fragility test with the classical method for the diagnosis of hereditary spherocytosis

Shahal-Zimra Y, Nosgorodcky Y, Eshel E, et al.

Cytometry B Clin Cytom. 2021 Sep 16. doi: 10.1002/cyto.b.22032

Acute Hepatitis A Causing Severe Hemolysis and Renal Failure in Undiagnosed Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficient Patient: A Case Report and Review of the Literature

Abutineh I, Kreitman K, Kothadia JP, et al.

Case Reports Hepatol. 2021 Jun 3;2021:5512883. doi: 10.1155/2021/5512883

G6PD diaxBox: Digital image-based quantification of G6PD deficiency

Palasuwan D, Chalidabhongse TH, Chanchaoren R, Palasuwan A, Kobchaisawat T, Phanomchoeng G.

Talanta. 2021 Oct 1;233:122538. doi: 10.1016/j.talanta.2021.122538

Aluminium Phosphide Poisoning Causing Intravascular Haemolysis in G6PD Deficient Individual

Sharda M, Goyal B, Baudhdh NK, Ajmera D, Kumar P.

J Assoc Physicians India. 2021 Jan;69(1):89-90

Impact of glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency on the severity of coronary atherosclerosis in patients with acute coronary syndromes

Sanna GD, Canonico ME, Siciliano R, et al.

J Cardiovasc Med (Hagerstown). 2021 Nov 1;22(11):813-817. doi: 10.2459/JCM.0000000000001227

Association between aspirin-induced hemoglobin decline and outcome after acute ischemic stroke in G6PD-deficient patients

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

CNS Neurosci Ther. 2021 Oct;27(10):1206-1213. doi: 10.1111/cns.13711

Evaluation of a point-of-care diagnostic to identify glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in Brazil

Zobrist S, Brito M, Garbin E, et al.

PLoS Negl Trop Dis. 2021 Aug 12;15(8):e0009649. doi: 10.1371/journal.pntd.0009649

Treatment strategies for glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency: past and future perspectives

Garcia AA, Koperniku A, Ferreira JCB, Mochly-Rosen D.

Trends Pharmacol Sci. 2021 Oct;42(10):829-844. doi: 10.1016/j.tips.2021.07.002.

Acute hemolytic anemia and acute kidney injury induced by non-high-dose ascorbic acid in a Child with glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency

Ruan P, Qiu H, Chen H.

Pediatr Neonatol. 2021 Sep 2:S1875-9572(21)00168-6. doi: 10.1016/j.pedneo.2021.07.006

Reference and point-of-care testing for G6PD deficiency: Blood disorder interference, contrived specimens, and fingerstick equivalence and precision

Pal S, Myburgh J, Bansil P, et al.

PLoS One. 2021 Sep 20;16(9):e0257560. doi: 10.1371/journal.pone.0257560

Safety of Ibuprofen in Children With G6PD Deficiency: A Systematic Review

Pankey AN, Chandar A, Isaacson G.

Laryngoscope. 2021 Sep 21. doi: 10.1002/lary.29868

The ethnogeographic variability of genetic factors underlying G6PD deficiency

Koromina M, Pandi MT, van der Spek PJ, Patrinos GP, Lauschke VM.

Pharmacol Res. 2021 Sep 20;173:105904. doi: 10.1016/j.phrs.2021.105904

Advanced germ cell tumors and chemotherapy in G6PD deficient patients: Yes to chemotherapy but no to rasburicase and some premedications

Gazouli I, Baltogiannis D, Ntellas P, et al.

J BUON. 2021 Jul-Aug;26(4):1642-1646

Is glucose-6-phosphatase dehydrogenase deficiency associated with severe outcomes in hospitalized COVID-19 patients?

Kumar N, AbdulRahman A, AlAwadhi AI, AlQahtani M. Sci Rep. 2021 Sep 28;11(1):19213. doi: 10.1038/s41598-021-98712-3

Déficit en pyruvate kinase

A pyruvate kinase deficiency child with novel PK-LR gene mutations was successfully cured by matched unrelated donor peripheral blood stem cell transplantation

Zhan LP, Que LP, Wu ZZ, et al.

Pediatr Transplant. 2021 Jul 13:e14078. doi: 10.1111/petr.14078 **Health-Related Quality of Life and Fatigue in Children and Adults with Pyruvate Kinase Deficiency**

Al-Samkari H, van Beers EJ, Morton DH, et al.

Blood Adv. 2021 Sep 1:bloodadvances.2021004675. doi: 10.1182/bloodadvances.2021004675

Clinically relevant gene editing in hematopoietic stem cells for the treatment of pyruvate kinase deficiency

Fañanas-Baquero S, Quintana-Bustamante O, Dever DP, et al.

Mol Ther Methods Clin Dev. 2021 May 14;22:237-248. doi: 10.1016/j.omtm.2021.05.001

Preclinical studies of efficacy thresholds and tolerability of a clinically ready lentiviral vector for pyruvate kinase deficiency treatment

Navarro S, Quintana-Bustamante O, Sanchez-Dominguez R, et al.

Mol Ther Methods Clin Dev. 2021 Jul 29;22:350-359. doi: 10.1016/j.omtm.2021.07.006

Drépanocytose

Further evidence for the benefit of therapeutic plasma exchange for acute multi-organ failure syndrome refractory to red cell exchange in sickle cell disease

Siddiqui RS, Ferman DA, Shi PA.

J Clin Apher. 2021 Jun 30. doi: 10.1002/jca.21920

Effect of lysed and non-lysed sickle red cells on the activation of NLRP3 inflammasome and LTB4 production by mononuclear cells

Pitanga TN, Santana SS, Zanette DL, et al.

Inflamm Res. 2021 Jul;70(7):823-834. doi: 10.1007/s00011-021-01461-2

Treatment of sickle cell disease by increasing oxygen affinity of hemoglobin

Henry ER, Metaferia B, Li Q, et al.

Blood. 2021 Sep 30;138(13):1172-1181. doi: 10.1182/blood.2021012070

Critical Role of Hemopexin Mediated Cytoprotection in the Pathophysiology of Sickle Cell Disease

Ashouri R, Fangman M, Burris A, Ezenwa MO, Wilkie DJ, Doré S.

Int J Mol Sci. 2021 Jun 15;22(12):6408. doi: 10.3390/ijms22126408

Ex Vivo Activation of Red Blood Cell Senescence by Plasma from Sickle-Cell Disease Patients: Correlation between Markers and Adhesion Consequences during Acute Disease Events

Chadebech P, Bodivit G, Di Liberto G, et al.

Biomolecules. 2021 Jun 30;11(7):963. doi: 10.3390/biom11070963

Follow-up of children with sickle cell anemia screened with transcranial Doppler and enrolled in a primary prevention program of ischemic stroke

Sabarense AP, Silva CM, Muniz MBSR, Viana MB.

Hematol Transfus Cell Ther. 2021 Jun 18:S2531-1379(21)00081-X. doi: 10.1016/j.htct.2021.05.001

Leg ulcers in sickle cell disease patients

Granja PD, Quintão SBM, Perondi F, et al.

J Vasc Bras. 2020 Nov 11;19:e20200054. doi: 10.1590/1677-5449.200054

Analysis of hippocampal subfields in sickle cell disease using ultrahigh field MRI

Santini T, Koo M, Farhat N, et al.

Neuroimage Clin. 2021;30:102655. doi: 10.1016/j.nicl.2021.102655

Analysis of Bone Microarchitectural Changes and Structural Damage in Sickle Cell Disease-Induced Avascular Necrosis Using Raman Spectroscopy: Is there potential for medical management?

Al-Ghaithi A, Husband J, Al-Maskari S, Sultan Gaboos Univ Med J. 2021 May;21(2):e297-e301. doi: 10.18295/squmj.2021.21.02.020

Fertility preservation before hematopoietic stem cell transplantation: a case series of women with GATA binding protein 2 deficiency, dedicator of cytokinesis 8 deficiency, and sickle cell disease

Aserlind A, Martini A, Dong J, Zolton J, Carpinello O, DeCherney A. F S Rep. 2020 Oct 10;1(3):287-293. doi: 10.1016/j.xfre.2020.10.001

Treatment of Acute Pain in Adults With Sickle Cell Disease in an Infusion Center Versus the Emergency Department : A Multicenter Prospective Cohort Study

Lanzkron S, Little J, Wang H, et al. Ann Intern Med. 2021 Sep;174(9):1207-1213. doi: 10.7326/M20-7171

The different facets of sickle cell disease-related pulmonary hypertension

Prohaska CC, Machado RF. Curr Opin Pulm Med. 2021 Sep 1;27(5):319-328. doi: 10.1097/MCP.0000000000000795

Real-Life experience with hydroxyurea in patients with sickle cell disease: Results from the prospective ESCORT-HU cohort study

de Montalembert M, Voskaridou E, Oevermann L, et al; All ESCORT HU Investigators. Am J Hematol. 2021 Oct 1;96(10):1223-1231. doi: 10.1002/ajh.26286

Early initiation of hydroxyurea (hydroxycarbamide) using individualised, pharmacokinetics-guided dosing can produce sustained and nearly pancellular expression of fetal haemoglobin in children with sickle cell anaemia

Quinn CT, Niss O, Dong M, et al. Br J Haematol. 2021 Aug;194(3):617-625. doi: 10.1111/bjh.17663

Knowledge gaps in reproductive and sexual health in girls and women with sickle cell disease

Pecker LH, Sharma D, Nero A, et al. Br J Haematol. 2021 Sep;194(6):970-979. doi: 10.1111/bjh.17658

Hydroxyurea therapy decreases coagulation and endothelial activation in sickle cell disease: a Longitudinal Study

Elsherif L, Scott LC, Wichlan D, et al. Br J Haematol. 2021 Aug;194(3):e71-e73. doi: 10.1111/bjh.17650

Gene therapy for sickle cell disease: moving from the bench to the bedside

Abraham AA, Tisdale JF. Blood. 2021 Sep 16;138(11):932-941. doi: 10.1182/blood.2019003776

Hematopoietic stem cell transplantation reverses white matter injury measured by diffusion-tensor imaging (DTI) in sickle cell disease patients

Costa TCM, Chiari-Correia R, Salmon CEG, et al. Bone Marrow Transplant. 2021 Jul 7. doi: 10.1038/s41409-021-01365-z

The European Medicines Agency Review of Crizanlizumab for the Prevention of Recurrent Vaso-Occlusive Crises in Patients With Sickle Cell Disease

Delgado J, Voltz C, Stain M, et al. Hemasphere. 2021 Jun 28;5(7):e604. doi: 10.1097/HS9.0000000000000604

Hidden brain iron content in sickle cell disease: impact on neurocognitive functions

Elalfy MS, Ibrahim AS, Ibrahim GS, Hussein HMAG, Mohammed HGE, Ebeid FSE. Eur J Pediatr. 2021 Aug;180(8):2677-2686. doi: 10.1007/s00431-021-04189-7

Epidemiology and disease burden of sickle cell disease in France: A descriptive study based on a French nationwide claim database

Leleu H, Arlet JB, Habibi A, et al. PLoS One. 2021 Jul 9;16(7):e0253986. doi: 10.1371/journal.pone.0253986

Reliability of different estimated glomerular filtration rate as measures of renal function in children with sickle cell disease

Inusa BPD, Liguoro I, Tayo B, Booth C, Turner C, Dalton NR. Blood Cells Mol Dis. 2021 Nov;91:102590. doi: 10.1016/j.bcmd.2021.102590

Fluid overload due to intravenous fluid therapy for vaso-occlusive crisis in sickle cell disease: incidence and risk factors

Gaartman AE, Sayedi AK, Gerritsma JJ, et al.
Br J Haematol. 2021 Sep;194(5):899-907. doi: 10.1111/bjh.17696

Hydroxyurea treatment and neurocognitive functioning in sickle cell disease from school age to young adulthood

Heitzer AM, Longoria J, Okhomina V, et al.
Br J Haematol. 2021 Jul 16. doi: 10.1111/bjh.17687

Matched related hematopoietic cell transplant for sickle cell disease with alemtuzumab: the Texas Children's Hospital experience

John TD, Friend B, Yassine K, et al.
Bone Marrow Transplant. 2021 Jul 17. doi: 10.1038/s41409-021-01415-6

Sickle Cell Disease and the Respiratory System: A Tangential Perspective to the Hematopulmonological Dilemma

Sange I, Cherukuri PB, Parchuri V, et al.
Cureus. 2021 Jun 10;13(6):e15562. doi: 10.7759/cureus.15562

A polygenic score for acute vaso-occlusive pain in pediatric sickle cell disease

Rampersaud E, Kang G, Palmer LE, et al.
Blood Adv. 2021 Jul 27;5(14):2839-2851. doi: 10.1182/bloodadvances.2021004634

Safety of maximal cardiopulmonary exercise testing in individuals with sickle cell disease: a systematic review

Smith KN, Baynard T, Fischbach PS, et al.
Br J Sports Med. 2021 Jul 20;bjssports-2021-104450. doi: 10.1136/bjsports-2021-104450

Transition care continuity promotes long-term retention in adult care among young adults with sickle cell disease

Howell KE, Saulsbury-Abate AC, Mathias JG, et al.
Pediatr Blood Cancer. 2021 Oct;68(10):e29209. doi: 10.1002/pbc.29209

Hydroxycarbamide treatment reduces transcranial Doppler velocity in the absence of transfusion support in children with sickle cell anaemia, elevated transcranial Doppler velocity, and cerebral vasculopathy: the EXTEND trial

Rankine-Mullings A, Reid M, Soares D, et al.
Br J Haematol. 2021 Jul 22. doi: 10.1111/bjh.17698

Treatment and outcomes of hepatocellular carcinoma in patients with Sickle cell disease: a population-based study in the U.S.

Barbetta A, Goldbeck C, Lim A, et al.
HPB (Oxford). 2021 Jul 6:S1365-182X(21)00602-X. doi: 10.1016/j.hpb.2021.06.420

Outcomes of Kidney Transplant Recipients with Sickle Cell Disease: An Analysis of the 2000-2019 UNOS/OPTN Database

Leeaphorn N, Thongprayoon C, Vaitla P, et al.
J Clin Med. 2021 Jul 11;10(14):3063. doi: 10.3390/jcm10143063

System Level Informatics to Improve Triage Practices for Sickle Cell Disease Vaso-Occlusive Crisis: A Cluster Randomized Controlled Trial

Linton E, Souffront K, Gordon L, Loo GT, Genes N, Glassberg J.
J Emerg Nurs. 2021 Sep;47(5):742-751.e1. doi: 10.1016/j.jen.2021.05.007

Sickle Cell Disease Genomics of Africa (SickleGenAfrica) Network: ethical framework and initial qualitative findings from community engagement in Ghana, Nigeria and Tanzania

Anie KA, Olayemi E, Paintsil V, et al.; SickleGenAfrica Network.
BMJ Open. 2021 Jul 23;11(7):e048208. doi: 10.1136/bmjopen-2020-048208

Antibiotics to modify sickle cell disease vaso-occlusive crisis?

Stewart C, Jang T, Mo G, et al.
Blood Rev. 2021 Jul 17:100867. doi: 10.1016/j.blre.2021.100867

Content validation of a self-report daily diary in patients with sickle cell disease. J Patient Rep Outcomes

White MK, Saucier C, Bailey M, et al.
2021 Jul 27;5(1):63. doi: 10.1186/s41687-021-00337-7

Multiple inducers of endothelial NOS (eNOS) dysfunction in sickle cell disease

Hebbel RP, Vercellotti GM.
Am J Hematol. 2021 Jul 31. doi: 10.1002/ajh.26308

Allogeneic hematopoietic stem cell transplant for sickle cell disease: The why, who, and what

Cimpeanu E, Poplawska M, Jimenez BC, Dutta D, Lim SH.
Blood Rev. 2021 Jul 18;100868. doi: 10.1016/j.blre.2021.100868

Pain Intensity Assessment in Sickle Cell Disease Patients Using Vital Signs During Hospital Visits

Padhee S, Alambo A, Banerjee T, et al.
Pattern Recognit (2021). 2021 Jan;12662:77-85. doi: 10.1007/978-3-030-68790-8_7

A qualitative exploration of health-related quality of life and health behaviours in children with sickle cell disease and healthy siblings

Constantinou C, Payne N, van den Akker O, Inusa B.
Psychol Health. 2021 Aug 2:1-22. doi: 10.1080/08870446.2021.1955119

Impact of the human leucocyte antigen (HLA)-B leader peptide dimorphism and HLA-A expression on outcomes of stem cell transplantation for sickle cell disease

Cappelli B, Scigliuolo GM, Boukouaci W, et al.
Br J Haematol. 2021 Aug 2. doi: 10.1111/bjh.17665

The promise and role of point of care testing to reduce the global burden of sickle cell disease through early diagnosis and linkage to care

Dexter D, McGann PT.
Br J Haematol. 2021 Aug 2. doi: 10.1111/bjh.17678

Interleukin 6 as a marker of severe bacterial infection in children with sickle cell disease and fever: a case-control study

Rincón-López EM, Navarro Gómez ML, Hernández-Sampelayo Matos T, et al.; F-DREP Study Group.
BMC Infect Dis. 2021 Aug 3;21(1):741. doi: 10.1186/s12879-021-06470-4

Patient-reported neurocognitive symptoms influence instrumental activities of daily living in sickle cell disease

Longoria JN, Pugh NL, Gordeuk V, et al.
Am J Hematol. 2021 Aug 5. doi: 10.1002/ajh.26315

High Systolic Blood Pressure, Anterior Segment Changes and Visual Impairment Independently Predict Sickle Cell Retinopathy

Idris IM, Yusuf AA, Gwarzo DH, et al.
Hemoglobin. 2021 Aug 6:1-6. doi: 10.1080/03630269.2021.1957927

Utilization of Pneumococcal Vaccine and Penicillin Prophylaxis in Sickle Cell Disease in Three African Countries: Assessment among Healthcare Providers in SickleInAfrica

Brown BJ, Madu A, Sangeda RZ, et al.; SickleInAfrica Consortium.
Hemoglobin. 2021 May;45(3):163-170. doi: 10.1080/03630269.2021.1954943

The Use of Cost-Effectiveness Analysis in Sickle Cell Disease: A Critical Review of the Literature. Pharmacoeconomics

Jiao B, Basu A, Roth J, et al.
2021 Aug 9. doi: 10.1007/s40273-021-01072-z

Indirect Economic Burden of Sickle Cell Disease

Holdford D, Vendetti N, Sop DM, Johnson S, Smith WR.
Value Health. 2021 Aug;24(8):1095-1101. doi: 10.1016/j.jval.2021.02.014

Urinary Kringle Domain-Containing Protein HGFL: A Validated Biomarker of Early Sickle Cell Anemia-Associated Kidney Disease

Nekhai S, Lin X, Soni S, et al.
Am J Nephrol. 2021;52(7):582-587. doi: 10.1159/000517056

Identified barriers and facilitators to stroke risk screening in children with sickle cell anemia: results from the DISPLACE consortium

Phillips SM, Schlenz AM, Mueller M, Melvin CL, Adams RJ, Kanter J.
Implement Sci Commun. 2021 Aug 10;2(1):87. doi: 10.1186/s43058-021-00192-z

Alpha haemoglobin-stabilising protein concentration in the red blood cells of patients with sickle cell anaemia with and without hydroxycarbamide treatment

Vasseur C, Domingues-Hamdi E, Pakdaman S, Galactéros F, Baudin-Creuzat V.
Br J Haematol. 2021 Aug 10. doi: 10.1111/bjh.17728

Reduced cardiac reserve is a determinant of exercise intolerance in sickle cell anaemia patients

Hammoudi N, Ceccaldi A, Haymann JP, et al.
Eur J Clin Invest. 2021 Aug 14:e13664. doi: 10.1111/eci.13664

Identifying elevated risk for future pain crises in sickle-cell disease using photoplethysmogram patterns measured during sleep: A machine learning approach

Ji Y, Chalacheva P, Rosen CL, DeBaun MR, Coates TD, Khoo MCK.
Front Digit Health. 2021 Jul;3:714741. doi: 10.3389/fdgth.2021.714741

Comparisons of oxygen gradient ektacytometry parameters between sickle cell patients with or without α -thalassaemia

Boisson C, Renoux C, Nader E, et al.
Br J Haematol. 2021 Aug 15. doi: 10.1111/bjh.17777

Developmental screening of three-year-old children with sickle cell disease compared to controls

Wang W, Freeman M, Hamilton L, et al.
Br J Haematol. 2021 Aug 15. doi: 10.1111/bjh.17780

Therapeutic approach to pediatric patients with acute chest syndrome: national multicenter survey of non invasive ventilation (NIV) and transfusion

Heilbronner C, Grimaud M, Oualha M, et al.
Arch Pediatr. 2021 Aug 13;S0929-693X(21)00117-2. doi: 10.1016/j.arcped.2021.06.002

Developing an emergency department order set to treat acute pain in sickle cell disease

Duroseau Y, Beenhouwer D, Broder MS, et al.
J Am Coll Emerg Physicians Open. 2021 Aug 7;2(4):e12487. doi: 10.1002/emp2.12487

Longitudinal study of glomerular hyperfiltration and normalization of estimated glomerular filtration in adults with sickle cell disease

Derebail VK, Zhou Q, Ciccone EJ, Cai J, Ataga KI.
Br J Haematol. 2021 Oct;195(1):123-132. doi: 10.1111/bjh.17723

Predictors associated with sickle cell nephropathy: a systematic review

Maurício L, Ribeiro S, Santos L, Miranda DB.
Rev Assoc Med Bras (1992). 2021 Feb;67(2):313-317. doi: 10.1590/1806-9282.67.02.20200676

Progression of central nervous system disease from pediatric to young adulthood in sickle cell anemia

Champlin G, Hwang SN, Heitzer A, et al.
Exp Biol Med (Maywood). 2021 Aug 18;15353702211035778. doi: 10.1177/15353702211035778

Management of sickle cell disease in pregnancy. A British Society for Haematology Guideline

Oteng-Ntim E, Pavord S, Howard R, et al.; British Society for Haematology Guideline.
Br J Haematol. 2021 Sep;194(6):980-995. doi: 10.1111/bjh.17671

Therapist-oriented home rehabilitation for adults with sickle cell anemia: effects on muscle strength, functional capacity, and quality of life

Almeida CHS, Reis LFDF, Nascimento LPADS, Soares AR, Maioli MCP, Lopes AJ.
Hematology. 2021 Dec;26(1):612-619. doi: 10.1080/16078454.2021.1965736

Validation of Discharge Diagnosis of Sickle Cell Disease Vaso-Occlusive Episodes in the French Hospital Electronic Database

Walter O, Maquet J, Derumeaux H, Moulis G, Lafaurie M.
Clin Epidemiol. 2021 Aug 13;13:717-720. doi: 10.2147/CLEP.S320666

Contraceptive use and preferences among females with sickle cell disease

Roe AH, Lang B, McAllister A, et al.

Contraception. 2021 Aug 18:S0010-7824(21)00353-X. doi: 10.1016/j.contraception.2021.08.009

Combination of lentiviral and genome editing technologies for the treatment of sickle cell disease

Ramadier S, Chalumeau A, Felix T, et al.

Mol Ther. 2021 Aug 19:S1525-0016(21)00413-5. doi: 10.1016/j.ymthe.2021.08.019

Alteration of grey matter volume is associated with pain and quality of life in children with sickle cell disease

Wang Y, Hardy SJ, Ichesco E, Zhang P, Harris RE, Darbari DS.

Transl Res. 2021 Aug 19:S1931-5244(21)00194-8. doi: 10.1016/j.trsl.2021.08.004

Core Decompression and Bone Marrow Aspirate Concentrate in the Treatment of Femoral Head Avascular Necrosis in Pediatric Sickle Cell Disease: Can We Improve Natural History?

Griffith MS, Shaw KA, Hattaway JK, Schrader T.

J Pediatr Orthop. 2021 Aug 23. doi: 10.1097/BPO.0000000000001953

Evaluation of Vaso-occlusive Crisis Management With Patient-Controlled Analgesia in Children With Sickle Cell Disease Requiring Hospitalization

Arbitre C, Pastore Y, Bailey B, et al.

J Pediatr Pharmacol Ther. 2021;26(6):615-623. doi: 10.5863/1551-6776-26.6.615

Gaps in the diagnosis and management of iron overload in sickle cell disease: a 'real-world' report from the GRNDaD registry

Wilson SR, Sears M, Williams E, et al.; GRNDaD investigators.

Br J Haematol. 2021 Aug 22. doi: 10.1111/bjh.17762

Nocturnal Enuresis in Sickle Cell: Sociodemographic, Medical, and Quality of Life Factors

Porter JS, Paladino AJ, Russell K, et al.

J Pediatr Psychol. 2021 Aug 25;jsab079. doi: 10.1093/jpepsy/jsab079

The gut microbiome in sickle cell disease: Characterization and potential implications

Brim H, Taylor J, Abbas M, et al.

PLoS One. 2021 Aug 25;16(8):e0255956. doi: 10.1371/journal.pone.0255956

The burden of sleep disordered breathing in children with sickle cell disease

Liguoro I, Arigliani M, Tan HL, Gupta A.

Pediatr Pulmonol. 2021 Aug 25. doi: 10.1002/ppul.25632

Ketamine administration for acute painful sickle cell crisis: A randomized controlled trial

Alshahrani MS, AlSulaibikh AH, ElTahan MR, et al.; GUIDE Group.

Acad Emerg Med. 2021 Aug 27. doi: 10.1111/acem.14382

Effect of hydroxyurea therapy on intravascular hemolysis and endothelial dysfunction markers in sickle cell anemia patients

Chenou F, Hounkpe BW, Domingos IF, et al.

Ann Hematol. 2021 Aug 28. doi: 10.1007/s00277-021-04636-3

A Randomized Clinical Hypnosis Pilot Study: Improvements in Self-Reported Pain Impact in Adults with Sickle Cell Disease

Wallen GR, Middleton KR, Kazmi NB, Yang L, Brooks AT.

Evid Based Complement Alternat Med. 2021 Aug 19;2021:5539004. doi: 10.1155/2021/5539004

Extracellular Vesicles in Sickle Cell Disease: Plasma Concentration, Blood Cell Types Origin Distribution and Biological Properties

Nader E, Garnier Y, Connes P, Romana M.

Front Med (Lausanne). 2021 Aug 20;8:728693. doi: 10.3389/fmed.2021.728693

The Histopathologic Features of Sickle Cell Hepatopathy: A Multi-Institutional Study

Saeed O, Panarelli N, Umrau K, et al.

Am J Clin Pathol. 2021 Aug 31;aqab096. doi: 10.1093/ajcp/aqab096

Decision-Making Involvement, Self-Efficacy, and Transition Readiness in Youth With Sickle Cell Disease

Varty M, Speller-Brown B, Wakefield BJ, Ravert RD, Kelly KP, Popejoy LL.
Nurs Res. 2021 Aug 31. doi: 10.1097/NNR.0000000000000550

Decreased parasite burden and altered host response in children with sickle cell anemia and severe anemia with malaria

Henrici RC, Sautter CL, Bond C et al.
Blood Adv. 2021 Sep 1;bloodadvances.2021004704. doi: 10.1182/bloodadvances.2021004704

Flow adhesion of whole blood to P-selectin: a prognostic biomarker for vaso-occlusive crisis in sickle cell disease

Hines PC, Callaghan MU, Zaidi AU, et al.
Br J Haematol. 2021 Sep;194(6):1074-1082. doi: 10.1111/bjh.17643

Which adults with sickle cell disease need an evaluation for pulmonary embolism?

El-Amin N, Lauzon SD, Nietert PJ, Kanter J.
Br J Haematol. 2021 Sep 1. doi: 10.1111/bjh.17552

Sickle cell disease children's gut colonization by extended-spectrum β -lactamase (ESBL)-producing *Enterobacterales*: an antibiotic prophylaxis effect?

Monteiro ASS, Oliveira EG, Santos DBD, Cordeiro SM, Couto RD, Couto FD.
J Med Microbiol. 2021 Sep;70(9). doi: 10.1099/jmm.0.001414

Living with sickle cell disease: voices from sub-Saharan Africa

Salim AS, Mwita E, Antwi JS, Agunkejoye O, Mdliva P.
Lancet Haematol. 2021 Oct;8(10):e684-e685. doi: 10.1016/S2352-3026(21)00276-3

Sickle cell disease in sub-Saharan Africa: transferable strategies for prevention and care

Esoh K, Wonkam-Tingang E, Wonkam A.
Lancet Haematol. 2021 Oct;8(10):e744-e755. doi: 10.1016/S2352-3026(21)00191-5

Child mortality from sickle cell disease in Nigeria: a model-estimated, population-level analysis of data from the 2018 Demographic and Health Survey

Nnodu OE, Oron AP, Sopekan A, Akaba GO, Piel FB, Chao DL.
Lancet Haematol. 2021 Oct;8(10):e723-e731. doi: 10.1016/S2352-3026(21)00216-7

Low-Dose Ketamine Infusion for Pediatric Hematology/Oncology Patients: Case Series and Literature Review

Yu H, Chen A, Chen E, Long LS, Agrawal AK.
J Pediatr Hematol Oncol. 2021 Sep 6. doi: 10.1097/MPH.0000000000002290

Treatment-related Correlates of Growth in Children With Sickle Cell Disease in the DISPLACE Cohort

Galadanci NA, Sohail M, Akinyelure OP, Kanter J, Ojesina AI.
J Pediatr Hematol Oncol. 2021 Sep 6. doi: 10.1097/MPH.0000000000002296

A Case Series of Kawasaki Disease in Children With Sickle Cell Disease

Towerman AS, Reich PJ, Hulbert ML.
J Pediatr Hematol Oncol. 2021 Sep 6. doi: 10.1097/MPH.0000000000002308

Érythrophères chez l'enfant drépanocytaire, expérience d'une unité d'aphérèse pédiatrique

Lesprit E, Missud F, Arnould A, Smaine D, Benkerrou M.
Transfus Clin Biol. 2021 Sep 4;S1246-7820(21)00468-7. doi: 10.1016/j.tracli.2021.09.002

Complete neurological recovery from fat embolism syndrome in sickle cell disease after sequential red cell exchange transfusion and therapeutic plasma exchange

Tsitsikas DA, Mihalca D, Bello-Sanyaolu O, et al.
Transfus Apher Sci. 2021 Jul 29;103226. doi: 10.1016/j.transci.2021.103226

Prevalence of and risk factors for obstructive sleep apnea in children with sickle cell: a multicentric cross sectional study

Abulhamail A, AlShebli A, Merdad L, Wali S, Jastaniah W, Abaalkhail B.
Ann Hematol. 2021 Sep 10. doi: 10.1007/s00277-021-04646-1

Infectious complications in adult sickle cell anemia patients undergoing hematopoietic stem cell transplantation

Abuelgasim KA, Damlaj M, Bosaeed M, et al.
Bone Marrow Transplant. 2021 Sep 10. doi: 10.1038/s41409-021-01457-w

A re-analysis of pain crises data from the pivotal l-glutamine in sickle cell disease trial

Zaidi AU, Estepp J, Shah N, et al.
Contemp Clin Trials. 2021 Sep 9:106546. doi: 10.1016/j.cct.2021.106546

Clonal hematopoiesis in sickle cell disease

Pincez T, Lee SSK, Ilboudo Y, et al.
Blood. 2021 Sep 14:blood.2021011121. doi: 10.1182/blood.2021011121

Executive Functioning Predicts Adaptive Functioning and Self-Care Independence in Pediatric Sickle Cell Disease

Jones KE, Nyman TN, Daly BP, Jacobson LA, Tarazi RA.
J Pediatr Psychol. 2021 Sep 15:jsab094. doi: 10.1093/jpepsy/jsab094

Lower respiratory tract infection with *Staphylococcus aureus* in sickle-cell adult patients with severe acute chest syndrome - the STAPHACS Study

Elabbadi A, Voiriot G, Tristan A, et al.
Haematologica. 2021 Sep 16. doi: 10.3324/haematol.2021.278827

Azithromycin Reduces Markers of Vascular Damage in Pediatric Patients With Sickle Cell Disease

Uchakin PN, Sakhalkar VS, Dane FC, et al.
J Hematol. 2020 Aug;10(4):178-186. doi: 10.14740/jh827

Variation in pulmonary function tests among children with sickle cell anemia: a systematic review and meta-analysis

Taksande A, Jameel PZ, Pujari D, Taksande B, Meshram R.
Pan Afr Med J. 2021 Jun 18;39:140. doi: 10.11604/pamj.2021.39.140.28755

What is the role of chest X-ray imaging in the acute management of children with sickle cell disease?

Griffin R, Panayiotou A, Allen P, Height S, Chakravorty S, Rees DC.
Br J Haematol. 2021 Sep 16. doi: 10.1111/bjh.17831

Longitudinal analysis of cardiac abnormalities in pediatric patients with sickle cell anemia and effect of hydroxyurea therapy

Dhar A, Leung TM, Appiah-Kubi A, et al.
Blood Adv. 2021 Sep 16:bloodadvances.2021005076. doi: 10.1182/bloodadvances.2021005076

Low Rates of Cerebral Infarction after Hematopoietic Stem Cell Transplantation in Patients with Sickle Cell Disease at High Risk for Stroke

Carpenter JL, Nickel RS, Webb J, et al.
Transplant Cell Ther. 2021 Sep 13:S2666-6367(21)01216-1. doi: 10.1016/j.jtct.2021.08.026

Impact of telehealth visits on hydroxyurea response in sickle cell anemia

Shaner S, Hilliard L, Howard T, Pernell B, Bhatia S, Lebensburger J.
Pediatr Blood Cancer. 2021 Sep 17:e29354. doi: 10.1002/pbc.29354

Developmental delay in infants and toddlers with sickle cell disease: a systematic review

Hoyt CR, Varughese TE, Erickson J, et al.
Dev Med Child Neurol. 2021 Sep 17. doi: 10.1111/dmcn.15048

Use of large scale EHR data to evaluate A1c utilization among sickle cell disease patients

Sivasankar S, Cheng AL, Lubin IM, Lankachandra K, Hoffman MA.
BMC Med Inform Decis Mak. 2021 Sep 18;21(1):268. doi: 10.1186/s12911-021-01632-5

Haploidentical Allogeneic Stem Cell Transplantation in Sickle Cell Disease: a Systematic Review and Meta-analysis

Aydin M, Dovern E, Leeflang MMG, et al.
Transplant Cell Ther. 2021 Sep 16:S2666-6367(21)01232-X. doi: 10.1016/j.jtct.2021.09.009

Intra-individual pain variability and phenotypes of pain in sickle cell disease: a secondary analysis from the Pain in Sickle Cell Disease Epidemiology Study (PiSCES)

Bakshi N, Gillespie S, McClish D, McCracken C, Smith WR, Krishnamurti L.
Pain. 2021 Sep 17. doi: 10.1097/j.pain.0000000000002479

Effect of Weather on Frequency of Vaso-Occlusive Crisis in Children With Sickle Cell Disease. Cureus

Almuqamam M, Ahuja K, Wassef I, Kilaikode S, Sedrak A.
2021 Aug 17;13(8):e17254. doi: 10.7759/cureus.17254

Influenza vaccination rates and hospitalizations among Medicaid enrollees with and without sickle cell disease, 2009-2015

Payne AB, Adamkiewicz TV, Grosse SD, et al.
Pediatr Blood Cancer. 2021 Sep 20:e29351. doi: 10.1002/pbc.29351

A community-centered approach to sickle cell disease and clinical trials participation: an evaluation of perceptions, facilitators, and barriers

Lee LH, Whisenton LH, Bengner J, Lanzkron S.
Blood Adv. 2021 Sep 20:bloodadvances.2020003434. doi: 10.1182/bloodadvances.2020003434

Vaso-occlusive crisis in sickle cell disease: a vicious cycle of secondary events

Jang T, Poplawska M, Cimpeanu E, Mo G, Dutta D, Lim SH.
J Transl Med. 2021 Sep 20;19(1):397. doi: 10.1186/s12967-021-03074-z

A Needs Assessment of Persons With Sickle Cell Disease in a Major Medical Center in North Carolina

Masese RV, Crego N, Douglas C, et al.
N C Med J. 2021 Sep-Oct;82(5):312-320. doi: 10.18043/ncm.82.5.312

Colocating Wound Care for Patients with Sickle Cell Ulcers in a Hematology Clinic

Flattau A, Vinces G, You S, Crouch AS, Minniti CP.
Adv Skin Wound Care. 2021 Oct 1;34(10):539-541. doi: 10.1097/01.ASW.0000790476.13111.5f

Heart rate variability associated with acute exercise challenge in children with sickle cell anaemia

Kienzle SL, Rodeghier M, Liem RI.
Br J Haematol. 2021 Sep 22. doi: 10.1111/bjh.17834

Red blood cell exchange in children with sickle cell disease

Elenga N, Vantilcke V, Martin E, Cuadro E, Selles P, Basset T.
Int J Hematol. 2021 Sep 22. doi: 10.1007/s12185-021-03221-8

How I approach disease-modifying therapy in children with sickle cell disease in an era of novel therapies

Karkoska K, McGann PT.
Pediatr Blood Cancer. 2021 Sep 22:e29363. doi: 10.1002/pbc.29363

Classical Risk Factors for Ischemic Stroke are not Associated with Inpatient Post-Stroke Mortality in Sickle Cell Disease

Miller R, Klyde DM, Unda SR, Fluss R, Altschul DJ.
J Stroke Cerebrovasc Dis. 2021 Sep 19;30(12):106089. doi: 10.1016/j.jstrokecerebrovasdis.2021.106089

Interventions for treating leg ulcers in people with sickle cell disease

Martí-Carvajal AJ, Knight-Madden JM, Martínez-Zapata MJ.
Cochrane Database Syst Rev. 2021 Jan 9;1(1):CD008394. doi: 10.1002/14651858.CD008394.pub4

Capacity Building for Primary Stroke Prevention Teams in Children Living With Sickle Cell Anemia in Africa

Ghafuri DL, Covert Greene B, Musa B, et al.
Pediatr Neurol. 2021 Sep 4;125:9-15. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2021.08.010

Global geographic differences in healthcare utilization for sickle cell disease pain crises in the CA-SiRe cohort

Strunk C, Tartaglione I, Piccone CM, et al.
Blood Cells Mol Dis. 2021 Sep 21;92:102612. doi: 10.1016/j.bcmed.2021.102612

Myelopathy in sickle cell disease: a case-oriented review

Brum IV, Silva GD, Sodre DS, Nogueira FM, Pereira SLDA, Castro LHM.
Spinal Cord Ser Cases. 2021 Sep 25;7(1):85. doi: 10.1038/s41394-021-00449-8

Evaluation of the relationship between intravascular hemolysis and clinical manifestations in sickle cell disease: decreased hemopexin during vaso-occlusive crises and increased inflammation in acute chest syndrome

Yildirim N, Unal S, Yalcinkaya A, Karahan F, Oztas Y.
Ann Hematol. 2021 Sep 25. doi: 10.1007/s00277-021-04667-w

Sociodemographic and Biomedical Correlates of Developmental Delay in 2- and 4-Year-Olds with Sickle Cell Disease

Schatz J, Reinman L, Bills SE, Johnston JD.
J Dev Behav Pediatr. 2021 Sep 24. doi: 10.1097/DBP.0000000000001011

Epidemiology of Stroke in Sickle Cell Disease

Kirkham FJ, Lagunju IA.
J Clin Med. 2021 Sep 18;10(18):4232. doi: 10.3390/jcm10184232

Pregnancies and Neonatal Outcomes in Patients with Sickle Cell Disease (SCD): Still a (High-)Risk Constellation?

Proske P, Distelmaier L, Aramayo-Singelmann C, et al.
J Pers Med. 2021 Aug 30;11(9):870. doi: 10.3390/jpm11090870

American Society of Hematology 2021 guidelines for sickle cell disease: stem cell transplantation

Kanter J, Liem RI, Bernaudin F, et al.
Blood Adv. 2021 Sep 28;5(18):3668-3689. doi: 10.1182/bloodadvances.2021004394C

Correlates of gallbladder stones among patients with sickle cell disease: A meta-analysis

Mohamed SOO, Ibrahim OAO, Mohammad DAA, Ali AHM.
JGH Open. 2021 Aug 7;5(9):997-1003. doi: 10.1002/jgh3.12622

Comorbidities are risk factors for hospitalization and serious COVID-19 illness in children and adults with sickle cell disease.

Mucalo L, Brandow AM, Dasgupta M, et al. Blood Adv. 2021 Jul 13;5(13):2717-2724. doi: 10.1182/bloodadvances.2021004288

Sickle cell disorders and severe COVID-19 outcomes: a cohort study.

Clift AK, Saatci D, Coupland CAC, Dambha-Miller H, Hippisley-Cox J; International Investigator Group for Ethnicity and COVID-19. Ann Intern Med. [published online ahead of print, 2021 Jul 20]. doi: 10.7326/M21-1375

Potential implications of a type 1 interferon gene signature on COVID-19 severity and chronic inflammation in sickle cell disease.

Madany E, Okwan-Duodu D, Balbuena-Merle R, Hendrickson JE, Gibb DR. Front Med (Lausanne). 2021 Jul 22;8:679030. doi: 10.3389/fmed.2021.679030

Individuals with sickle cell disease and sickle cell trait demonstrate no increase in mortality or critical illness from COVID-19 — A fifteen hospital observational study in the Bronx, New York.

Hoogenboom WS, Fleysher R, Soby S, et al. Haematologica. [published online ahead of print, 2021 Aug 5]. doi: 10.3324/haematol.2021.279222

COVID-19 in Saudi patients with sickle cell disease: a retrospective multi-center study.

Kashari O, Alghamdi B, Al-Hebshi A, et al. Cureus. 2021 Aug 16;13(8):e17238. doi: 10.7759/cureus.17238

Safety warning for ChAdOx1 nCov-19 vaccine in patients with sickle cell disease: Astra Zeneca vaccine in sickle cell disease (SCD).

Alkindi S, Elsadek RA, Pathare AV. (2021). Mediterr J Hematol Infect Dis. 2021 Sep 1;13(1): e2021059. doi: 10.4084/MJHID.2021.059

The real impact of COVID-19 on an East London sickle cell population: results of a service-wide survey.

Hall R, Meenan J, Mihalca D, et al. Br J Haematol. [published online ahead of print, 2021 Sep 14]. doi: 10.1111/bjh.17740

Impact of sickle cell trait on morbidity and mortality from SARS-CoV-2 infection.

Merz LE, Mistry K, Neuberg D, et al. Blood Adv. 2021 Sep 28;5(18):3690-3. doi: 10.1182/bloodadvances.2021004977

Polyglobulies

Identification of Variants Associated With Rare Hematological Disorder Erythrocytosis Using Targeted Next-Generation Sequencing Analysis

Kristan A, Pajič T, Maver A, et al.
Front Genet. 2021 Jul 19;12:689868. doi: 10.3389/fgene.2021.689868

Molecular Pathways Involved in the Development of Congenital Erythrocytosis

Tomc J, Debeljak N.
Genes (Basel). 2021 Jul 28;12(8):1150. doi: 10.3390/genes12081150

Genetic Background of Congenital Erythrocytosis

McMullin MF.
Genes (Basel). 2021 Jul 28;12(8):1151. doi: 10.3390/genes12081151

Thalassémie

Novel Therapeutic Advances in β -Thalassemia

Makis A, Voskaridou E, Papassotiriou I, Hatzimichael E.
Biology (Basel). 2021 Jun 18;10(6):546. doi: 10.3390/biology10060546

Thrombotic Events and Anticoagulants in Beta-thalassemia Patients with Focus on Anticoagulants for Atrial Fibrillation: A Brief Review

Bahrani S, Teimouri-Jervekani Z, Sadeghi M.
Curr Probl Cardiol. 2021 May 29:100912. doi: 10.1016/j.cpcardiol.2021.100912

The Prevalence of glucose dysregulations (GDs) in patients with β -thalassemias in different countries: A preliminary ICET-A survey

De Sanctis V, Soliman A, Tzoulis P, et al.
Acta Biomed. 2021 Jul 1;92(3):e2021240. doi: 10.23750/abm.v92i3.11733

The Pancreatic changes affecting glucose homeostasis in transfusion dependent β -thalassemia (TDT): a short review

De Sanctis V, Soliman A, Tzoulis P, Daar S, Fiscina B, Kattamis C.
Acta Biomed. 2021 Jul 1;92(3):e2021232. doi: 10.23750/abm.v92i3.11685

Digital thermography and vascular involvement in β -thalassemia intermedia

Abdulhai F, Jaffa MA, Elias J, et al.
Ann Hematol. 2021 Oct;100(10):2471-2477. doi: 10.1007/s00277-021-04588-8

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

Di Maio S, Marzuillo P, Mariannis D, et al.
Mediterr J Hematol Infect Dis. 2021 Jul 1;13(1):e2021040. doi: 10.4084/MJHID.2021.040

Ineffective Erythropoiesis in β -Thalassaemia: Key Steps and Therapeutic Options by Drugs

Longo F, Piolatto A, Ferrero GB, Piga A.
Int J Mol Sci. 2021 Jul 5;22(13):7229. doi: 10.3390/ijms22137229

The European Medicines Agency Review of Luspatercept for the Treatment of Adult Patients With Transfusion-dependent Anemia Caused by Low-risk Myelodysplastic Syndromes With Ring Sideroblasts or Beta-thalassemia

Delgado J, Voltz C, Stain M, et al.
Hemasphere. 2021 Jul 19;5(8):e616. doi: 10.1097/HS9.0000000000000616

Evolution of electrocardiographic abnormalities and arrhythmias in adult patients with beta-thalassemia major during a short-term follow-up

Kolios M, Liu T, Vlahos AP, Kapsali E, Korantzopoulos P.
Am J Cardiovasc Dis. 2021 Jun 15;11(3):391-397

Oral ferroportin inhibitor vamifeport for improving iron homeostasis and erythropoiesis in β -thalassemia: current evidence and future clinical development

Porter J, Taher A, Viprakasit V, et al.
Expert Rev Hematol. 2021 Jul;14(7):633-644. doi: 10.1080/17474086.2021.1935854

2021 update on clinical trials in β -thalassemia

Musallam KM, Bou-Fakhredin R, Cappellini MD, Taher AT.
Am J Hematol. 2021 Aug 4. doi: 10.1002/ajh.26316

Auditory cortex hypoperfusion: a metabolic hallmark in Beta Thalassemia

Manara R, Ponticorvo S, Perrotta S, et al.
Orphanet J Rare Dis. 2021 Aug 5;16(1):349. doi: 10.1186/s13023-021-01969-0

Luspatercept for β -thalassemia: beyond red blood cell transfusions

Taher AT, Cappellini MD.
Expert Opin Biol Ther. 2021 Aug 23;1-9. doi: 10.1080/14712598.2021.1968825

Thalassemia and autoimmune diseases: Absence of evidence or evidence of absence?

El Hasbani G, Musallam KM, Uthman I, Cappellini MD, Taher AT.
Blood Rev. 2021 Aug 14;100874. doi: 10.1016/j.blre.2021.100874

The Correlation Between Iron Overload and Endocrine Function in Adult Transfusion-Dependent Beta-Thalassemia Patients with Growth Retardation

Atmakusuma TD, Hasibuan FD, Purnamasari D.
J Blood Med. 2021 Aug 17;12:749-753. doi: 10.2147/JBM.S325096

Circulating miRNAs and tissue iron overload in transfusion-dependent β -thalassemia major: novel predictors and follow-up guide

El-Khazragy N, Matbouly S, Hanna DH, et al.
Ann Hematol. 2021 Aug 25. doi: 10.1007/s00277-021-04639-0

The transfusion management of beta thalassemia in the United States

Lal A, Wong T, Keel S, et al.
Transfusion. 2021 Oct;61(10):3027-3039. doi: 10.1111/trf.16640

Efficacy of Thalidomide Treatment in Children With Transfusion Dependent β -Thalassemia: A Retrospective Clinical Study

Li X, Hu S, Liu Y, et al.
Front Pharmacol. 2021 Aug 12;12:722502. doi: 10.3389/fphar.2021.722502

Nutrition in Thalassemia: A Systematic Review of Deficiency, Relations to Morbidity, and Supplementation Recommendations

Goldberg EK, Lal A, Fung EB.
J Pediatr Hematol Oncol. 2021 Sep 6. doi: 10.1097/MPH.0000000000002291

Coadministration of silymarin with iron chelators in transfusion-dependent β -thalassemia patients: a systematic review and meta-analysis for effect on iron overload

Darvishi-Khezri H, Naderisorki M, Zahedi M, et al.
Expert Rev Clin Pharmacol. 2021 Sep 6;1-9. doi: 10.1080/17512433.2021.1964953

The different patterns of insulin response during Oral Glucose Tolerance Test (OGTT) in transfused young patients with β -Thalassemia

Kattamis C, Ladis V, Skafida M, Iacovidou N, Theodoridis C.
Acta Biomed. 2021 Sep 2;92(4):e2021265. doi: 10.23750/abm.v92i4.11144

A study of isolated hyperglycemia (blood glucose ≥ 155 mg/dL) at 1-hour of oral glucose tolerance test (OGTT) in patients with β -transfusion dependent thalassemia (β -TDT) followed for 12 years

De Sanctis V, Soliman A, Tzoulis P, Daar S, Pozzobon GC, Kattamis C.
Acta Biomed. 2021 Sep 2;92(4):e2021322. doi: 10.23750/abm.v92i4.11105

Improving outcomes and quality of life for patients with transfusion-dependent β -thalassemia: recommendations for best clinical practice and the use of novel treatment strategies

Taher AT, Bou-Fakhredin R, Kattamis A, Viprakasit V, Cappellini MD.
Expert Rev Hematol. 2021 Sep 15;1-13. doi: 10.1080/17474086.2021.1977116

Place de la thérapie génique dans la bêta-thalassémie

Thuret I.
Transfus Clin Biol. 2021 Sep 6;S1246-7820(21)00467-5. doi: 10.1016/j.tracli.2021.09.001

Relationship between transfusion burden, healthcare resource utilization, and complications in patients with beta-thalassemia in Taiwan: A real-world analysis

Tang CH, Furnback W, Wang BCM, et al.
Transfusion. 2021 Oct;61(10):2906-2917. doi: 10.1111/trf.16636

Psychological intervention in children with transfusion-dependent β -thalassaemia

Wang M, Huang M, Hong Y.
Vox Sang. 2021 Sep 10. doi: 10.1111/vox.13201

Droplet-based digital PCR for non-invasive prenatal genetic diagnosis of α and β -thalassemia

Sawakwongpra K, Tangmansakulchai K, Ngonsawan W, et al.
Biomed Rep. 2021 Oct;15(4):82. doi: 10.3892/br.2021.1458

Efficacy and safety of ruxolitinib in ineffective erythropoiesis suppression as a pretransplantation treatment for pediatric patients with beta-thalassemia major

Ovsyannikova G, Balashov D, Demina I, et al.
Pediatr Blood Cancer. 2021 Nov;68(11):e29338. doi: 10.1002/pbc.29338

Glucose Metabolism and Insulin Response to Oral Glucose Tolerance Test (OGTT) in Prepubertal Patients with Transfusion-Dependent β -thalassemia (TDT): A Long-Term Retrospective Analysis

De Sanctis V, Soliman AT, Tzoulis P, et al.
Mediterr J Hematol Infect Dis. 2021 Sep 1;13(1):e2021051. doi: 10.4084/MJHID.2021.051

Prenatal Diagnosis Leads to Early Diagnosis of Transfusion-Dependent Thalassemia and Better Growth Outcomes

Asawasudsakorn N, Lauhasurayotin S, Poparn H, et al.
Glob Pediatr Health. 2021 Sep 9;8:2333794X211046104. doi: 10.1177/2333794X211046104

HSCT remains the only cure for patients with transfusion-dependent thalassemia until gene therapy strategies are proven to be safe

Oikonomopoulou C, Goussetis E.
Bone Marrow Transplant. 2021 Sep 16. doi: 10.1038/s41409-021-01461-0

Association of the Degree of Erythroid Expansion and Maturation Arrest with the Clinical Severity of β O-Thalassemia/Hemoglobin E Patients

Suriyun T, Kaewsakulthong W, Khamphikham P, et al.
Acta Haematol. 2021 Sep 14:1-12. doi: 10.1159/000518310

Iron parameters in pregnant women with beta-thalassaemia minor combined with iron deficiency anaemia compared to pregnant women with iron deficiency anaemia alone demonstrate the safety of iron supplementation in beta-thalassaemia minor during pregnancy

Chen N, Li Z, Huang Y, et al.
Br J Haematol. 2021 Sep 25. doi: 10.1111/bjh.17827

PTD-mediated delivery of α -globin chain into K-562 erythroleukemia cells and α -thalassemic (HBH) patients' RBCs ex vivo in the frame of Protein Replacement Therapy

Miliotou AN, Papagiannopoulou D, Vlachaki E, et al.
J Biol Res (Thessalon). 2021 Jul 20;28(1):16. doi: 10.1186/s40709-021-00148-3

Acquired alpha thalassemia associated with myeloid malignancy: A systematic literature review

Wang C, Shi Y.
Leuk Res. 2021 Jul 21;111:106670. doi: 10.1016/j.leukres.2021.106670

ATR-X syndrome: genetics, clinical spectrum, and management

León NY, Harley VR.
Hum Genet. 2021 Sep 15. doi: 10.1007/s00439-021-02361-5

SARS-CoV-2 infection in patients with β -thalassemia: the French experience.

Jean-Mignard E, De Luna G, Pascal L, Agouti I, Thuret I. Transfus Clin Biol. [published online ahead of print, 2021 July 1]. doi: 10.1016/j.tracli.2021.06.007

Susceptibility of β -thalassemia heterozygotes to COVID-19.

Sotiriou S, Samara AA, Vamvakopoulou D, et al. J Clin Med. 2021 Aug 18;10(16):3645. doi: 10.3390/jcm10163645

Concordance with comprehensive iron assessment, hepatitis A vaccination, and hepatitis B vaccination recommendations among patients with sickle cell disease and thalassaemia receiving chronic transfusions: an analysis from the Centers for Disease Control haemoglobinopathy blood safety project

Badawy SM, Payne AB, Hulihan MM, et al.
Br J Haematol. 2021 Aug 24. doi: 10.1111/bjh.17798

Congenital Methemoglobinemia and Unstable Hemoglobin Variant in a Child With Cyanosis

Alsabri M, Viswanathan K, Elias A, Peichev M.
Cureus. 2021 Jul 1;13(7):e16081. doi: 10.7759/cureus.16081

Methylene Blue: An Antidote for Methemoglobinemia and Beyond

Pushparajah Mak RS, Liebelt EL.
Pediatr Emerg Care. 2021 Sep 1;37(9):474-477. doi: 10.1097/PEC.0000000000002526

Recommendations for diagnosis and treatment of methemoglobinemia

Iolascon A, Bianchi P, Andolfo I, et al.; SWG of red cell and iron of EHA and EuroBloodNet.
Am J Hematol. 2021 Sep 1. doi: 10.1002/ajh.26340

Complex Modes of Inheritance in Hereditary Red Blood Cell Disorders: A Case Series Study of 155 Patients

Andolfo I, Martone S, Rosato BE, et al.
Genes (Basel). 2021 Jun 23;12(7):958. doi: 10.3390/genes12070958

Combining microfluidics with machine learning algorithms for RBC classification in rare hereditary hemolytic anemia

Rizzuto V, Mencattini A, Álvarez-González B, et al.
Sci Rep. 2021 Jun 30;11(1):13553. doi: 10.1038/s41598-021-92747-2

The Evolving Role of Next-Generation Sequencing in Screening and Diagnosis of Hemoglobinopathies

Achour A, Koopmann TT, Baas F, Hartevelde CL.
Front Physiol. 2021 Jul 27;12:686689. doi: 10.3389/fphys.2021.686689

Adapting the ACMG/AMP variant classification framework: A perspective from the ClinGen Hemoglobinopathy Variant Curation Expert Panel

Kountouris P, Stephanou C, Lederer CW, et al., Variant Curation Expert Panel OBOCH.
Hum Mutat. 2021 Sep 12. doi: 10.1002/humu.24280

Severe Presentation of Congenital Hemolytic Anemias in the Neonatal Age: Diagnostic and Therapeutic Issues

Cortesi V, Manzoni F, Raffaelli G, et al.
Diagnostics (Basel). 2021 Aug 26;11(9):1549. doi: 10.3390/diagnostics11091549

Confounding factors in the diagnosis and clinical course of rare congenital hemolytic anemias

Fattizzo B, Giannotta JA, Cecchi N, Barcellini W.
Orphanet J Rare Dis. 2021 Oct 9;16(1):415. doi: 10.1186/s13023-021-02036-4

The EHA Research Roadmap: Anemias

Iolascon A, Rivella S, Anagnou NP, et al.
Hemisphere. 2021 Jun 30;5(7):e607. doi: 10.1097/HS9.0000000000000607

The International Hemoglobinopathy Research Network (INHERENT): An international initiative to study the role of genetic modifiers in hemoglobinopathies

Kountouris P, Stephanou C, Archer N, et al.; on behalf of the International Hemoglobinopathy Research Network (INHERENT).
Am J Hematol. 2021 Aug 18. doi: 10.1002/ajh.26323

Health services use by children identified as heterozygous hemoglobinopathy mutation carriers via newborn screening

Khangura SD, Potter BK, Davies C, et al.
BMC Pediatr. 2021 Jul 1;21(1):296. doi: 10.1186/s12887-021-02751-8

Immigration and screening programs for hemoglobinopathies in Italy, Spain and Turkey

Canatan D, Vives Corrons JL, Piacentini G, et al.
Acta Biomed. 2021 Sep 2;92(4):e2021410. doi: 10.23750/abm.v92i4.11965

Hemoglobinopathies: ocular manifestations in children and adolescents

Moussa O, Chen RWS.
Ther Adv Ophthalmol. 2021 Jun 30;13:25158414211022882. doi: 10.1177/25158414211022882

Autoimmune Hemolytic Anemia as a Complication of Congenital Anemias. A Case Series and Review of the Literature

Motta I, Giannotta J, Ferraresi M, et al.
J Clin Med. 2021 Aug 2;10(15):3439. doi: 10.3390/jcm10153439

Cerebrovascular Complications of Anemia

Fonseca AC, Silva DP, Infante J, Ferro JM.
Curr Neurol Neurosci Rep. 2021 Sep 3;21(10):51. doi: 10.1007/s11910-021-01141-y

Cell and Gene Therapy for Anemia: Hematopoietic Stem Cells and Gene Editing

Anurogo D, Yuli Prasetyo Budi N, Thi Ngo MH, Huang YH, Pawitan JA.
Int J Mol Sci. 2021 Jun 10;22(12):6275. doi: 10.3390/ijms22126275

Therapy Development by Genome Editing of Hematopoietic Stem Cells

Koniali L, Lederer CW, Kleanthous M.
Cells. 2021 Jun 14;10(6):1492. doi: 10.3390/cells10061492

CRISPR-Cas9 globin editing can induce megabase-scale copy-neutral losses of heterozygosity in hematopoietic cells

Boutin J, Rosier J, Cappellen D, et al.
Nat Commun. 2021 Aug 13;12(1):4922. doi: 10.1038/s41467-021-25190-6

Reactivation of a developmentally silenced embryonic globin gene

King AJ, Songdej D, Downes DJ, et al.
Nat Commun. 2021 Jul 21;12(1):4439. doi: 10.1038/s41467-021-24402-3
Mol Ther Methods Clin Dev. 2021 Jun 1;22:76-83. doi: 10.1016/j.omtm.2021.05.013

Peripheral blood stem and progenitor cell collection in pediatric candidates for ex vivo gene therapy: a 10-year series

Canarutto D, Tucci F, Gattillo S, et al.
Mol Ther Methods Clin Dev. 2021 Jun 1;22:76-83. doi: 10.1016/j.omtm.2021.05.013

How to Facilitate Decision-Making for Hematopoietic Stem Cell Transplantation in Patients With Hemoglobinopathies. The Perspectives of Healthcare Professionals

Mekelenkamp H, van Zanten H, de Vries M, Lankester A, Smiers F.
Front Pediatr. 2021 Aug 18;9:690309. doi: 10.3389/fped.2021.690309

Hydroxyurea-The Good, the Bad and the Ugly

Musiłek MW, Rybaczek D.
Genes (Basel). 2021 Jul 19;12(7):1096. doi: 10.3390/genes12071096

Differences between the European Union and United States of America in Drug Regulatory Affairs Affect Global Patient Safety Standards and Public Health Awareness: The Case of Deferasirox and Other Iron Chelating Drugs

Kontoghiorghes GJ.
Medicines (Basel). 2021 Jul 7;8(7):36. doi: 10.3390/medicines8070036

Strategies to improve pharmacogenomic-guided treatment options for patients with β -hemoglobinopathies

Patrinos GP, Chui DHK, Hardison RC, Steinberg MH.
Expert Rev Hematol. 2021 Sep 8;1-3. doi: 10.1080/17474086.2021.1977117

Heme induces significant neutrophil adhesion in vitro via an NF κ B and reactive oxygen species-dependent pathway

Miguel LI, Leonardo FC, Torres LS, et al.
Mol Cell Biochem. 2021 Nov;476(11):3963-3974. doi: 10.1007/s11010-021-04210-5

Exome sequencing and targeted gene panels: a simulated comparison of diagnostic yield using data from 158 patients with rare diseases

Quaio CRDC, Obando MJR, Perazzio SF, et al.
Genet Mol Biol. 2021 Sep 29;44(4):20210061. doi: 10.1590/1678-4685-GMB-2021-0061

Application of full-genome analysis to diagnose rare monogenic disorders

Shieh JT, Penon-Portmann M, Wong KHY, et al.
NPJ Genom Med. 2021 Sep 23;6(1):77. doi: 10.1038/s41525-021-00241-5

Whole-genome sequencing as a first-tier diagnostic framework for rare genetic diseases

Nisar H, Wajid B, Shahid S, et al.
Exp Biol Med (Maywood). 2021 Sep 15;15353702211040046. doi: 10.1177/15353702211040046

Genome sequencing data analysis for rare disease gene discovery

Umlai UI, Bangarusamy DK, Estivill X, Jithesh PV.
Brief Bioinform. 2021 Sep 8;bbab363. doi: 10.1093/bib/bbab363

PhenoDB, GeneMatcher and VariantMatcher, tools for analysis and sharing of sequence data

Wohler E, Martin R, Griffith S, et al.
Orphanet J Rare Dis. 2021 Aug 18;16(1):365. doi: 10.1186/s13023-021-01916-z

Rapid whole-exome sequencing facilitates precision medicine in paediatric rare disease patients and reduces healthcare costs

Chung CCY, Leung GKC, Mak CCY, et al.
Lancet Reg Health West Pac. 2020 Jul 24;1:100001. doi: 10.1016/j.lanwpc.2020.100001

Continuing the sequence? Towards an economic evaluation of whole genome sequencing for the diagnosis of rare diseases in Scotland

Abbott M, McKenzie L, Moran BVG, et al.
J Community Genet. 2021 Aug 20. doi: 10.1007/s12687-021-00541-4

10 years of CEMARA database in the AnDDI-Rares network: a unique resource facilitating research and epidemiology in developmental disorders in France

Messiaen C, Racine C, Khatim A, et al.
Orphanet J Rare Dis. 2021 Aug 4;16(1):345. doi: 10.1186/s13023-021-01957-4

How can we improve patients' access to new drugs under uncertainties? : South Korea's experience with risk sharing arrangements

Lee B, Bae EY, Bae S, et al.
BMC Health Serv Res. 2021 Sep 14;21(1):967. doi: 10.1186/s12913-021-06919-x

R&D and market size: Who benefits from orphan drug legislation?

Gamba S, Magazzini L, Pertile P.
J Health Econ. 2021 Sep 4;80:102522. doi: 10.1016/j.jhealeco.2021.102522

Defining Satisfactory Methods of Treatment in Rare Diseases When Evaluating Significant Benefit-The EU Regulator's Perspective

Sheean ME, Naumann-Winter F, Capovilla G, et al.
Front Med (Lausanne). 2021 Aug 27;8:744625. doi: 10.3389/fmed.2021.744625

Essential list of medicinal products for rare diseases: recommendations from the IRDiRC Rare Disease Treatment Access Working Group

Gahl WA, Wong-Rieger D, Hivert V, Yang R, Zanella G, Groft S.
Orphanet J Rare Dis. 2021 Jul 13;16(1):308. doi: 10.1186/s13023-021-01923-0

A systematic review of moral reasons on orphan drug reimbursement

Zimmermann BM, Eichinger J, Baumgartner MR.
Orphanet J Rare Dis. 2021 Jun 30;16(1):292. doi: 10.1186/s13023-021-01925-y

Regulatory Standards in Orphan Medicinal Product Designation in the EU

Tsigkos S, Mariz S, Sheean ME, Larsson K, Magrelli A, Stoyanova-Beninska V.
Front Med (Lausanne). 2021 Jun 25;8:698534. doi: 10.3389/fmed.2021.698534

Considering potential solutions for limitations and challenges in the health economic evaluation of gene therapies

Pochopień M, Qiu T, Aballea S, Clay E, Toumi M.

Expert Rev Pharmacoecon Outcomes Res. 2021 Aug 30;1-14. doi: 10.1080/14737167.2021.1969229

Gene therapies and COVID-19 vaccines: a necessary discussion in relation with viral vector-based approaches

Aledo-Serrano A, Gil-Nagel A, Isla J, Mingorance A, Mendez-Hermida F, Hernandez-Alcoceba R.

Orphanet J Rare Dis. 2021 Jul 16;16(1):316. doi: 10.1186/s13023-021-01958-3

The Role of Patient Involvement When Developing Therapies

Aartsma-Rus A, Vroom E, O'Reilly D.

Nucleic Acid Ther. 2021 Oct 1. doi: 10.1089/nat.2021.0048

Affective and anxiety disorders in patients with different rare chronic diseases: a systematic review and meta-analysis

Uhlenbusch N, Swaydan J, Höller A, Löwe B, Depping MK.

Psychol Med. 2021 Sep 29;51:1-11. doi: 10.1017/S0033291721003792

How Patient Organizations Can Drive FAIR Data Efforts to Facilitate Research and Health Care: A Report of the Virtual Second International Meeting on Duchenne Data Sharing, March 3, 2021

van Lin N, Paliouras G, Vroom E, 't Hoen PAC, Roos M.

J Neuromuscul Dis. 2021 Jul 28. doi: 10.3233/JND-210721

Measuring health-related quality of life in patients with rare disease

Lenderking WR, Anatchkova M, Pokrzywinski R, Skalicky A, Martin ML, Gelhorn H.

J Patient Rep Outcomes. 2021 Jul 20;5(1):61. doi: 10.1186/s41687-021-00336-8

The Impact of the Coordination between Healthcare and Educational Personnel on the Health and Inclusion of Children and Adolescents with Rare Diseases

Verger S, Negre F, Fernández-Hawrylak M, Paz-Lourido B.

Int J Environ Res Public Health. 2021 Jun 17;18(12):6538. doi: 10.3390/ijerph18126538

Opportunities and pitfalls of social media research in rare genetic diseases: a systematic review

Miller EG, Woodward AL, Flinchum G, Young JL, Tabor HK, Halley MC.

Genet Med. 2021 Jul 19. doi: 10.1038/s41436-021-01273-z

Social Resources for Transplanted Children and Families in European Union Hospitals of ERN TransplantChild

Pascau MJ, Pruneda L, de Barbieri I, et al., On Behalf Of Ern TransplantChild Healthcare Working Group.

Children (Basel). 2021 Aug 24;8(9):723. doi: 10.3390/children8090723

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 - www.filiere-mcgre.fr