

Bulletin recherche

Filière MCGRE

N°18 - Juin 2023



© FREERANGE

MCGRE

FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES

Table des matières

Le point sur.....	3
Echange avec	5
Appels à projets	8
Bibliographie.....	12

Impact de la thérapie prénatale par corticostéroïdes chez la femme drépanocytaire enceinte

Contexte et objectif

La grossesse chez la femme drépanocytaire fait l'objet d'une surveillance particulière en raison des risques de complications pour la mère (survenue de crises vaso-occlusives (CVO), syndromes thoraciques aigus (STA), pré-éclampsie, thrombose et infections) ainsi que pour le fœtus (naissance prématurée, retard de croissance intra-utérin et mort fœtale).

D'autre part, chez les femmes drépanocytaires susceptibles d'accoucher avant 34 semaines d'aménorrhée, un traitement prénatal par corticostéroïdes est recommandé afin de favoriser la maturation des poumons du fœtus et ainsi prévenir les complications néonatales.

Cependant, certains experts recommandent d'éviter l'usage des corticostéroïdes chez les femmes drépanocytaires enceintes par crainte de déclencher des CVO.

Le but de cette étude était de déterminer s'il existe une association entre la thérapie prénatale par corticostéroïdes et la survenue de CVO chez la femme enceinte drépanocytaire.

Méthode

Drepagest était une étude rétrospective observationnelle multicentrique.

L'étude a inclus 410 patientes atteintes d'un syndrome drépanocytaire majeur (homozygote S/S, S/C ou S/ β -thalassémie) ayant accouché entre le 1^{er} janvier 2009 et le 30 juin 2020 à 23 semaines d'aménorrhée ou plus.

Le critère de jugement principal était la survenue de CVO pendant la grossesse nécessitant des soins hospitaliers d'urgence. Les critères de jugement secondaires étaient le nombre de CVO pendant la grossesse, les CVO nécessitant des opioïdes, les hospitalisations en soins intensifs pour CVO, les STA, les complications thromboemboliques, les accouchements prématurés et les complications néonatales.

Les données sociodémographiques, les caractéristiques cliniques, le type de drépanocytose (S/S, S/C, S/ β) et la sévérité de la maladie (admission en soins intensifs, STA, plus de 3 CVO par an nécessitant une hospitalisation, impact personnel et social des CVO, insuffisances organiques) ont été recueillis. Les données concernant les complications pendant la grossesse, le traitement prénatal par corticostéroïdes, l'accouchement et le suivi postpartum et néonatal ont également été rapportées.

Résultats

Les 40 patientes exposées à la thérapie prénatale par corticostéroïdes n'avaient pas plus de CVO que les 370 patientes non exposées (62,5 % vs 57,9 %, $p = 0,578$) mais les CVO étaient plus sévères, nécessitant plus d'hospitalisations en réanimation (25,0 % vs 12,9 %, $p = 0,039$), de transfusions en urgence (44,7 % contre 22,7 %, $P = 0,006$) et de STA (22,5 % contre 8,9 %, $p = 0,010$). Ces différences ont persisté en prenant en compte la gravité et le type de syndrome drépanocytaire.

Les analyses ont ensuite comparé les 36 patientes (dont 52.8% S/S) ayant reçu le traitement prénatal par corticostéroïdes pour la maturation foetale aux 58 patientes (dont 82.5% S/S) non-exposées mais qui étaient potentiellement éligibles à la thérapie prénatale par corticostéroïdes (hospitalisées avant 34 semaines de grossesse avec un risque d'accouchement prématuré).

Comparées aux grossesses non-exposées, les grossesses exposées à la thérapie prénatale par corticostéroïdes ont abouti à des accouchement plus précoces, avec davantage de complications néonatales (33.3 % versus 13.8%) mais l'incidence des CVO n'était pas significativement plus élevée (41,7 % contre 31,5 %, $p = 0,323$).

L'apparition des CVO avait lieu en moyenne 1,2 jours après l'administration des corticostéroïdes suggérant un lien entre la thérapie par corticostéroïdes et la survenue des CVO chez les femmes enceintes drépanocytaires.

Les analyses multivariées corrigeant pour la sévérité de la drépanocytose ont montré que la survenue des CVO après la thérapie prénatale par corticostéroïdes n'était pas réduite par les traitements prophylactiques (transfusion ou autre).

Cette étude est la première à montrer que la thérapie prénatale par corticostéroïdes était associée à des CVO plus graves, suggérant que l'usage des corticostéroïdes devraient être évité chez les femmes enceintes drépanocytaires.

L'étude en quelques chiffres :

L'étude en quelques chiffres :

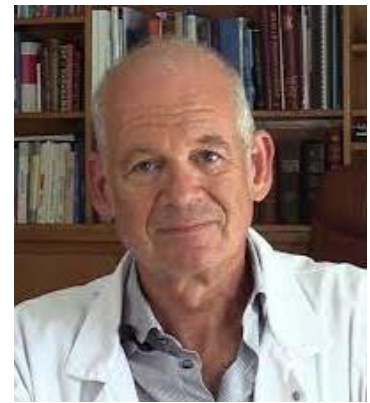
410 patientes drépanocytaires enceintes incluses dont :

- **248 S/S**
- **213 avec une forme sévère de la drépanocytose**
- **40 patientes ont reçu la thérapie prénatale par corticostéroïdes dont 36 pour maturation foetale – 33.3 % de ces grossesses ont présenté des complications néonatales**
- **58 patientes étaient éligibles à la thérapie prénatale par corticostéroïdes mais n'y ont pas été exposées – 15.5% de ces grossesses ont présenté des complications néonatales**

Cette étude a fait l'objet d'une publication en mai 2023 dans la revue *International Journal of Gynecology & Obstetrics* (<https://doi.org/10.1002/ijgo.14823>).

Professeur Laurent Mandelbrot

Chef du Service de Gynécologie-Obstétrique
Hôpital Louis Mourier, Colombes, France
Université Paris Cité et Assistance Publique-Hôpitaux de Paris
Inserm IAME U1137 (Infection, Antimicrobials, Modelling, Evolution)



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

Je suis gynécologue obstétricien dans une maternité de type 3 à l'hôpital Louis Mourier, centre de compétence pour la drépanocytose. Nous recevons des patientes à haut risque maternel ou fœtal obstétrical. Depuis de nombreuses années, j'assure le suivi de femmes drépanocytaires enceintes. La grossesse peut entraîner des complications de la drépanocytose qui est une maladie qui entraîne déjà en soit des complications de type crises vaso-occlusives (CVO).

Dans le milieu de la prise en charge obstétricale en France, il y a une idée qui circule selon laquelle les corticoïdes sont dangereux chez les personnes drépanocytaires et qu'il faudrait donc éviter leur utilisation. Or à chaque fois qu'il y a un risque d'accouchement prématuré spontané ou médicalement induit avant 34 semaines, il y a un bénéfice à utiliser des corticoïdes pour la maturation fœtale. Les avis sont très partagés quant à l'utilisation des corticoïdes : certains recommandent de ne jamais en donner, d'autres prescrivent une transfusion ou un traitement sous Siklos avant, enfin d'autres sont moins catégoriques dans la limitation des indications.

En France, tous les obstétriciens qui connaissent la drépanocytose disent que les corticoïdes sont à éviter ou proscrire. En échangeant avec des collègues exerçant aux Etats-Unis je me suis aperçu qu'il n'y avait pas cette idée de limiter l'utilisation des corticoïdes.

Dans mon service, nous avons pris en charge une patiente SC avec un risque d'accouchement prématuré pour une grossesse gémellaire. Elle n'avait jamais fait de CVO de sa vie et avait été diagnostiquée lors d'un dépistage. Elle a reçu une dose de corticoïdes justifiée par son motif d'hospitalisation mais sans tenir compte de la drépanocytose. Dans les douze heures qui ont suivi, elle a fait une CVO très sévère qui a entraîné pas mal de complications. Le couple a été très mécontent de la prise en charge. Je leur ai dit qu'il me semblait qu'il y avait une relation de cause à effet mais qu'elle était assez mal connue et je leur ai promis que nous étudierions le sujet.

Nous avons ainsi mené une étude observationnelle de cohorte rétrospective multicentrique qui a comparé les caractéristiques et les issues des femmes qui ont reçu des corticoïdes à celles qui n'en ont pas eu. Nous avons observé qu'il n'y avait pas plus de crises dans un groupe que dans l'autre car il y a beaucoup de crises de façon générale, ce d'autant qu'il n'y a pas de politique de transfusion prophylactique. La grossesse étant un facteur de risque de crise, le nombre de crises augmente. Les CVO du groupe ayant reçu des corticoïdes étaient plus sévères et survenaient de façon assez rapide après l'injection de corticoïdes ce qui suggérait une relation causale. En restreignant nos analyses aux femmes éligibles aux corticoïdes qui en ont reçu et celles qui n'en ont pas eu, nous n'avons pas trouvé de différences significatives concernant les crises. Cela peut s'expliquer par le fait que ces deux groupes n'étaient pas complètement comparables car celles ayant reçu les corticoïdes présentaient davantage de risques de prématurité et de complications que le deuxième groupe.

—> **Est-ce qu'il existe un traitement alternatif aux corticoïdes pour favoriser la maturation fœtale ?**

Il n'y a pas à ce jour de traitement alternatif aux corticoïdes. Il y a peu de contre-indications : cela n'incite pas à chercher un traitement de substitution. Les études sur les corticoïdes ont débuté il y a près de 60 ans sur les modèles animaux et les premiers essais cliniques se sont déroulés dans les années 70-80. Des méta-analyses reprenant de nombreuses études randomisées ont bien établi que dans le cas d'accouchement avant 34 semaines, la balance bénéfice/risque reste positive, avec une diminution de 30 à 40 % de tous les événements de type détresse respiratoire, mort périnatale et de l'hémorragie cérébrale intra-ventriculaire.

Certaines craintes incitaient à éviter l'utilisation des corticoïdes car ce sont des médicaments qui pourraient avoir un impact sur la croissance cellulaire. Cependant, beaucoup d'études sont rassurantes notamment sur le développement du cerveau du fœtus. Ces inquiétudes ne sont pas au point d'alerte sur les dangers de l'utilisation des corticoïdes pour inciter à rechercher d'autres pistes thérapeutiques.

—> **Quelles sont les recommandations actuelles pour favoriser la maturation fœtale chez les femmes enceintes drépanocytaires qui ont un risque d'accouchement précoce ?**

Il n'y a pas de recommandation. Proche de 34 semaines, il est préférable de s'abstenir d'utiliser les corticoïdes mais parfois à 24-26 semaines, il s'agit d'une question de vie ou de mort pour l'enfant et il faut faire au cas par cas. Nous avons mené cette étude pour évaluer l'impact de la thérapie par corticoïdes chez la femme drépanocytaire et nous espérons que d'autres travaux permettront de mieux définir le cadre de l'utilisation des corticoïdes.

—> **Comment les corticostéroïdes peuvent déclencher des CVO ? Les femmes drépanocytaires sont-elles plus vulnérables ?**

L'une des hypothèses est la démargination des polynucléaires neutrophiles. L'élévation des globules blancs peut être un facteur de risque de déclenchement des CVO.

Les personnes drépanocytaires qui ne sont pas enceintes sont traitées par corticoïdes pour réduire l'inflammation. Il existe peu de données dans la littérature pour dire que l'usage des corticoïdes est contre-indiqué. Beaucoup de drépanocytologues disent que la crise drépanocytaire peut être traitée par des corticoïdes pour diminuer l'inflammation et d'autres disent qu'il ne faut surtout pas les utiliser car cela risque de provoquer des CVO. Une très grande étude sur la base de données françaises du Sniiram a montré que chez les personnes pas enceintes drépanocytaires qui recevaient des corticoïdes, il y avait plus de CVO.

Chez les femmes enceintes il y a un bénéfice / risque positif pour la maturation fœtale car c'est le seul traitement qui existe à ce jour. Cette étude montre pour la première fois qu'il y a un risque de déclencher des CVO plus sévères en utilisant des corticoïdes. La grossesse est un facteur de risque important et l'utilisation des corticoïdes ajoute une petite part de risque supplémentaire au déclenchement des CVO.

—► **Quelles sont les suites qui permettraient de compléter cette étude ?**

Nous espérons que d'autres travaux compléteront notre étude en travaillant sur une base de données rétrospectives et éventuellement infirmeront, confirmeront ou amplifieront nos résultats. Des effectifs plus importants pourraient apporter des éléments décisifs. Si des études menées dans d'autres pays montrent que les corticoïdes ne semblent pas être à l'origine de crises plus sévères ou plus fréquentes, il faudra envisager de rediscuter et être moins restrictif.

Pour prouver que les CVO sont provoquées par les corticoïdes, la méthode de référence est l'essai randomisé contrôlé contre placebo car il permet d'éliminer tous les biais et d'évaluer l'effet du traitement en comparant les deux groupes de patients.

Dans une cohorte rétrospective, il y a tellement de facteurs qui diffèrent entre les femmes : elles n'ont pas les mêmes drépanocytoses, les mêmes antécédents, ni les mêmes pathologies obstétricales. Si l'effectif est très grand, les scores de propensions permettent de faire des ajustements et d'avoir des groupes semi-comparables.

Cette étude a été réalisée grâce au travail de recueil de Florence Wang et Mayi Gnofam et est le fruit d'une belle collaboration multicentrique impliquant les centres d'Ile-de-France, Lyon, Lille, Martinique, Grenoble et Reims. Nous pouvons souligner que cette étude est remarquable car d'autres pays ont des populations drépanocytaires bien plus importantes qu'en France mais peu d'études se sont intéressées à la prise en charge pratique de la grossesse chez les femmes drépanocytaires.

Appels à projets

Inserm : Appel à projets First Step

Budget	Au-delà des ressources directement mobilisées par les laboratoires participants, 10 000 k€
Durée	1 an (démarrage du projet en 2024)
Date limite de dépôt des dossiers	Lundi 11 septembre 2023, à 17h00
Eligibilité	<ul style="list-style-type: none">• Chercheurs ou chercheuses recruté(e)s CRCN depuis moins de 5 ans ;• Responsables d'équipe ATIP-Avenir Inserm ;• ERC Starting grants ;• Chaires Inserm (CPJ).
Objectif	Initier et développer les échanges scientifiques et technologiques d'excellence entre deux laboratoires de recherche. La création d'un projet Tremplin doit démontrer un potentiel de complémentarité d'expertise.

➔ Plus d'informations : https://eva3-accueil.inserm.fr/sites/eva/appels-a-projets/irp_first-step/Pages/first-step.aspx

Fondation Maladies Rares – Novo Nordisk - Bourse de recherche « Amélioration de la qualité de vie des patients atteints de drépanocytose »

Budget	30 000 €
Durée	Durée maximale de 24 mois
Date limite de dépôt des dossiers	19 septembre 2023, 17h (heure de Paris)
Eligibilité	Problématiques SHS et utilisant des méthodologies de SHS ; Chercheur statutaire en SHS exerçant dans un laboratoire français (co-portage du projet clinicien/chercheur en SHS autorisé) ; Implication d'une équipe SHS, d'une équipe médicale experte de la pathologie et d'une association de patient ; Détailler le bénéfice concret attendu pour les malades, en présentant par exemple les supports d'application de la recherche
Objectif	Amélioration du parcours de vie des patients atteints de drépanocytose. La valorisation du projet permettra de proposer des pistes d'amélioration concrètes. Une attention particulière sera portée aux projets dont les résultats pourraient être transposables à d'autres anémies hémolytiques.

➔ Plus d'informations : https://fondation-maladiesrares.org/wp-content/uploads/2023/07/Call_text_Bourse_NN_2023.pdf

ORA – 8^e édition de l'appel Open Research Area pour les sciences sociales

Budget	Non communiqué
Durée	Non communiqué
Date limite de dépôt des dossiers	Novembre 2023
Eligibilité	Les propositions de projets de recherche : <ul style="list-style-type: none">- Pourront porter sur n'importe quel thème et concerner toutes les disciplines des sciences sociales ;- Doivent impliquer des chercheurs d'au moins trois des quatre principaux pays participants (Allemagne, Canada, France et Royaume-Uni) ;- Reposer sur de véritables coopérations entre des équipes d'au moins trois pays ;- Devront apporter une contribution originale et significative à la connaissance scientifique.
Objectif	Renforcer les coopérations internationales dans le champ des sciences sociales en finançant des recherches de grande qualité dans chacun des pays participants.

➔ Plus d'informations : <https://anr.fr/fr/detail/call/pre-annonce-8eme-edition-de-lappel-open-research-area-ora-pour-les-sciences-sociales/>

Inserm - MESSIDORE 2023 (Méthodologie des essais cliniques innovants, dispositifs, outils et recherches exploitant les données de santé et biobanques)

Budget	50 000 € minimum, et jusqu'à 1,5 M€ voire, exceptionnellement, 2 M€
Durée	12 à 48 mois
Date limite de dépôt des dossiers	15 septembre 2023, midi (heure de Paris)
Eligibilité	Le projet doit associer des équipes de recherche (dont au moins une sous tutelle Inserm) et des offreurs de soin.
Objectif	Soutenir financièrement des projets sur : <ul style="list-style-type: none">- Essais cliniques innovants, essais en soins primaires et dispositifs médicaux ;- Études utilisant des données de santé ou reposant sur l'exploitation de biobanques.

➔ Plus d'informations : <https://eva3-accueil.inserm.fr/sites/eva/appels-a-projets/Pages/MESSIDORE.aspx>

ANR – Montage de Réseaux Scientifiques Européens ou Internationaux – MRSEI 2023

Budget	Montant maximal : 35 k€
Durée	24 mois
Date limite de dépôt des dossiers	4 ^e session : 09/10/2023 à 13h00 CEST
Eligibilité	<p>Le projet devra viser la création d'un réseau scientifique, quelle que soit la discipline de recherche, constitué de collaborateurs européens ou internationaux avec au moins une entité publique ou assimilée de la recherche française. Le réseau sera coordonné par cette entité publique ou assimilée, porteuse de la proposition MRSEI et du futur projet européen ou international.</p> <p>Cette entité française coordinatrice sera la seule bénéficiaire de la subvention ANR.</p>
Objectif	<ul style="list-style-type: none">• Pertinence, originalité et innovation du sujet, ainsi que son adéquation avec l'appel européen ou international visé.• Qualité et crédibilité du réseau envisagé.• Qualification du coordinateur.• Qualité de la planification de montage du réseau.• Impact potentiel du futur projet européen ou international.

➔ Plus d'informations : <https://anr.fr/fr/detail/call/montage-de-reseaux-scientifiques-europeens-ou-internationaux-mrsei-2023/>

Fondation Groupama - Prix de l'Innovation sociale 2024

Budget	20 000 euros
Durée	Dans les 18 mois suivant la remise du prix
Date limite de dépôt des dossiers	11 octobre 2023 à minuit
Eligibilité	<p>Prix ouvert aux associations, filières maladies rares, institutions maladies rares et équipes de recherche justifiant de leur existence en France métropolitaine.</p> <p>Le modèle économique doit être viable.</p> <p>Le projet doit avoir dépassé le stade du prototype.</p>
Objectif	Soutenir chaque année une initiative innovante qui change la donne dans le quotidien des personnes atteintes de maladies rares et de leur famille.

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

Fondation APICIL - Appels à projets « douleur »

Budget	Non communiqué
Durée	Non communiqué
Date limite de dépôt des dossiers	4 ^e session : 15 octobre 2023
Eligibilité	Etre soignant, chercheur, association
Objectif	Soulager la douleur à travers trois type de projets : <ul style="list-style-type: none">• Projet de recherche clinique sur la douleur ;• Projet pilote/formation pour améliorer le soin ;• Projet visant à informer et sensibiliser patients, institutionnels et personnels soignants sur la douleur.



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



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/>

La bibliographie proposée dans ce bulletin recherche concerne des articles parus/entrés dans PubMed de mars à mai 2023 inclus ainsi que quelques articles parus plus récemment (plus des articles parus dans *Thalassemia Reports*, journal non présenté dans PubMed).

Anémie dysérythroïétique congénitale

Hematopoietic cell transplantation for congenital dyserythropoietic anemia IV caused by compound heterozygous KLF1 mutations

Yang K, Nie W, Huang Q, Liao G, Xiao J, Yin X.

Ann Hematol. 2023 Jun;102(6):1621-1624. doi: 10.1007/s00277-023-05175-9

LPIN2-Related Majeed Syndrome

Narayanan DL, Gogineni KS, Badiger VA.

2023 Mar 2. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2023

A novel human cellular model of CDA IV enables comprehensive analysis revealing the molecular basis of the disease phenotype

Ferrer-Vicens I, Ferguson DCJ, Wilson MC, Heesom KJ, Bieker JJ, Frayne J.

Blood. 2023 Jun 22;141(25):3039-3054. doi: 10.1182/blood.2022018735

Modelling the erythroblastic island niche of dyserythropoietic anaemia type IV patients using induced pluripotent stem cells

May A, Ventura T, Fidanza A, Volmer H, Taylor H, Romanò N, D'Souza SL, Bieker JJ, Forrester LM.

Front Cell Dev Biol. 2023 Apr 11;11:1148013. doi: 10.3389/fcell.2023.1148013

Anomalies de la membrane du globule rouge

Use of minigene assays as a useful tool to confirm the pathogenic role of intronic variations of the ANK1 gene: Report of two cases of hereditary spherocytosis

Lunati-Rozie A, Janin A, Faubert E, *et al.*

Br J Haematol. 2023 May;201(4):e46-e49. doi: 10.1111/bjh.18760

Severe hemolytic anemia in a newborn: Look out for rare Gardos channelopathies due to KCNN4 mutation

Munaretto V, Martella M, Francescato S, *et al.*

Pediatr Blood Cancer. 2023 Aug;70(8):e30325. doi: 10.1002/pbc.30325

Variant spectrum of PIEZO1 and KCNN4 in Japanese patients with dehydrated hereditary stomatocytosis

Nakahara E, Yamamoto KS, Ogura H, *et al.*

Hum Genome Var. 2023 Mar 2;10(1):8. doi: 10.1038/s41439-023-00235-y

Overhydrated hereditary stomatocytosis: A rare cause of familiar persistent macrocytosis due to SLC4A1 variants

Marcello AP, Visconti C, Vercellati C, *et al.*

Pediatr Blood Cancer. 2023 Apr 14:e30344. doi: 10.1002/pbc.30344

Pseudohyperkalemia due to cryohydrocytosis in GLUT1 deficiency syndrome. A case report and literature review

Furia A, Muccioli L, Santucci M, Licchetta L, Bisulli F.

Epileptic Disord. 2023 Jun;25(3):410-415. doi: 10.1002/epd2.20039

Hereditary elliptocytosis: A novel mutation in the SPTA1 gene and diagnosis after a stroke in paediatric patients. A two-case report

Moreno Toro N, Gámez Belmonte A, Alperi García S, et al.
Pediatr Blood Cancer. 2023 Jul;70(7):e30316. doi: 10.1002/pbc.30316

Inherited CD59 deficiency, where neurology and genetics intertwine

Almutawea LM, Hajeri AAA, Farid EM, Bushail MY, Ali AK.
Neurosciences (Riyadh). 2023 Apr;28(2):130-135. doi: 10.17712/nsj.2023.2.20220119

Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase

Secondary Reporting of G6PD Deficiency on Newborn Screening

Hoang SC, Blumenschein P, Lilley M, et al.
Int J Neonatal Screen. 2023 Mar 27;9(2):18. doi: 10.3390/ijns9020018

Grand Rounds Hyperbilirubinemia Following Phototherapy In Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficient Neonates: Not Out Of The Woods

Kaplan M, Hammerman C, Shapiro SM.
J Pediatr. 2023 May 9:113452. doi: 10.1016/j.jpeds.2023.113452

Comparison of severity and prognosis of jaundice due to Rh incompatibility and G6PD deficiency

Zakerihamidi M, Moradi A, Boskabadi H.
Transfus Apher Sci. 2023 Apr 25:103714. doi: 10.1016/j.transci.2023.103714

Chronic hemolytic anemia associated to G6PD Canton aggravated by a KLF1 mutation

Yang K, Wu Y, Xiao J.
Pediatr Blood Cancer. 2023 Apr 24:e30388. doi: 10.1002/pbc.30388

Severe Hyperbilirubinemia Secondary to Henna Application in a Neonate With G6PD Deficiency: A Case Report and Literature Review

Al-Hinai A, AlSawafi AS.
Cureus. 2023 Feb 2;15(2):e34540. doi: 10.7759/cureus.34540

Glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) Deficiency and COVID-19

Israel A, Berkovitch M, Merzon E, et al.
Clin Infect Dis. 2023 Jun 7:ciad348. doi: 10.1093/cid/ciad348

Association of Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency With Outcomes in US Veterans With COVID-19

Elsa SH, Razjouyan J, Lee KM, Lynch JA, Martini S, Pandit LM.
JAMA Netw Open. 2023 Mar 1;6(3):e235626. doi: 10.1001/jamanetworkopen.2023.5626

G6PD deficiency-does it alter the course of COVID-19 infections?

Au TY, Wiśniewski OW, Benjamin S, Kubicki T, Dytfeld D, Gil L.
Ann Hematol. 2023 Jul;102(7):1629-1636. doi: 10.1007/s00277-023-05164-y

Co-Occurring Hemolysis and Methemoglobinemia After COVID-19 Infection in Patient With G6PD Deficiency

Malakah MA, Baghlaf BA, Alsulami SE.
Cureus. 2023 Feb 15;15(2):e35020. doi: 10.7759/cureus.35020

Infections in Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase G6PD-Deficient Patients; Predictors for Infection-Related Mortalities and Treatment Outcomes

Alrahmany D, Omar AF, Hafez W, Albaloshi S, Harb G, Ghazi IM.
Antibiotics (Basel). 2023 Mar 1;12(3):494. doi: 10.3390/antibiotics12030494

Association of G6PD status and haemolytic anaemia in patients receiving anti-malarial agents: a systematic review and meta-analysis

Nelwan EJ, Shakinah S, Pasaribu A.

Malar J. 2023 Mar 5;22(1):77. doi: 10.1186/s12936-023-04493-7

A case of linear IgA bullous dermatosis in a glucose-6-phosphate dehydrogenase-deficient child successfully treated with oral erythromycin and topical tacrolimus

Ramos MA, Cruz-Regalado JM, Bernales-Mendoza AM, Ramilo V.

JAAD Case Rep. 2022 Dec 1;32:102-105. doi: 10.1016/j.jdcr.2022.11.024

Déficit en pyruvate kinase

The Pyruvate Kinase Deficiency Global Longitudinal (Peak) Registry: rationale and study design

Grace RF, van Beers EJ, Vives Corrons JL, *et al.*

BMJ Open. 2023 Mar 23;13(3):e063605. doi: 10.1136/bmjopen-2022-063605

Updates and advances in pyruvate kinase deficiency

Luke N, Hillier K, Al-Samkari H, Grace RF.

Trends Mol Med. 2023 May;29(5):406-418. doi: 10.1016/j.molmed.2023.02.005

Specific correction of pyruvate kinase deficiency-causing point mutations by CRISPR/Cas9 and single-stranded oligodeoxynucleotides

Fañanas-Baquero S, Morín M, Fernández S, *et al.*

Front Genome Ed. 2023 Apr 28;5:1104666. doi: 10.3389/fgeed.2023.1104666

Evaluation of the main regulators of systemic iron homeostasis in pyruvate kinase deficiency

Zaninoni A, Marra R, Fermo E, *et al.*

Sci Rep. 2023 Mar 16;13(1):4395. doi: 10.1038/s41598-023-31571-2

Pyruvate Kinase Deficiency Causing Priapism

Shankar VH, Adithya-Sateesh B, Gousy N, *et al.*

Case Rep Hematol. 2023 May 8;2023:6503311. doi: 10.1155/2023/6503311

Déficit enzymatique érythrocytaire (autre)

Severe Hemolytic Anemia and Metabolic Acidosis at Birth with Glutathione Synthetase Deficiency and Progressive Neurological Symptoms on Follow-Up

Ekuni S, Hirayama K, Nagasaka M, *et al.*

Am J Case Rep. 2023 Apr 13;24:e938396. doi: 10.12659/AJCR.938396

Drépanocytose

Sickle cell disease landscape and challenges in the EU: the ERN-EuroBloodNet perspective

del Mar Mañú Pereira M, Colombatti R, Alvarez F, *et al.*

Lancet Haematol. 2023 Jul 11; S2352-3026(23)00182-5. doi: 10.1016/S2352-3026(23)00182-5

Efficacy of non-pharmacological interventions to reduce pain in children with sickle cell disease: A systematic review

van Veelen S, Vuong C, Gerritsma JJ, *et al.*

Pediatr Blood Cancer. 2023 Jun;70(6):e30315. doi: 10.1002/pbc.30315

Non-pharmacological pain interventions for sickle cell crisis in pediatrics: A scoping review

Ibitoye BM, Garrett B, Ranger M, Stinson J.

J Pediatr Nurs. 2023 Jul-Aug;71:42-54. doi: 10.1016/j.pedn.2023.03.002

Ketamine use for management of vaso-occlusive pain in pediatric sickle cell disease

Harris EM, Vilk E, Donado C, *et al.*

Pediatr Blood Cancer. 2023 May;70(5):e30254. doi: 10.1002/pbc.30254

Emerging Therapies for the Management of Pain and Vaso-Occlusive Crises in Patients With Sickle Cell Disease: A Systematic Review of Randomized Controlled Trials

Lowe M, Bambhroliya Z, Patel H, *et al.*

Cureus. 2023 Apr 23;15(4):e38014. doi: 10.7759/cureus.38014

Platelet count decline and high neutrophil count within the first day of admission for painful sickle cell vaso-occlusive episodes predict severe complications

Zhang X, Han J, Shah BN, Saraf SL, Gordeuk VR.

Br J Haematol. 2023 May 29. doi: 10.1111/bjh.18898

Effect of high-flow oxygen therapy on regional oxygen saturation during vaso-occlusive pain crisis: An observational study

Gendreau S, Cecchini J, Perier F, *et al.*

Br J Haematol. 2023 Jun;201(6):e58-e61. doi: 10.1111/bjh.18812

Timing matters: An analysis of the relationship between red cell transfusion timing and hospitalization outcomes in sickle cell crisis patients using the National Inpatient Sample database

Bodla ZH, Hashmi M, Niaz F, *et al.*

Ann Hematol. 2023 Jul;102(7):1669-1676. doi: 10.1007/s00277-023-05275-6

Partenariat patient : partage d'expérience dans le cas d'une crise vaso-occlusive drépanocytaire

Loiret L, Marquet L, Lioger B, Stankovic Stojanovic K.

Rev Infirm. 2023 Mar;72(289):45-48. doi: 10.1016/j.revinf.2023.02.018

Predicting Pain in People With Sickle Cell Disease in the Day Hospital Using the Commercial Wearable Apple Watch: Feasibility Study

Stojancic RS, Subramaniam A, Vuong C, *et al.*

JMIR Form Res. 2023 Mar 14;7:e45355. doi: 10.2196/45355

Altered T-cell profile in sickle cell disease

Patel S, Chandrakar D, Wasnik PN, *et al.*

Biomark Med. 2023 Mar;17(5):241-252. doi: 10.2217/bmm-2023-0086

Sputum IL-6 level as a potential predictor of acute chest syndrome during vaso-occlusive crisis in children with sickle cell disease: Exploratory prospective prognostic accuracy study

Allali S, Elie J, Mayrand L, *et al.*

Am J Hematol. 2023 Jul;98(7):E175-E178. doi: 10.1002/ajh.26939

Acute chest syndrome in adult patients with sickle cell disease: The relationship with the time to onset after hospital admission

Cheminet G, Brunetti A, Khimoud D, *et al.*

Br J Haematol. 2023 Jun;201(6):1229-1238. doi: 10.1111/bjh.18777

Acute chest syndrome, airway inflammation and lung function in sickle cell disease

De A, Williams S, Yao Y, *et al.*

PLoS One. 2023 Mar 30;18(3):e0283349. doi: 10.1371/journal.pone.0283349

Longitudinal Predictors of Pain in Pediatric Sickle Cell Disease

Karlson CW, Barajas KG, Seals SR, *et al.*

J Pediatr Psychol. 2023 Jul 5;48(6):553-561. doi: 10.1093/jpepsy/jsad017

Patient and Family Opioid Decision-Making for Pain Management in Sickle Cell Disease: A Qualitative Study

Phillips S, Schlenz AM, D'Alton S, Johnson M, Kanter J.

J Pain. 2023 Jul;24(7):1240-1250. doi: 10.1016/j.jpain.2023.02.022

Adolescents and Young Adults With Sickle Cell Disease: Nociceptive Pain and Pain Catastrophizing as Predictors of Pain Interference and Opioid Consumption

Kuisell C, Ploutz-Snyder R, Williams DA, *et al.*

Clin J Pain. 2023 Jul 1;39(7):326-333. doi: 10.1097/AJP.0000000000001119

The influence of child pain catastrophizing and parent behavior on health-related quality of life in pediatric sickle cell disease

Shneider CE, Cohen LL, Shih SW, Sil S.

Pediatr Blood Cancer. 2023 Aug;70(8):e30372. doi: 10.1002/pbc.30372

Construct Validity of Patient-Reported Outcomes to Assess Chronic Pain in Adults with Sickle Cell Disease

Mucalo L, Field JJ, Highland J, *et al.*

Blood Adv. 2023 Apr 14;bloodadvances.2023009707. doi: 10.1182/bloodadvances.2023009707

Treating Chronic Pain in Sickle Cell Disease - The Need for a Biopsychosocial Model

Childerhose JE, Cronin RM, Klatt MD, Schamess A.

N Engl J Med. 2023 Apr 13;388(15):1349-1351. doi: 10.1056/NEJMp2301143

Hybrid effectiveness-implementation trial of guided relaxation and acupuncture for chronic sickle cell disease pain (GRACE): A protocol

Doorenbos AZ, Schlaeger JM, deMartelly VA, *et al.*

Contemp Clin Trials Commun. 2023 Jan 18;32:101076. doi: 10.1016/j.conctc.2023.101076

Multi-center retrospective study of children with sickle cell disease admitted to pediatric intensive care units in the United States

Ettinger NA, Guffey D, Anum SJ, *et al.*

Sci Rep. 2023 Apr 25;13(1):6758. doi: 10.1038/s41598-023-32651-z

Relationship between hemoglobin, hemolysis, and transcranial Doppler velocities in children with sickle cell disease: Results from a long-term natural history study in Italy in the era of multimodal therapy

Reggiani G, Coppadoro B, Munaretto V, *et al.*

Eur J Haematol. 2023 Jun 6. doi: 10.1111/ejh.14022

Cerebral revascularization surgery reduces cerebrovascular events in children with sickle cell disease and moyamoya syndrome: Results of the stroke in sickle cell revascularization surgery retrospective study

Aldana PR, Hanel RA, Piatt J, *et al.*

Pediatr Blood Cancer. 2023 Jul;70(7):e30336. doi: 10.1002/pbc.30336

Managing the Cerebrovascular Complications of Sickle Cell Disease: Current Perspectives

Light J, Boucher M, Baskin-Miller J, Winstead M.

J Blood Med. 2023 Apr 14;14:279-293. doi: 10.2147/JBM.S383472

Silent infarction in sickle cell disease is associated with brain volume loss in excess of infarct volume

Jones RS, Donahue MJ, Davis LT, *et al.*

Front Neurol. 2023 Mar 31;14:1112865. doi: 10.3389/fneur.2023.1112865

Brain BOLD and NIRS response to hyperoxic challenge in sickle cell disease and chronic anemias

Vu C, Bush A, Borzage M, *et al.*

Magn Reson Imaging. 2023 Jul;100:26-35. doi: 10.1016/j.mri.2023.03.002

Treatment patterns for sickle cell disease among those with cerebrovascular disease in the US

Gelber E, Dhamoon M.

Cerebrovasc Dis. 2023 Mar 8. doi: 10.1159/000529812

Neuroimaging findings in paediatric patients with sickle cell disease

Abreu VS, Xavier S, Santos M, Lopes da Silva R, Kjällerström P, Conceição C.

Clin Radiol. 2023 Jul;78(7):509-517. doi: 10.1016/j.crad.2023.02.013

Identifying patterns of neurocognitive dysfunction through direct comparison of children with leukemia, central nervous system tumors, and sickle cell disease

Fraley CE, Neiman JS, Feddersen CR, *et al.*

Pediatr Blood Cancer. 2023 Jun;70(6):e30299. doi: 10.1002/pbc.30299

Neurocognitive and emotional factors predict pain-related healthcare utilization in children with sickle cell disease

Hardy SJ, Williams Z, Berger C, *et al.*

Pediatr Blood Cancer. 2023 Jun;70(6):e30346. doi: 10.1002/pbc.30346

Neuroimaging and Cognitive Function in Sickle Cell Disease: A Systematic Review

Abdi SS, De Haan M, Kirkham FJ.

Children (Basel). 2023 Mar 9;10(3):532. doi: 10.3390/children10030532

Health literacy correlates with abbreviated full-scale IQ in adolescent and young adults with sickle cell disease

Bhatt N, Calhoun C, Longoria J, *et al.*

Pediatr Blood Cancer. 2023 May;70(5):e30281. doi: 10.1002/pbc.30281

Effects of regional brain volumes on cognition in sickle cell anemia: A developmental perspective

Hamdule S, Kölbl M, Stotesbury H, *et al.*

Front Neurol. 2023 Feb 13;14:1101223. doi: 10.3389/fneur.2023.1101223

Neurocognitive Changes in Sickle Cell Disease: A Comprehensive Review

Sahu T, Pande B, Sinha M, Sinha R, Verma HK.

Ann Neurosci. 2022 Oct;29(4):255-268. doi: 10.1177/09727531221108871

Insulin-like Growth Factor-1 Prevents Hypoxia/Reoxygenation-Induced White Matter Injury in Sickle Cell Mice

Hazra R, Hubert H, Little-Ihrig L, *et al.*

Biomedicines. 2023 Feb 24;11(3):692. doi: 10.3390/biomedicines11030692

Risk of Bacteremia in Febrile Children and Young Adults With Sickle Cell Disease in a Multicenter Emergency Department Cohort

Rineer S, Walsh PS, Smart LR, Harun N, Schnadower D, Lipshaw MJ.

JAMA Netw Open. 2023 Jun 1;6(6):e2318904. doi: 10.1001/jamanetworkopen.2023.18904

Osteomyelitis in Sickle Cell Anemia: Does Age Predict Risk of Salmonella Infection?

Hegeman EM, Bates T, Lynch T, Schmitz MR.

Pediatr Infect Dis J. 2023 Apr 18. doi: 10.1097/INF.0000000000003937

Role of Duffy-Negative Phenotype in Pediatric Sickle Cell Population

Jeyamurugan K, Jung MK, Viswanathan K, Kupferman F, Peichev M.

Clin Pediatr (Phila). 2023 May 4;99228231166928. doi: 10.1177/00099228231166928

Bacterial Infection in the Sickle Cell Population: Development and Enabling Factors

Délicat-Loembet LM, Baraïka MA, Bougoudogo F, Diallo DA.

Microorganisms. 2023 Mar 28;11(4):859. doi: 10.3390/microorganisms11040859

Efficacy of COVID-19 vaccination in adult patients with sickle cell disease during the Omicron wave in France

Derdevet J, Ranque B, Khimoud D, *et al.*

Eur J Haematol. 2023 Jun 28. doi: 10.1111/ejh.14034

Enhanced IgG immune response to COVID-19 vaccination in patients with sickle cell disease

Nakahara H, Cheedarla N, Verkerke HP, *et al.*

Br J Haematol. 2023 Jun 7. doi: 10.1111/bjh.18899

Attitudes toward COVID-19 vaccine among pediatric patients with sickle cell disease and their caregivers

Persaud Y, Mandrell BN, Sharma A, *et al.*

Pediatr Blood Cancer. 2023 May;70(5):e30274. doi: 10.1002/pbc.30274

COVID-19 Infection and Outcomes in Newborn Screening Cohorts of Sickle Cell Trait and Sickle Cell Disease in Michigan and Georgia

Paulukonis ST, Snyder A, Smeltzer MP, *et al.*

J Pediatr Hematol Oncol. 2023 May 1;45(4):174-180. doi: 10.1097/MPH.0000000000002671

Outcomes of COVID-19 hospitalizations in patients with sickle cell disease: A nationwide analysis

Ilerhunmwuwa NP, Inyang L, Hakobyan N, *et al.*

Eur J Haematol. 2023 Jun 8. doi: 10.1111/ejh.14024

Impact of the SARS-CoV-2 infection in individuals with sickle cell disease: an integrative review

Pereira LRG, da Silva MVG, Germano CMR, Estevao IF, Melo DG.

Front Med (Lausanne). 2023 May 2;10:1144226. doi: 10.3389/fmed.2023.1144226

The impact of COVID-19 in children with Sickle Cell Disease: Results of a multicentric registry

Oliveira CM, Soares VJ, Pellegrini Braga JA, *et al.*

PLoS One. 2023 Apr 6;18(4):e0282423. doi: 10.1371/journal.pone.0282423

The evolution of the COVID-19 pandemic in paediatric patients with sickle cell disease: From Alpha to Omicron

Martin OY, Margulies S, Speller-Brown B, Majumdar S, Darbari DS, Campbell AD.

Br J Haematol. 2023 May 22. doi: 10.1111/bjh.18867

COVID-19 and Sickle Cell Disease: Two Independent Risk Factors for Venous Thromboembolism

Saxena P, Muthu J.

Cureus. 2023 Apr 6;15(4):e37226. doi: 10.7759/cureus.37226

Clinical and laboratory differences between pediatric hospitalized patients with sickle cell disease infected or not by SARS-CoV-2

Elia GM, Konstantyner T, Nais RP, Santos ARAD, Angel A, Braga JAP.

Rev Paul Pediatr. 2023 Mar 13;41:e2021407. doi: 10.1590/1984-0462/2023/41/2021407

Cerebral fat embolism syndrome in a patient with homozygous sickle cell disease in the setting of multisystem inflammatory syndrome in children

Sepulveda K, Issa T, Dubrocq G.

Proc (Bayl Univ Med Cent). 2022 Dec 20;36(2):266-268. doi: 10.1080/08998280.2022.2155927

Early splenectomy in a large cohort of children with sickle cell anemia: risks and consequences

Mechraoui A, Ithier G, Pages J, *et al.*

Haematologica. 2023 May 25. doi: 10.3324/haematol.2022.282556

Evaluation of two red cell inclusion staining methods for assessing spleen function among sickle cell disease patients in North-East Nigeria

Ladu AI, Satumari NA, Abba AM, *et al.*

PLOS Glob Public Health. 2023 May 18;3(5):e0001552. doi: 10.1371/journal.pgph.0001552

Severity and burden of sickle cell disease in France: a nationwide realworld study

Brousse V, Bernaudin F, Melaine A, *et al.*

Haematologica. 2023 Mar 16. doi: 10.3324/haematol.2022.282098

Hemoglobin and End-Organ Damage in Individuals with Sickle Cell Disease

Ershler WB, De Castro LM, Pakbaz Z, *et al.*

Curr Ther Res Clin Exp. 2023 Feb 23;98:100696. doi: 10.1016/j.curtheres.2023.100696

Characterisation of medical conditions of children with sickle cell disease in the USA: findings from the 2007-2018 National Health Interview Survey (NHIS)

Gyamfi J, Tampubolon S, Lee JT, *et al.*

BMJ Open. 2023 Feb 28;13(2):e069075. doi: 10.1136/bmjopen-2022-069075

Long-term survival with sickle cell disease: a nationwide cohort study of Medicare and Medicaid beneficiaries

Jiao B, Johnson KM, Ramsey SD, Bender MA, Devine B, Basu A.

Blood Adv. 2023 Jul 11;7(13):3276-3283. doi: 10.1182/bloodadvances.2022009202

Management of Older Adults with Sickle Cell Disease: Considerations for Current and Emerging Therapies

Oyedeji CI, Hodulik KL, Telen MJ, Strouse JJ.

Drugs Aging. 2023 Apr;40(4):317-334. doi: 10.1007/s40266-023-01014-8

Proinflammatory state promotes red blood cell alloimmunization in pediatric patients with sickle cell disease

Zheng Y, Gossett JM, Chen PL, *et al.*

Blood Adv. 2023 Apr 6:;bloodadvances.2022008647. doi: 10.1182/bloodadvances.2022008647

Alloimmunisation against red blood cells in sickle cell disease: transfusion challenges in high-income and low-income countries

Pirenne F, Floch A, Diop S.

Lancet Haematol. 2023 Jun;10(6):e468-e476. doi: 10.1016/S2352-3026(23)00066-2

Managing Sickle Cell Disease in Patients for Whom Blood Transfusion Is Not an Option

Tabiti BF, Ozawa S, Mian A, Suri M, Yates HL, Hsu LL.

Hematol Oncol Stem Cell Ther. 2023 Apr 4;16(3):254-261. doi: 10.56875/2589-0646.1044

Variant RHD alleles and Rh immunization in patients with sickle cell disease

Takasaki K, Friedman DF, Uter S, Vege S, Westhoff CM, Chou ST.

Br J Haematol. 2023 Jun;201(6):1220-1228. doi: 10.1111/bjh.18774

Sickle cell disease and the need for blood: Barriers to donation for African, Caribbean, and Black young adults in Canada

Haw J, Walrond J, Jayachandran J, *et al.*

Transfusion. 2023 May 17. doi: 10.1111/trf.17396

Revisiting the benefits of isovolemic hemodilution red cell exchange for sickle cell disease

Reddy MS, Alkashash A, Nord A, Tetrick A.

J Clin Apher. 2023 Apr 24. doi: 10.1002/jca.22054

A retrospective study for association between post-transfusion hemoglobin S level and pre-transfusion hemoglobin S level at the next scheduled transfusion

Wu DW, Jacobson J, Lifshitz M, *et al.*

J Clin Apher. 2023 May 17. doi: 10.1002/jca.22056

Current Evidence and Rationale to Guide Perioperative Management, Including Transfusion Decisions, in Patients With Sickle Cell Disease

Azbell RCG, Lanzkron SM, Desai PC.

Anesth Analg. 2023 Jun 1;136(6):1107-1114. doi: 10.1213/ANE.0000000000006463

Efficacy, safety, and pharmacokinetics of a new, ready-to-use, liquid hydroxyurea in children with sickle cell anemia

Rankine-Mullings AE, Chakravorty S, Inusa BP, *et al.*

Blood Adv. 2023 May 12:;bloodadvances.2023010099. doi: 10.1182/bloodadvances.2023010099

Successful quality improvement project to increase hydroxyurea prescriptions for children with sickle cell anaemia

Alvarez OA, Rodriguez-Cortes H, Clay ELJ, *et al.*

BMJ Qual Saf. 2023 Mar 27:;bmjqs-2022-015209. doi: 10.1136/bmjqs-2022-015209

Evaluating the implementation of a multi-level mHealth study to improve hydroxyurea utilization in sickle cell disease

Hankins JS, Potter MB, Fernandez ME, *et al.*; Sickle Cell Disease Implementation Consortium.

Front Health Serv. 2023 Jan 20;2:1024541. doi: 10.3389/frhs.2022.1024541

Barriers to medication adherence in sickle cell disease: A comprehensive theory-based evaluation using the COM-B model

King K, Cai S, Barrera L, Reddy P, Heneghan MB, Badawy SM.
Pediatr Blood Cancer. 2023 May 27:e30440. doi: 10.1002/pbc.30440

Adherence to hydroxyurea and clinical outcomes among children with sickle cell anemia

Reeves SL, Dombkowski KJ, Peng HK, *et al.*
Pediatr Blood Cancer. 2023 Jul;70(7):e30332. doi: 10.1002/pbc.30332

Detrimental effects of sickle cell disease and hydroxycarbamide on ovarian reserve but uncertain impact on fertility

Joseph L, Manceau S, Borderie D, *et al.*
Blood Adv. 2023 Mar 29:bloodadvances.2022008859. doi: 10.1182/bloodadvances.2022008859

An integrated therapeutic approach to sickle cell disease management beyond infancy

Ribeil JA, Pollock G, Frangoul H, Steinberg MH.
Am J Hematol. 2023 Jul;98(7):1087-1096. doi: 10.1002/ajh.26956

The use of FDA-approved medications for preventing vaso-occlusive events in sickle cell disease

Cronin RM, Lin CJ, Chiang C, MacEwan SR, DeBaun MR, Hyer JM.
Blood Adv. 2023 Jul 11;7(13):3114-3116. doi: 10.1182/bloodadvances.2022008965

Hydroxyurea with dose escalation for primary stroke risk reduction in children with sickle cell anaemia in Tanzania (SPHERE): an open-label, phase 2 trial

Ambrose EE, Latham TS, Songoro P, *et al.*
Lancet Haematol. 2023 Apr;10(4):e261-e271. doi: 10.1016/S2352-3026(22)00405-7

Hydroxyurea for children with sickle cell disease in sub-Saharan Africa: A summary of the evidence, opportunities, and challenges

Dexter D, McGann PT.
Pharmacotherapy. 2023 May;43(5):430-441. doi: 10.1002/phar.2792

New ASH initiatives to improve patient care of the long-overlooked Sickle Cell Disease

Tubman VN, Mohandas N, Abrams CS.
Blood. 2023 May 22:blood.2023020145. doi: 10.1182/blood.2023020145

Real-world characteristics of patients with sickle cell disease who initiated crizanlizumab therapy

Desai PC, Chen CC, McGuinness CB, *et al.*
Curr Med Res Opin. 2023 Apr;39(4):555-565. doi: 10.1080/03007995.2023.2185391

Effect of voxelotor on cardiopulmonary testing in youths with sickle cell anemia in a pilot study

Phan V, Hershenson J, Caldarera L, *et al.*
Pediatr Blood Cancer. 2023 Aug;70(8):e30423. doi: 10.1002/pbc.30423

GBT021601 improves red blood cell health and the pathophysiology of sickle cell disease in a murine model

Dufu K, Alt C, Strutt S, *et al.*
Br J Haematol. 2023 Jul;202(1):173-183. doi: 10.1111/bjh.18771

Hyperammonemia and acute liver failure associated with deferasirox in two adolescents with sickle cell disease

Towerman AS, Guilliams KP, Guerriero R, *et al.*
Br J Haematol. 2023 May;201(4):e30-e33. doi: 10.1111/bjh.18770

Efficacy and safety of pharmacological interventions for managing sickle cell disease complications in children and adolescents: Systematic review with network meta-analysis

Tonin FS, Ginete C, Ferreira J, *et al.*
Pediatr Blood Cancer. 2023 Jun;70(6):e30294. doi: 10.1002/pbc.30294

Effects of l-arginine supplementation in patients with sickle cell disease: A systematic review and meta-analysis of clinical trials

Sadeghi A, Taherifard E, Dehdari Ebrahimi N, Rafiei E, Hadianfard F, Taherifard E.
Health Sci Rep. 2023 Apr 11;6(4):e1167. doi: 10.1002/hsr2.1167

Lung function after matched-related donor allogeneic hematopoietic stem cell transplantation in children with sickle cell disease

Gros M, Pondarre C, Arnaud C, *et al.*
Am J Hematol. 2023 May 22. doi: 10.1002/ajh.26967

Parental perspective on the risk of infertility and fertility preservation options for children and adolescents with sickle cell disease considering hematopoietic stem cell transplantation

Sinha CB, Meacham LR, Bakshi N, Ross D, Krishnamurti L.
Pediatr Blood Cancer. 2023 Jul;70(7):e30276. doi: 10.1002/pbc.30276

Allogeneic hematopoietic stem cell transplantation to cure sickle cell disease: A review

Bhalla N, Bhargav A, Yadav SK, Singh AK.
Front Med (Lausanne). 2023 Feb 23;10:1036939. doi: 10.3389/fmed.2023.1036939

Cardiac effects 2 years after successful non-myeloablative human leukocyte antigen-matched related donor hematopoietic cell transplants in sickle cell disease

Sachdev V, Limerick E, Nguyen ML, *et al.*
Am J Hematol. 2023 Jun 7. doi: 10.1002/ajh.26985

Pre-hematopoietic stem cell transplantation lung computed tomography is not an alternative to PFT for pediatric patients with sickle cell disease

Ngwube A, Garcia A, Ritchey A, Mirea L, Williams S, Adams R.
Pediatr Hematol Oncol. 2023 May 11;1-5. doi: 10.1080/08880018.2023.2186554

CRISPR/Cas9-based gene-editing technology for sickle cell disease

Ma L, Yang S, Peng Q, Zhang J, Zhang J.
Gene. 2023 Jul 20;874:147480. doi: 10.1016/j.gene.2023.147480

Gene therapy in sickle cell disease: Attitudes and informational needs of patients and caregivers

Sharma A, Young A, Carroll Y, *et al.*
Pediatr Blood Cancer. 2023 Jun;70(6):e30319. doi: 10.1002/pbc.30319

Distributional Cost-Effectiveness of Equity-Enhancing Gene Therapy in Sickle Cell Disease in the United States

Goshua G, Calhoun C, Ito S, *et al.*
Ann Intern Med. 2023 Jun;176(6):779-787. doi: 10.7326/M22-3272

Ex vivo prime editing of patient haematopoietic stem cells rescues sickle-cell disease phenotypes after engraftment in mice

Everette KA, Newby GA, Levine RM, *et al.*
Nat Biomed Eng. 2023 May;7(5):616-628. doi: 10.1038/s41551-023-01026-0

Forced enhancer-promoter rewiring to alter gene expression in animal models

Peslak SA, Demirci S, Chandra V, *et al.*
Mol Ther Nucleic Acids. 2023 Jan 31;31:452-465. doi: 10.1016/j.omtn.2023.01.016

Effects of pyruvate kinase activators on red blood cell properties in sickle cell disease

Joly P, Nader E, Ketels F, *et al.*
Br J Haematol. 2023 Jun 5. doi: 10.1111/bjh.18916

Effects of GBT1118, a voxelotor analog, on intestinal pathophysiology in sickle cell disease

Haroun E, Dutta D, Lim SH.
Br J Haematol. 2023 Jul;202(1):184-194. doi: 10.1111/bjh.18813

Simultaneous adjunctive treatment of malaria and its coevolved genetic disorder sickle cell anemia

Safeukui I, Ware RE, Mohandas N, Haldar K.

Blood Adv. 2023 Apr 24;bloodadvances.2022009124. doi: 10.1182/bloodadvances.2022009124

In Humanized Sickle Cell Mice, Imatinib Protects Against Sickle Cell-Related Injury

Federti E, Matte A, Recchiuti A, *et al.*

Hemasphere. 2023 Feb 28;7(3):e848. doi: 10.1097/HS9.0000000000000848

Hidden behind thromboinflammation: revealing the roles of von Willebrand factor in sickle cell disease pathophysiology

Vital EF, Lam WA.

Curr Opin Hematol. 2023 May 1;30(3):86-92. doi: 10.1097/MOH.0000000000000755

Prevalence and outcomes of pulmonary embolism with sickle cell disease: Analysis of the Nationwide Inpatient Sample, 2016-2020

Ilerhunmwuwa NP, Adeniran O, Inyang L, *et al.*

Eur J Haematol. 2023 Jun 9. doi: 10.1111/ejh.14025

Increased risk of venous thromboembolism in splenectomized patients with sickle cell disease

Tennenbaum J, Volle G, Pouchot J, *et al.*

Br J Haematol. 2023 May;201(4):793-796. doi: 10.1111/bjh.18743

Venous thromboembolism prophylaxis in sickle cell disease: a multicenter cohort study of adolescent inpatients

Davila J, Stanek J, O'Brien SH.

Blood Adv. 2023 May 9;7(9):1762-1768. doi: 10.1182/bloodadvances.2022007802

Determinants of Ventricular Arrhythmias in Sickle Cell Anemia: Towards a Better Prevention of Sudden Cardiac Death

d'Humières T, Saba J, Savale L, *et al.*

Blood. 2023 May 22;blood.2022019571. doi: 10.1182/blood.2022019571

Prevalence and predictors of non-rheumatic valvular heart disease in patients with sickle cell disease: insights from the National In-Patient Database in 2016 and 2017

Quelal K, Torres A, Shahi A, Almani MU, Yadav N.

J Investig Med. 2023 Jun;71(5):489-494. doi: 10.1177/10815589231162525

Longitudinal effect of disease-modifying therapy on left ventricular diastolic function in children with sickle cell anemia

Rai P, Okhominia VI, Kang G, Martinez HR, Hankins JS, Joshi V.

Am J Hematol. 2023 Jun;98(6):838-847. doi: 10.1002/ajh.26911

Evaluation of lung function in a German single center cohort of young patients with sickle cell disease using EIT and standard techniques

Rein A, Ngo C, van den Berg M, *et al.*

Front Med (Lausanne). 2023 Mar 13;10:1100180. doi: 10.3389/fmed.2023.1100180

Description of a Colocated Comprehensive Care Model for People With Sickle Cell and Comorbid Pulmonary Disease

Pugh C, Zeno RN, Stanek J, Gillespie M, Kopp BT, Creary SE.

J Pediatr Hematol Oncol. 2023 Mar 6. doi: 10.1097/MPH.0000000000002655

Pediatric Obstructive Sleep Apnea and Sickle Cell Disease: Demographic and Polysomnographic Features. Laryngoscope

Abijay CA, Kemper WC, Pham A, Johnson RF, Mitchell RB.

2023 Jul;133(7):1766-1772. doi: 10.1002/lary.30638

Emerging Therapies and Advances in Sickle Cell Disease with a Focus on Renal Manifestations

Obadina M, Wilson S, Derebail VK, Little J.

Kidney360. 2023 May 31. doi: 10.34067/KID.0000000000000162

Urinary Biomarkers for the Assessment of Acute Kidney Injury of Pediatric Sickle Cell Anemia Patients Admitted for Severe Vaso-occlusive Crises

Farris N, Benoit SW, McNinch NL, Bodas P.

J Pediatr Hematol Oncol. 2023 Feb 20. doi: 10.1097/MPH.0000000000002642

Evaluation of 2D and 3D Erythroid Differentiation Protocols Using Sickle Cell Disease and Healthy Donor Induced Pluripotent Stem Cells

Martins GLS, Nonaka CKV, Rossi EA, *et al.*

Cells. 2023 Apr 10;12(8):1121. doi: 10.3390/cells12081121

Haploidentical allogeneic stem cell transplantation with post-transplant cyclophosphamide and subsequent kidney transplant for patients with severe sickle cell disease with end-stage kidney disease (ESKD)

Gomez-Arteaga A, Orfali N, Pasciolla M, *et al.*

Bone Marrow Transplant. 2023 Jul;58(7):835-838. doi: 10.1038/s41409-023-01981-x

Medical interventions for traumatic hyphema

Woreta FA, Lindsley KB, Gharaibeh A, Ng SM, Scherer RW, Goldberg MF.

Cochrane Database Syst Rev. 2023 Mar 13;3(3):CD005431. doi: 10.1002/14651858.CD005431.pub5

Widefield oct-angiography-based classification of sickle cell retinopathy

Bistour A, Mehanna CJ, Chuttarsing B, *et al.*

Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol. 2023 May 23. doi: 10.1007/s00417-023-06115-z

Natural history and rate of progression of retinopathy in adult patients with sickle cell disease: an 11-year follow-up study

Brandens RP, Diederens RMH, Bakhlakh S, Nur E, Schlingemann RO, Biemond BJ.

Blood Adv. 2023 Jul 11;7(13):3080-3086. doi: 10.1182/bloodadvances.2022009147

Sickle cell disease and acute leukemia: one case report and an extensive review

Cannas G, Poutrel S, Heiblig M, *et al.*

Ann Hematol. 2023 Jul;102(7):1657-1667. doi: 10.1007/s00277-023-05294-3

Functional Outcomes for Children, Adolescents, and Young Adults with Osteonecrosis following Hip Core Decompression

DeFeo BM, Neel MD, Pui CH, *et al.*

Rehabil Oncol. 2022 Oct;40(4):E46-E53. doi: 10.1097/01.reo.0000000000000306

Femoral Head Core Decompression and Bone Marrow Concentrate Injection in Pediatric Sickle-cell Related Avascular Necrosis

Baghdadi S, Chern I, Hanstein R, Mehraban Alvandi L, Fornari E.

J Pediatr Orthop. 2023 Jul 1;43(6):e433-e439. doi: 10.1097/BPO.0000000000002415

10-Year Cumulative Incidence and Indications for Revision Total Knee Arthroplasty Among Patients Who Have Sickle Cell Disease

Parel PM, Kuyil EV, Agarwal AR, *et al.*

J Arthroplasty. 2023 Mar 31;S0883-5403(23)00320-0. doi: 10.1016/j.arth.2023.03.070

Short-term Follow-up of Autologous Adult Live-Cultured Osteoblasts Implantation in Avascular Necrosis of Femoral Head Secondary to Sickle Cell Anemia-Case Series

Agarwal AC, Sakale H, Garg AK, Inamdar A.

J Orthop Case Rep. 2023 Apr;13(4):57-61. doi: 10.13107/jocr.2023.v13.i04.3616

Association between sickle cell disease and periodontal disease: A systematic review

da Silva BB, Pontes AEF, Lemos CAA, Ortega RM.

J Periodontal Res. 2023 Aug;58(4):679-686. doi: 10.1111/jre.13129

Prevalence of orofacial alterations in patients with sickle-cell disease: Systematic review and meta-analysis

da Costa TMP, Nascimento MDCC, Peralta-Mamani M, Rubira-Bullen IRF, Junqueira JLC, Soares MQS. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol. 2023 May;135(5):642-660. doi: 10.1016/j.oooo.2022.12.009

Scoping Review of Predisposing Factors Associated with Sensorineural Hearing Loss in Sickle Cell Disease

Ibekwe T, Nnodu O, Nnebe-Agumadu U, *et al.* West Afr J Med. 2023 Feb 28;40(2):209-216.

A high-throughput newborn screening approach for SCID, SMA, and SCD combining multiplex qPCR and tandem mass spectrometry

Tesorero R, Janda J, Hörster F, *et al.* PLoS One. 2023 Mar 10;18(3):e0283024. doi: 10.1371/journal.pone.0283024

Family planning needs of young adults with sickle cell disease

Linton EA, Williams EW, Early ML, *et al.* EJHaem. Published online May 17, 2023. doi: 10.1002/jha2.711

Reproductive Health Counseling among Youth with Sickle Cell Disease

Stanek CJ, Reich J, Theroux CI, Creary SE, Quinn GP, Nahata L. J Pediatr Adolesc Gynecol. 2023 Mar 18:S1083-3188(23)00309-1. doi: 10.1016/j.jpag.2023.03.002

Variability in sickle cell knowledge by sickle cell status

Gilpin-Macfoy F, Perilla MJ, Koehly LM. J Genet Couns. 2023 Mar 30. doi: 10.1002/jgc4.1702

Addressing fertility in adolescent boys with sickle cell disease: emerging clinical and ethical dilemmas

Nahata L, Quinn GP, Strouse JJ, Creary SE. Blood Adv. 2023 May 8:bloodadvances.2023010292. doi: 10.1182/bloodadvances.2023010292

Infertility and treatment-seeking practices among females and males with sickle cell disease in the Sickle Cell Disease Implementation Consortium registry

Stevenson E, Tanabe P, Knisely M, *et al.* Pediatr Blood Cancer. 2023 Jul;70(7):e30356. doi: 10.1002/pbc.30356

Impact of prenatal corticosteroid therapy on sickle cell disease in pregnant women

Wang F, Mandelbrot L, Affo L, *et al.*; Drepagest Study Group. Int J Gynaecol Obstet. 2023 May 9. doi: 10.1002/ijgo.14823

Serial prophylactic exchange blood transfusion in pregnant women with sickle cell disease (TAPS-2): statistical and qualitative analysis plan for a randomised controlled feasibility trial

Seed PT, Brien SB, Oakley LL, *et al.* Trials. 2023 Mar 24;24(1):225. doi: 10.1186/s13063-023-07235-x

Hydroxyurea treatment for sickle cell anemia during pregnancy and lactation: Current evidence and knowledge gaps

Dong M, Ware RE, Dallmann A, Vinks AA. Pharmacotherapy. 2023 May;43(5):419-429. doi: 10.1002/phar.2793

Understanding caregiver burden with accessing sickle cell care in the Midwest and their perspective on telemedicine

Jacob SA, Bouck J, Daas R, Jackson MD, LaMotte JE, Carroll AE. BMC Health Serv Res. 2023 May 17;23(1):500. doi: 10.1186/s12913-023-09383-x

The relationship between nutrition, gut dysbiosis, and pediatric sickle cell pain outcomes: A pilot study

Dike CR, Hanson C, Davies HD, *et al.* Pediatr Blood Cancer. 2023 Jul;70(7):e30397. doi: 10.1002/pbc.30397

Community-level socioeconomic distress is associated with nutritional status in adults with sickle cell anemia

Ally SA, Han J, Sun R, *et al.*

EJHaem. 2023 Feb 17;4(2):432-436. doi: 10.1002/jha2.661

Food Consumption of People with Sickle Cell Anemia in a Middle-Income Country

Teixeira TV, Da Silva ACF, Rodrigues CDSC, Brito FDSB, Canella DS, Citelli M.

Nutrients. 2023 Mar 19;15(6):1478. doi: 10.3390/nu15061478

Fatigue, Stress Appraisal, and Emotional Functioning Among Youth With Sickle Cell Disease: A Daily Diary Study

Reinman L, Schatz J, Johnston J, Bills S.

J Pediatr Psychol. 2023 Jul 5;48(6):562-571. doi: 10.1093/jpepsy/jsad019

Tailoring a Digital Mental Health Program for Patients With Sickle Cell Disease: Qualitative Study

Nikolajski C, O'Brien J, Nardo E, Szigethy E, Jonassaint C.

JMIR Ment Health. 2023 Apr 6;10:e44216. doi: 10.2196/44216

The Association Between Caregiver Coping and Youth Clinic Attendance and Health-related Quality of Life in Pediatric Sickle Cell Disease

Koskela-Staples NC, Evans C, Turner EM, Black LV, Fedele DA.

J Pediatr Hematol Oncol. 2023 May 1;45(4):e433-e440. doi: 10.1097/MPH.0000000000002636

Examining Mental Health, Education, Employment, and Pain in Sickle Cell Disease

Harris KM, Preiss L, Varughese T, *et al*; Sickle Cell Disease Implementation Consortium.

JAMA Netw Open. 2023 May 1;6(5):e2314070. doi: 10.1001/jamanetworkopen.2023.14070

Illness Intrusiveness in Adults with Sickle Cell Disease: The Role of Fatigue

McGill LS, Hughes AJ, Carroll CP, Bediako SM

J Clin Psychol Med Settings. 2023 Mar 7. doi: 10.1007/s10880-023-09950-8

Case Ascertainment of Sickle Cell Disease Using Surveillance or Single Administrative Database Case Definitions

Reeves SL, Horiuchi S, Zhou M, *et al.*

Public Health Rep. 2023 May 19;333549231166465. doi: 10.1177/00333549231166465

Piezo1 activation augments sickling propensity and the adhesive properties of sickle red blood cells in a calcium-dependent manner

Nader E, Conran N, Leonardo FC, *et al.*

Br J Haematol. 2023 Apr 3. doi: 10.1111/bjh.18799

Increased retention of functional mitochondria in mature sickle red blood cells is associated with increased sickling tendency, hemolysis and oxidative stress

Esperti S, Nader E, Stier A, *et al.*

Haematologica. 2023 Jun 1. doi: 10.3324/haematol.2023.282684

In vivo evaluation of the effect of sickle cell hemoglobin S, C and therapeutic transfusion on erythrocyte metabolism and cardiorenal dysfunction

D'Alessandro A, Nouraie SM, Zhang Y, *et al.*

Am J Hematol. 2023 Jul;98(7):1017-1028. doi: 10.1002/ajh.26923

Role of Macrophages in Sickle Cell Disease Erythrophagocytosis and Erythropoiesis

Sesti-Costa R, Costa FF, Conran N.

Int J Mol Sci. 2023 Mar 28;24(7):6333. doi: 10.3390/ijms24076333

Macrophage metabolic rewiring improves heme-suppressed efferocytosis and tissue damage in sickle cell disease

Sharma R, Antypiuk A, Vance SZ, *et al.*

Blood. 2023 Jun 22;141(25):3091-3108. doi: 10.1182/blood.2022018026

Transforming Growth Factor Beta 1 as a Potential Biomarker in Children With Sickle Cell Disease

Ilonze C, Anderson M, Stubblefield A, *et al.*

J Pediatr Hematol Oncol. 2023 May 1;45(4):225-226. doi: 10.1097/MPH.0000000000002658

Management of the Sickle Cell Trait: An Opinion by Expert Panel Members

Pinto VM, De Franceschi L, Gianesin B, *et al.*

J Clin Med. 2023 May 12;12(10):3441. doi: 10.3390/jcm12103441

Levels of inflammatory markers are differentially expressed in sickle cell anemia and sickle cell trait

Pereira Gomes IC, Sousa Magalhães L, Santos Bomfim LG, *et al.*

EJHaem. Published online May 26, 2023. doi: 10.1002/jha2.712

Surgical and oncological management of renal medullary carcinoma in a young patient: a case report

Courcier J, De La Taille A, Bertolo R, *et al.*

Front Oncol. 2023 May 2;13:1073728. doi: 10.3389/fonc.2023.1073728

Sickle Cell Trait, Clinical Manifestations and Outcomes: A Cross-Sectional Study in Colombia: Increasing Rate of Symptomatic Subjects Living in High Altitude

Vargas-Hernández DA, Uscategui-Ruiz AC, Prada-Rueda AJ, Romero-Sánchez C.

Mediterr J Hematol Infect Dis. 2023 Mar 1;15(1):e2023015. doi: 10.4084/MJHID.2023.015

The accuracy of haemoglobin A₂ measurements in the presence and absence of haemoglobin S

Myburgh JK, Szydlo RM, Bain BJ.

EJHaem. 2023 Apr 17;4(2):437-441. doi: 10.1002/jha2.691

Are children with sickle cell disease at particular risk from the harmful effects of air pollution? Evidence from a large, urban/peri-urban cohort

George PE, Maillis A, Zhu Y, *et al.*

Pediatr Blood Cancer. 2023 May 29:e30453. doi: 10.1002/pbc.30453

Growing beyond sickle cell disease: A metasynthesis of children, adolescents, and young adult experiences living with sickle cell disease

Coco M, Henderson WA, Park CL, Starkweather AR.

Res Nurs Health. 2023 Jun;46(3):299-312. doi: 10.1002/nur.22310

Genotypic and Phenotypic Composition of Sickle Cell Disease in the Arab Population - A Systematic Review

Ata F, Rahhal A, Malkawi L, *et al.*

Pharmgenomics Pers Med. 2023 Feb 21;16:133-144. doi: 10.2147/PGPM.S391394

Feasibility and Acceptability of Online Recruitment and an Online Brief Mindfulness Intervention Among Patients With Sickle Cell Disease

Ugarte DAB, Hanley A, Dusek JA, Martin S, Cumberland W, Young S.

Cureus. 2023 Feb 16;15(2):e35073. doi: 10.7759/cureus.35073

Polyglobulies

JAK2 unmutated erythrocytosis: 2023 Update on diagnosis and management

Gangat N, Szuber N, Tefferi A.

Am J Hematol. 2023 Jun;98(6):965-981. doi: 10.1002/ajh.26920

Characterization of genetic variants in the *EGLN1/PHD2* gene identified in a European collection of patients with erythrocytosis

Delamare M, Le Roy A, Pacault M, *et al*; ECYT-3 consortium.

Haematologica. 2023 Jun 15. doi: 10.3324/haematol.2023.282913

Germline JAK2 E846D Substitution as the Cause of Erythrocytosis?

Maaziz N, Garrec C, Airaud F, *et al.*

Genes (Basel). 2023 May 11;14(5):1066. doi: 10.3390/genes14051066

Elevated erythroferrone distinguishes erythrocytosis with inherited defects in oxygen-sensing pathway from primary familial and congenital polycythaemia

Sochorcova L, Hlusickova Kapralova K, Fialova Kucerova J, *et al.*
Br J Haematol. 2023 May 28. doi: 10.1111/bjh.18891

Attenuated cardiac autonomic function in humans with high-affinity hemoglobin and compensatory polycythemia

Pruter WW, Klassen SA, Dominelli PB, *et al.*
Am J Physiol Regul Integr Comp Physiol. 2023 May 1;324(5):R625-R634. doi: 10.1152/ajpregu.00113.2022

Secondary erythrocytosis

Babakhanlou R, Verstovsek S, Pemmaraju N, Rojas-Hernandez CM.
Expert Rev Hematol. 2023 Apr;16(4):245-251. doi: 10.1080/17474086.2023.2192475

Hypoxia-inducible factor 2 is a key determinant of manganese excess and polycythemia in SLC30A10 deficiency

Prajapati M, Zhang JZ, Mercadante CJ, *et al.*
bioRxiv [Preprint]. 2023 Feb 21:2023.02.20.529270. doi: 10.1101/2023.02.20.529270

Thalassémies

Clinical Classification, Screening, and Diagnosis in Beta-Thalassemia and Hemoglobin E/Beta-Thalassemia

Pines M, Sheth S.
Hematol Oncol Clin North Am. 2023 Apr;37(2):313-325. doi: 10.1016/j.hoc.2022.12.003

Introduction to the Thalassemia Syndromes: Molecular Medicine's Index Case

Benz EJ Jr.
Hematol Oncol Clin North Am. 2023 Apr;37(2):245-259. doi: 10.1016/j.hoc.2022.11.001

Laboratory Evaluation of Alpha Thalassemia

Motiani A, Sonagra AD.
2023 Mar 23. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 Jan–.

Placenta-Derived Extracellular Vesicles in Pregnancy Complications and Prospects on a Liquid Biopsy for Hemoglobin Bart's Disease

Chaemsaihong P, Luewan S, Taweewisit M, *et al.*
Int J Mol Sci. 2023 Mar 16;24(6):5658. doi: 10.3390/ijms24065658

Research Progress of Cell-Free Fetal DNA in Non-Invasive Prenatal Diagnosis of Thalassemia

Liu D, Nong C, Lai F, Tang Y, Wang T.
Hemoglobin. 2023 Nov;47(2):80-84. doi: 10.1080/03630269.2023.2215446

Celocentesis for Early Prenatal Diagnosis in Couples at-Risk for β -Thalassemia and Sicilian ($\delta\beta$)⁰-Thalassemia

Giambona A, Leto F, Cassarà F, *et al.*
Hemoglobin. 2022 Nov;46(6):297-302. doi: 10.1080/03630269.2023.2167659

Applications of Artificial Intelligence in Thalassemia: A Comprehensive Review

Ferih K, Elsayed B, Elshoeibi AM, *et al.*
Diagnostics (Basel). 2023 Apr 26;13(9):1551. doi: 10.3390/diagnostics13091551

Thalassemia and Nanotheragnostics: Advanced Approaches for Diagnosis and Treatment

Tariq Z, Qadeer MI, Anjum I, Hano C, Anjum S.
Biosensors (Basel). 2023 Apr 1;13(4):450. doi: 10.3390/bios13040450

Coinheritance of PIEZO1 variants and multi-locus red blood cell defects account for the symptomatic phenotype in beta-thalassemia carriers

Pinto VM, Russo R, Quintino S, *et al.*
Am J Hematol. 2023 Jun;98(6):E130-E133. doi: 10.1002/ajh.26901

$\epsilon\gamma$ -Thalassemia, a New Hemoglobinopathy Category

Oliveira JL, Thompson CH, Saravanaperumal SA, *et al.*

Clin Chem. 2023 Jul 5;69(7):711-717. doi: 10.1093/clinchem/hvad038

The Need for Translational Epidemiology in Beta Thalassemia Syndromes: A Thalassemia International Federation Perspective

Soteriades S, Angastiniotis M, Farmakis D, Eleftheriou A, Maggio A.

Hematol Oncol Clin North Am. 2023 Apr;37(2):261-272. doi: 10.1016/j.hoc.2022.12.011

Modeling hemoglobin levels of patients chronically transfused with red blood cells

Carter PW, Dunham AJ.

Transfusion. 2023 May;63(5):952-959. doi: 10.1111/trf.17305

Hematopoietic Stem Cell Transplantation in Thalassemia

Algeri M, Lodi M, Locatelli F.

Hematol Oncol Clin North Am. 2023 Apr;37(2):413-432. doi: 10.1016/j.hoc.2022.12.009

Pathogenic Mechanisms in Thalassemia II: Iron Overload

Ganz T, Nemeth E.

Hematol Oncol Clin North Am. 2023 Apr;37(2):353-363. doi: 10.1016/j.hoc.2022.12.006

Understanding the intricacies of iron overload associated with β -thalassemia: a comprehensive review

Basu S, Rahaman M, Dolai TK, Shukla PC, Chakravorty N.

Thalass Rep. 2023; 13(3):179-194. doi: 10.3390/thalassrep13030017

Pancreatic fatty replacement as risk marker for altered glucose metabolism and cardiac iron and complications in thalassemia major

Meloni A, Nobile M, Keilberg P, *et al.*

Eur Radiol. 2023 Apr 28. doi: 10.1007/s00330-023-09630-z

Brain iron content and cognitive function in patients with β -thalassemia

Bu M, Deng X, Zhang Y, Chen SW, Jiang M, Chen BT.

Ther Adv Hematol. 2023 Apr 28;14:20406207231167050. doi: 10.1177/20406207231167050

Pulmonary function in patients with transfusion-dependent thalassemia and its associations with iron overload

Chan KC, Au CT, Leung AWK, *et al.*

Sci Rep. 2023 Mar 4;13(1):3674. doi: 10.1038/s41598-023-30784-9

Longitudinal prospective comparison of pancreatic iron by magnetic resonance in thalassemia patients transfusion-dependent since early childhood treated with combination deferiprone-desferrioxamine vs deferiprone or deferasirox monotherapy

Ricchi P, Meloni A, Pistoia L, *et al.*

Blood Transfus. 2023 Feb 24. doi: 10.2450/BloodTransfus.485

Clinical Challenges with Iron Chelation in Beta Thalassemia

Kwiatkowski JL.

Hematol Oncol Clin North Am. 2023 Apr;37(2):379-391. doi: 10.1016/j.hoc.2022.12.013.

Emerging Therapies in β -Thalassemia

Bou-Fakhredin R, Kuo KHM, Taher AT.

Hematol Oncol Clin North Am. 2023 Apr;37(2):449-462. doi: 10.1016/j.hoc.2022.12.010

Treating Thalassemia Patients with Luspatercept: An Expert Opinion Based on Current Evidence

Longo F, Motta I, Pinto V, *et al.*

J Clin Med. 2023 Mar 29;12(7):2584. doi: 10.3390/jcm12072584

Management of luspatercept therapy in patients with transfusion-dependent β -thalassaemia

Sheth S, Taher AT, Coates TD, Kattamis A, Cappellini MD.

Br J Haematol. 2023 Jun;201(5):824-831. doi: 10.1111/bjh.18801

Highlights on the luspatercept treatment in thalassemia

Aydinok Y.

Thalass Rep. 2023; 13(1):77-84. doi: 10.3390/thalassrep13010008

Health-related quality of life in patients with β -thalassemia: Data from the phase 3 BELIEVE trial of luspatercept

Cappellini MD, Taher AT, Piga A, *et al.*

Eur J Haematol. 2023 Jul;111(1):113-124. doi: 10.1111/ejh.13975

Profile of Luspatercept in the Treatment of Anemia in Adults with Non-Transfusion-Dependent β -Thalassemia (NTDT): Design, Development and Potential Place in Therapy

Musallam KM, Taher AT, Kattamis A, Kuo KHM, Sheth S, Cappellini MD.

Drug Des Devel Ther. 2023 May 25;17:1583-1591. doi: 10.2147/DDDT.S368584

Treatment for osteoporosis in people with beta-thalassaemia

Bhardwaj A, Swe KMM, Sinha NK.

Cochrane Database Syst Rev. 2023 May 9;5(5):CD010429. doi: 10.1002/14651858.CD010429.pub3

The efficacy of alendronate for the treatment of thalassemia-associated osteoporosis: a randomized controlled trial

Piriyakhuntorn P, Tantiworawit A, Phimphilai M, *et al.*

Front Endocrinol (Lausanne). 2023 May 10;14:1178761. doi: 10.3389/fendo.2023.1178761

The association of growth differentiation factor-15 levels and osteoporosis in patients with thalassemia

Teawtrakul N, Chansai S, Yamsri S, *et al.*

Am J Med Sci. 2023 Aug;366(2):96-101. doi: 10.1016/j.amjms.2023.05.002

Long-term efficacy and safety of thalidomide treatment in children with β -thalassemia major

Jian X, Liu X, Peng W, *et al.*

Pediatr Blood Cancer. 2023 Apr 28:e30391. doi: 10.1002/pbc.30391

Drug-related problems among transfusion-dependent thalassemia patients: A real-world evidence study

Chun GY, Mohd Tahir NA, Islahudin F, Selvaratnam V, Li SC.

Front Pharmacol. 2023 Apr 20;14:1128887. doi: 10.3389/fphar.2023.1128887

Gene Therapy and Gene Editing for β -Thalassemia

Christakopoulos GE, Telange R, Yen J, Weiss MJ.

Hematol Oncol Clin North Am. 2023 Apr;37(2):433-447. doi: 10.1016/j.hoc.2022.12.012

Direct correction of haemoglobin E β -thalassaemia using base editors

Badat M, Ejaz A, Hua P, *et al.*

Nat Commun. 2023 Apr 19;14(1):2238. doi: 10.1038/s41467-023-37604-8

Juggling between the cost and value of new therapies: does science still serve patient needs?

Eleftheriou A, Farmakis D, Englezos P, *et al.*

Thalass Rep. 2023; 2023; 13(1):33-37. doi: 10.3390/thalassrep13010004

Fetal Hemoglobin Regulation in Beta-Thalassemia

Lu HY, Orkin SH, Sankaran VG.

Hematol Oncol Clin North Am. 2023 Apr;37(2):301-312. doi: 10.1016/j.hoc.2022.12.002

Molecular Basis and Genetic Modifiers of Thalassemia

Tesio N, Bauer DE.

Hematol Oncol Clin North Am. 2023 Apr;37(2):273-299. doi: 10.1016/j.hoc.2022.12.001

Real-world complication burden and disease management paradigms in transfusion-related β -thalassaemia in Greece: Results from ULYSSES, an epidemiological, multicentre, retrospective cross-sectional study

Kattamis A, Voskaridou E, Delicou S, *et al.*

EJHaem. Published online May 23, 2023. doi: 10.1002/jha2.695

Clinical Complications and Their Management

Bou-Fakhredin R, Motta I, Cappellini MD, Taher AT.

Hematol Oncol Clin North Am. 2023 Apr;37(2):365-378. doi: 10.1016/j.hoc.2022.12.007

The Clinical Phenotypes of Alpha Thalassemia

Lal A, Vichinsky E.

Hematol Oncol Clin North Am. 2023 Apr;37(2):327-339. doi: 10.1016/j.hoc.2022.12.004

Bone Mineral Density and Dickkopf-1 in Adolescents with Non-Deletional Hemoglobin H Disease

Wiromrat P, Rattanathongkom A, Laoaroon N, *et al.*

J Clin Densitom. 2023 Apr 26;101379. doi: 10.1016/j.jocd.2023.101379

Multi-Parametric Cardiac Magnetic Resonance for Prediction of Heart Failure Death in Thalassemia Major

Meloni A, Pistoia L, Gamberini MR, *et al.*

Diagnostics (Basel). 2023 Feb 26;13(5):890. doi: 10.3390/diagnostics13050890

Myocardial tissue characterization by segmental T2 mapping in thalassaemia major: detecting inflammation beyond iron

Meloni A, Pistoia L, Positano V, *et al.*

Eur Heart J Cardiovasc Imaging. 2023 Apr 18;jead068. doi: 10.1093/ehjci/jead068

Fertility and Pregnancy in Women with Transfusion-Dependent Thalassemia

Sayani FA, Singer ST, Carlberg KT, Vichinsky EP.

Hematol Oncol Clin North Am. 2023 Apr;37(2):393-411. doi: 10.1016/j.hoc.2022.12.008

Long-Term Health-Related Quality of Life and Clinical Outcomes in Patients with β -Thalassemia after Splenectomy

Caocci G, Mulas O, Barella S, *et al.*

J Clin Med. 2023 Mar 28;12(7):2547. doi: 10.3390/jcm12072547

Evaluation of parafoveal and peripapillary vascular densities using optical coherence tomography angiography in children with thalassemia major

Dursun ME, Hazar L, Karahan M, *et al.*

Ther Adv Ophthalmol. 2023 Apr 4;15:25158414231162846. doi: 10.1177/25158414231162846

Dyslipidemia and atherogenic indexes in children with transfusion-dependent thalassemia

Ray S, Saikia D, Vashisht Y, Sharma S, Meena RK, Kumar M.

Hematol Transfus Cell Ther. 2023 Apr 22:S2531-1379(23)00075-5. doi: 10.1016/j.htct.2023.02.006

The impact of HCV chronic positivity and clearance on extrahepatic morbidity in thalassemia major patients: an observational study from MIOT Network

Meloni A, Pistoia L, Gamberini MR, *et al.*

Eur J Intern Med. 2023 May 5:S0953-6205(23)00147-4. doi: 10.1016/j.ejim.2023.05.005

Hepatitis C and Thalassemia: A Story with (Almost) a Happy Ending

Origa R.

Pathogens. 2023 May 5;12(5):683. doi: 10.3390/pathogens12050683

Inflammatory and senescence-associated mediators affect the persistence of humoral response to COVID-19 mRNA vaccination in transfusion-dependent beta-thalassemic patients

Bordoni V, Casale M, Pinto VM, *et al.*

Am J Hematol. 2023 Jun;98(6):E145-E147. doi: 10.1002/ajh.26905

TIF standards for haemoglobinopathy reference centres

Angastiniotis M, Eleftheriou A, Naveed M, *et al.*

Thalass Rep. 2023; 13(1):10-20. doi: 10.3390/thalassrep13010002

The effect of mindfulness-based stress reduction on rejection sensitivity and resilience in patients with thalassemia: a randomized controlled trial

Ghonchehpour A, Forouzi MA, Dehghan M, Ahmadi A, Okou G, Tirgari B.

BMC Psychiatry. 2023 Apr 21;23(1):281. doi: 10.1186/s12888-023-04802-z

Psychometric evaluation of the NTD-PRO questionnaire for assessing symptoms in patients with non-transfusion-dependent beta-thalassaemia

Taher AT, Musallam KM, Viprakasit V, *et al.*

BMJ Open. 2023 Mar 22;13(3):e066683. doi: 10.1136/bmjopen-2022-066683

Erythroferrone exacerbates iron overload and ineffective extramedullary erythropoiesis in a mouse model of β -thalassemia

Olivera JD, Zhang V, Nemeth E, Ganz T.

Blood Adv. 2023 Mar 30;bloodadvances.2022009307. doi: 10.1182/bloodadvances.2022009307

Inhibition of FGF23 is a therapeutic strategy to target hematopoietic stem cell niche defects in β -thalassemia

Aprile A, Raggi L, Bolamperti S, *et al.*

Sci Transl Med. 2023 May 31;15(698):eabq3679. doi: 10.1126/scitranslmed.abq3679

Ferroportin inhibitor vamifeport ameliorates ineffective erythropoiesis in a mouse model of β -thalassemia with blood transfusions

Kalleda N, Flace A, Altermatt P, *et al.*

Haematologica. 2023 May 11. doi: 10.3324/haematol.2022.282328

Pathogenic Mechanisms in Thalassemia I: Ineffective Erythropoiesis and Hypercoagulability

Bou-Fakhredin R, Rivella S, Cappellini MD, Taher AT.

Hematol Oncol Clin North Am. 2023 Apr;37(2):341-351. doi: 10.1016/j.hoc.2022.12.005

Fetal Factors Disrupt Placental and Maternal Iron Homeostasis in Murine β -Thalassemia

Yu Y, Woloshun RR, Lee JK, *et al.*

Blood. 2023 May 5;blood.2022018839. doi: 10.1182/blood.2022018839

Production and Characterization of K562 Cellular Clones Hyper-Expressing the Gene Encoding α -Globin: Preliminary Analysis of Biomarkers Associated with Autophagy

Zurlo M, Gasparello J, Cosenza LC, *et al.*

Genes (Basel). 2023 Feb 23;14(3):556. doi: 10.3390/genes14030556

Hémoglobinopathies – Autres maladies du globule rouge

Significant haemoglobinopathies: A guideline for screening and diagnosis: A British Society for Haematology Guideline: A British Society for Haematology Guideline

Bain BJ, Daniel Y, Henthorn J, *et al*; BSH Committee.

Br J Haematol. 2023 Jun;201(6):1047-1065. doi: 10.1111/bjh.18794

Inherited disorders of hemoglobin: A review of old and new diagnostic methods

Franco E, Karkoska KA, McGann PT.

Blood Cells Mol Dis. 2023 May 18:102758. doi: 10.1016/j.bcmed.2023.102758

New-generation ektacytometry study of red blood cells in different hemoglobinopathies and thalassemia

Krishnevskaia E, Molero M, Ancochea Á, Hernández I, Vives-Corróns JL.

Thalass Rep. 2023; 13(1):70-76. doi: 10.3390/thalassrep13010007

Therapeutic perspective for children and young adults living with thalassemia and sickle cell disease

Ferraresi M, Panziera DL, Leoni S, Cappellini MD, Kattamis A, Motta I.

Eur J Pediatr. 2023 Jun;182(6):2509-2519. doi: 10.1007/s00431-023-04900-w

Interventions for improving adherence to iron chelation therapy in people with sickle cell disease or thalassaemia

Geneen LJ, Dorée C, Estcourt LJ.

Cochrane Database Syst Rev. 2023 Mar 6;3(3):CD012349. doi: 10.1002/14651858.CD012349.pub3

Genetic regulation of fetal hemoglobin across global populations

Cato LD, Li R, Lu HY, *et al.*

medRxiv [Preprint]. 2023 Mar 28;2023.03.24.23287659. doi: 10.1101/2023.03.24.23287659

Erythrocyte pyruvate kinase activation in red cell disorders

Matte A, Federti E, De Franceschi L.

Curr Opin Hematol. 2023 May 1;30(3):93-98. doi: 10.1097/MOH.0000000000000758

Epidemiological and clinical features, therapeutic strategies and outcomes in patients with hyperhaemolysis: A systematic review

Jacobs JW, Stephens LD, Allen ES, *et al.*

Br J Haematol. 2023 Jun;201(6):1025-1032. doi: 10.1111/bjh.18825

Transfusion in hemoglobinopathies and red blood cell alloimmunization: data from Sicily, Sardinia and Malta

Garozzo G, Messina R, Manca P, Aquilina A.

Blood Transfus. 2023 May 22. doi: 10.2450/BloodTransfus.465

Gene Therapy for β -Hemoglobinopathies: From Discovery to Clinical Trials

Segura EER, Ayoub PG, Hart KL, Kohn DB.

Viruses. 2023 Mar 9;15(3):713. doi: 10.3390/v15030713

Gene editing for sickle cell disease and transfusion dependent thalassemias- A cure within reach

Eckrich MJ, Frangoul H.

Semin Hematol. 2023 Jan;60(1):3-9. doi: 10.1053/j.seminhematol.2022.12.001

Epigenetic Regulation of β -Globin Genes and the Potential to Treat Hemoglobinopathies through Epigenome Editing

Fontana L, Alahouzou Z, Miccio A, Antoniou P.

Genes (Basel). 2023 Feb 25;14(3):577. doi: 10.3390/genes14030577

High-efficiency editing in hematopoietic stem cells and the HUDEP-2 cell line based on *in vitro* mRNA synthesis

Papaioannou NY, Patsali P, Naisseh B, *et al.*

Front Genome Ed. 2023 Mar 8;5:1141618. doi: 10.3389/fgeed.2023.1141618

Editing the core region in HPFH deletions alters fetal and adult globin expression for treatment of β -hemoglobinopathies

Venkatesan V, Christopher AC, Rhiel M, *et al.*

Mol Ther Nucleic Acids. 2023 Apr 26;32:671-688. doi: 10.1016/j.omtn.2023.04.024

Desire for biological parenthood and patient counseling on the risk of infertility among adolescents and adults with hemoglobinopathies

Radauer-Plank AC, Diesch-Furlanetto T, Schneider M, *et al.*

Pediatr Blood Cancer. 2023 Jul;70(7):e30359. doi: 10.1002/pbc.30359

Prevalence of SARS-CoV-2 in hemoglobinopathies is modified by age and race

Frediani JK, Pak-Harvey E, Parsons R, *et al.*

Blood Cells Mol Dis. 2023 Sep;102:102756. doi: 10.1016/j.bcmed.2023.102756

A deep dive into future therapies for microcytic anemias and clinical considerations

Rodrigues F, Coman T, Fouquet G, *et al.*

Expert Rev Hematol. 2023 May;16(5):349-364. doi: 10.1080/17474086.2023.2206556

Hypercoagulability evaluation in congenital red blood cell disorders using thrombin generation assay

Feugray G, Grall M, Dumesnil C, *et al.*

Thromb Res. 2023 Jul;227:82-85. doi: 10.1016/j.thromres.2023.03.008

One gene, two opposite phenotypes: a case report of hereditary anemia due to a loss-of-function variant in the *EPAS1* gene

Rosato BE, Marra R, Del Giudice F, *et al.*

Haematologica. 2023 Apr 27. doi: 10.3324/haematol.2022.282457

Hereditary Congenital Methemoglobinemia Diagnosed at the Age of 79 Years: A Case Report

Nakata M, Yokota N, Tabata K, Morikawa T, Shibata H, Kenzaka T.

Medicina (Kaunas). 2023 Mar 20;59(3):615. doi: 10.3390/medicina59030615

Hemolytic anemia and macrothrombocytopenia: A lipid problem?

Risinger M, Kim PS, Rodriguez RX, *et al.*

Am J Hematol. 2023 Mar 28. doi: 10.1002/ajh.26916

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

Filière de santé maladies rares MCGRE - Hôpital Henri Mondor
1 rue Gustave Eiffel, 94000 Créteil
contact@filiere-mcgre.fr - www.filiere-mcgre.fr