

Bulletin recherche

Filière MCGRE

N° 19 - Septembre 2023



Table des matières

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

Le point sur ...

Besoins transfusionnels et taux de complication chez les patients atteints de β-thalassémie intermédiaire due à une mutation hétérozygote du gène de la β-globine et à une triplication des gènes de l'α-globine

Contexte et objectifs

La β-thalassémie est une maladie génétique caractérisée par l'absence ou la diminution de la production d'hémoglobine A (HbA), majoritaire chez l'adulte.

L'HbA est composée de 2 chaînes α-globine et 2 chaînes β-globine. Des mutations hétérozygotes composites du gène de la β-globine n'entraînent d'ordinaire pas ou peu de symptômes mais associées à des gènes α-sur-numéraires (dont le cas le plus fréquent est une triplication du gène de l'α-globine : insertion $\alpha\alpha\alpha$ anti3.7), ces mutations sont à l'origine d'une β-thalassémie intermédiaire dont le tableau clinique est hétérogène. Ce génotype est le deuxième plus fréquent dans le registre français des thalassémies NaThalY qui collecte de manière prospective des données biologiques et cliniques à l'échelle nationale.

Cette étude visait à caractériser les besoins transfusionnels, la surcharge en fer et les complications chez les patients atteints porteurs de mutations hétérozygotes β0 ou β+ associées à une triplication du gène de l'α-globine.

Méthode

Les données des patients inclus dans cette étude sont issues du registre français de thalassémie NaThalY qui comptait 749 patients vivants atteints de β-thalassémie en 2021.

Cette étude a inclus 45 patients porteurs de mutations β-thalassémiques hétérozygotes associées pour 41 d'entre eux à une triplication hétérozygote du gène de l'α-globine et pour les 4 autres à une triplication homozygote du gène de l'α-globine. Ces patients ont bénéficié d'un suivi médian de 39.1 mois et constituent le groupe de thalassémie intermédiaire A (TIA).

Un groupe contrôle de thalassémie intermédiaire B (TIB) a été constitué par 160 patients porteurs de mutations β-thalassémiques hétérozygotes composites sans triplication du gène de l'α-globine. Ces patients ne nécessitaient pas plus de 8 transfusions par an avant l'âge de 4 ans.

Les besoins transfusionnels, la surcharge en fer, mesurée par le niveau de ferritine sérique et par des examens d'IRM hépatiques et cardiaques et les taux de complications ont été comparés entre ces deux groupes de patients.

Résultats

Le diagnostic clinique est survenu significativement plus tardivement ($p=0.007$) dans le groupe TIA ($17.4 +/- 16.2$ ans) comparé au groupe TIB ($7.9 +/- 7.5$ ans). Les patients non-transfusion dépendants des groupes TIA et TIB présentaient un taux d'Hb moyen inférieur à la normale mais le groupe TIA présentait une anémie moins sévère que le groupe TIB, surtout les femmes de plus de 15 ans ($96.9 +/- 8.1$ g/L vs. $84.8 +/- 9.0$ g/L : $p=0.001$). Les patients non-transfusion dépendants du groupe TIB présentaient un taux d'hémoglobine fœtale de $44 +/- 20.3$ % contre $6.1 +/- 4.5$ % chez le groupe TIA.

Résultats (suite)

Sur les 4 patients du groupe TIA qui présentaient une triplication homozygote du gène de l'α-globine, 3 étaient transfusion-dépendants et sous traitement chélateur de fer.

Parmi les 41 patients du groupe TIA porteurs d'une triplication hétérozygotes du gène de l'α-globine, 12 ont été transfusés occasionnellement et 29 n'ont jamais été transfusés tandis que le groupe TIB comptait 39 % de transfusion-dépendants, 31% de patients transfusés occasionnellement et 31 % qui n'ont jamais été transfusés.

Les données de ferritine sérique étaient disponibles pour 35 des 42 patients du groupe TIA non transfusion-dépendants, 3 présentaient une surcharge en fer. Les niveaux de ferritine sérique ne différaient pas entre les patients non transfusion-dépendants des groupes TIA et TIB. L'IRM hépatique a révélé une concentration en fer dans le foie inférieure dans le groupe TIA comparé au groupe TIB. Un traitement de la surcharge en fer a été nécessaire pour 26.1 % des patients du groupe TIA contre 69,4 % du groupe TIB et a été introduit plus tardivement pour le groupe TIA. Un traitement chélateur du fer a été mis en place chez 11 patients du groupe TIA dont 6 n'ont jamais été transfusés.

Les complications dues à la β-thalassémie (hématopoïèse extra-médullaire, lithiasse, splenectomie et cholecystectomie) étaient moins fréquentes dans le groupe TIA (29%) comparé au groupe TIB (57%).

Cette étude met en évidence l'importance de toujours caractériser l'ensemble des gènes de globine dans les cas de β-thalassémie de sévérité accentuée bien que de phénotype hémoglobinique de simple hétérozygotes (HbF peu augmentée) afin de proposer un suivi clinique adapté à ces patients qui peuvent développer des surcharges en fer et des complications.

L'étude en quelques chiffres :

749 patients β-thalassémiques inclus dans le registre NaThalY en 2021;

45 patients porteurs d'une mutation β-thalassémique hétérozygote associée pour :

- **41** patients à une triplication hétérozygote du gène l'α-globine;
- **4** patients à une triplication homozygote du gène de l'α-globine.

160 patients contrôles, atteints d'une β-thalassémie intermédiaire sans triplication du gène de l'α-globine.

Cette étude a fait l'objet d'une publication en juillet 2023 dans *European journal of Haematology* (<https://doi.org/10.1111/ejh.14070>).

Échange avec ...

Dr Nathalie Bonello-Palot

Aix Marseille Université, INSERM, MMG, AP-HM, Marseille

Registre NaThalY, AP-HM, Marseille



→ Pouvez-vous nous décrire le contexte de l'étude et les principaux résultats ?

Cette étude a été réalisée dans le cadre de l'extraction des données du registre NaThalY. Nous nous sommes intéressés aux cas de thalassémie intermédiaire qui présentaient une seule mutation β et qui avaient comme second défaut moléculaire une triplication α . Quelques cohortes de ces patients ont déjà été rapportées dans la littérature mais peu de données sont disponibles sur la surcharge en fer ou les complications associées.

Certains patients sont symptomatiques et ont donc été implémentés dans ce registre mais il en existe d'autres qui présentent ces mêmes défauts moléculaires mais qui ne sont pas dans ce registre car asymptomatiques.

Le but de cette étude était de voir si les patients présentant une mutation β associée à une triplication α avaient un phénotype comparable aux patients atteints de thalassémie intermédiaire due uniquement à deux mutations du gène β dont le phénotype est bien caractérisé.

Ces patients ont été diagnostiqués car ils avaient une anémie alors que normalement la seule mutation β n'engendre pas de symptôme.

C'est pour cela que l'on a recherché un deuxième défaut moléculaire. Lorsque l'on regarde toutes leurs données phénotypiques, on s'aperçoit qu'ils sont moins sévères que le groupe contrôle avec une anémie et une surcharge en fer moins marquées et un taux d'hémoglobine fœtale plus faible.

Parmi les patients présentant une mutation β associée à une triplication α , nous pouvons néanmoins établir une distinction entre ceux qui avaient une triplication α hétérozygote et ceux qui avaient une triplication α homozygote. Les premiers présentaient un phénotype moins sévère mais parmi eux, quatre patients avaient une surcharge en fer qui n'était pas due à des transfusions récurrentes dues à leur anémie hémolytique chronique. Les quatre patients qui avaient une triplication α à l'état homozygote nécessitaient des transfusions récurrentes et l'un d'eux a été greffé.

Même si ces patients présentent un phénotype moins sévère que les patients β -thalassémiques du groupe contrôle, certains vont nécessiter quelque fois des transfusions, notamment les femmes lors d'une grossesse ou lors d'infections répétées. En diagnostiquant ces patients, les transfusions et le suivi peuvent être programmés contribuant ainsi à une amélioration de leur prise en charge.

→ Quelles facilités et difficultés avaient vous rencontré avec le registre NaThalY ?

Le registre NaThalY a été mis en place en 2006 par le Centre de Référence des Syndromes Drépanocytaires Majeurs, Thalassémies et Autres pathologies rares du globule rouge et de l'Erythropoïèse de Marseille sous la responsabilité du Pr Badens. Actuellement, le registre compte près de 800 patients. Ce registre est toujours en cours et recueille des données cliniques, biologiques, d'imagerie, thérapeutiques et sociales afin de permettre des études épidémiologiques, améliorer

la prise en charge clinique et servir de base pour des études ou des projets de recherches sur les patients atteints de β-thalassémie majeure mais aussi les patients qui présentent des associations des phénotypes sévères.

Il permet une harmonisation des suivis des patients avec un suivi tous les 18 mois et rappelle ainsi à chaque hématologue ou généraliste la date des examens pour un suivi de qualité du patient.

→ **Est-ce qu'une étude sur la qualité de vie des patients β-thalassémiques est en cours ?**

Actuellement, le registre NaThalY comporte des données sur le nombre d'enfants, l'activité professionnelle mais ces données ne sont pas toujours mises à jour et il n'y a pas de données à proprement parler sur la qualité de vie. Nous souhaitons donc mettre en place un projet qui nous permettrait de mesurer la qualité de vie de ces patients.

→ **Quels sont les nouveaux traitements thérapeutiques qui pourraient concerter ces patients atteints de β-thalassémie intermédiaire causée par l'association de mutations hétérozygotes du gène de la β-globine et la triplication du gène de l'α-globine ?**

Le traitement qui semble être le plus adapté pour ces patients serait de diminuer l'expression des gènes α. Les pistes thérapeutiques en cours restent encore au stade fondamental. Toutefois à l'heure actuelle deux molécules sont en cours d'étude dans les thalassémies : le Luspatercept qui aide à la mobilisation des chaînes α de globine et le Métapivat.

Cette étude a mis en lumière l'importance de diagnostiquer les patients β-thalassémiques porteurs d'une triplication α pour leur proposer une prise en charge adaptée dès le début de leur vie.*

*NDLR : Les triplications α sont indétectables phénotypiquement chez les porteurs qu'ils soient isolément hétérozygotes ou homozygotes. On considère que la fréquence du trait α triplié est de l'ordre de 1 % dans toutes les populations, sans preuve toutefois.

Appels à projets

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

Budget	Montant maximal : 35 000€
Durée	24 mois
Date limite de dépôt des dossiers	4e session : 9 octobre 2023 à 13h00 CEST
Eligibilité	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. Cette entité française coordinatrice sera la seule bénéficiaire de la subvention ANR.
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 de France/Jean Valade 2024 - Prix de la recherche médicale

Budget	Prix de 100 000 € décerné à un chercheur sénior ; Prix de 50 000 € pour un jeune chercheur.
Durée	Non communiqué
Date limite de dépôt des dossiers	11 octobre 2023 avant 17h
Eligibilité	Chercheurs (DR, PU ou PU-PH) titulaires, rattachés à une équipe, exerçant dans un laboratoire de recherche à but non lucratif.
Objectif	Récompenser l'avancée de recherches originales et innovantes qui ont débouché ou déboucheront à terme sur des applications chez l'Homme dans un des domaines suivants : cancérologie ; cardiologie ; liens entre santé humaine et environnement ; maladies neurodégénératives ; autisme et neuro-développement ; maladies psychiatriques ; douleur ou fin de vie.

→ Plus d'informations :

<https://www.fondationdefrance.org/fr/appels-a-projets/prix-de-la-recherche-medicale-de-la-fondation-de-france-jean-valade-2024>

Fondation Groupama - Prix de l'Innovation sociale 2024

Budget	20 000 €
Durée	Dans les 18 mois suivant la remise du Prix
Date limite de dépôt des dossiers	11 octobre 2023 à minuit
Eligibilité	Prix ouvert aux associations, filières maladies rares, institutions maladies rares et équipes de recherche justifiant de leur existence en France métropolitaine Le modèle économique doit être viable ; Le projet doit avoir dépassé le stade du prototype.
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 - Appel à projets recherche clinique

Budget	Non communiqué
Durée	Non communiqué
Date limite de dépôt des dossiers	4e session : 15 octobre 2023
Eligibilité	Etre soignant, chercheur, association.
Objectif	Soulager la douleur à travers trois type de projets : • Dossier de recherche clinique sur la douleur, • Projet pilote & formation, améliorer le soin, • Dossier d'information sur la douleur.

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

GIRCI Grand Ouest - Programme hospitalier de recherche clinique interregional – PHRC-I 2023

Budget	2 800 000 €
Durée	Non communiqué
Date limite de dépôt des dossiers	Date limite d'envoi des lettres d'intention : vendredi 20 octobre 2023 - midi Date limite de soumission des dossiers complets : vendredi 23 février 2024 – midi
Eligibilité	
Objectif	Soutenir une politique de recherche partenariale entre les différents établissements de santé d'une même interrégion et permettre l'émergence de projets portés par des équipes souhaitant s'initier à la recherche clinique. Le PHRC finance les projets de recherche dont les objectifs sont : • la mesure de l'efficacité des technologies de santé ; dans cet objectif, les recherches prioritairement financées sont celles qui contribueront à l'obtention de recommandations de fort grade ; • évaluer la sécurité, la tolérance ou la faisabilité de l'utilisation des technologies de santé chez l'Homme.

→ Plus d'informations : https://www.girci-go.org/appels_a_projets/phrc-interregional-2023/

GIRCI Est - Programme Hospitalier de Recherche Clinique Interrégional (PHRC-I)

Budget	3 000 000 € (maximum)
Durée	Non communiqué
Date limite de dépôt des dossiers	<p>Soumission des lettres d'intention (LI) au GIRCI Est : Mardi 21 novembre 2023 – 14h00</p> <p>Soumission des dossiers complets après sélection de la LI : Mardi 12 mars 2024 – 14h00</p>
Eligibilité	Voir note de cadrage et affiche : https://nextcloud.gcsgrandest.fr/index.php/s/esE492yTPxZwWCs
Objectif	<p>Soutenir des projets de recherche clinique :</p> <ul style="list-style-type: none"> • permettant la mise en place et le soutien d'une politique de recherche partenariale entre les différents établissements de santé de l'interrégion Est (Bourgogne-Franche-Comté et Grand-Est) en privilégiant les coopérations entre équipes de l'interrégion ; • permettant l'émergence de projets par des équipes de profession médicale souhaitant s'initier à la recherche clinique ; • visant l'évaluation de la sécurité, de la tolérance ou de la faisabilité de l'utilisation des technologies de santé chez l'Homme (...) en ciblant des projets de recherche dont le niveau de maturité technologique, ou TRL pour Technology Readiness Level2, est compris entre les niveaux 4C et 9, inclus (...) ; • visant la mesure de l'efficacité des technologies de santé contribuant à l'obtention de recommandations de fort grade ; • dont les résultats permettront de modifier directement la prise en charge des patients.

→ Plus d'informations : <https://girci-est.fr/phrci/>

ORA - 8ème édition de l'appel Open Research Area pour les sciences sociales

Budget	Non communiqué
Durée	Non communiqué
Date limite de dépôt des dossiers	14 novembre 2023
Eligibilité	<p>Les propositions de projets de recherche :</p> <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://www.appelsprojetsrecherche.fr/appel/1-anr-1617>

FRM – Appel à projets 2023 « ESPOIRS DE LA RECHERCHE » – AMORÇAGE DE JEUNES ÉQUIPES

Budget	2 250 000 € (450 000 € maximum par projet)
Durée	3 ans
Date limite de dépôt des dossiers	3 novembre 2023
Eligibilité	La structure d'accueil doit avoir sélectionné le/la candidat.e dans le cadre d'un appel à candidatures finalisé par des auditions par un jury international.
Objectif	Soutien à de jeunes chercheurs, français ou étrangers, désireux de rejoindre une structure de recherche française pour mettre en place et animer une nouvelle équipe de recherche.

→ Plus d'informations : https://www frm org/upload/chercheurs/pdf/aap_aje-2023 pdf

Fulbright Doctorant – Bourses de mobilité

Budget	Montant variable selon la destination et le statut du candidat Doctorant.e avec allocation doctorale : de 1 500 \$ à 1 950 \$ par mois Doctorant.e sans allocation : de 1 800 \$ à 2 340 \$ par mois
Durée	4 à 12 mois en fonction du projet de recherche
Date limite de dépôt des dossiers	20 décembre 2023
Eligibilité	Conditions d'éligibilité au Programme Doctorant - Être de nationalité française - Être inscrit en thèse dans une institution en France - Être officiellement invité par une institution américaine - Pour les doctorant.es en sciences exactes, les séjours de recherche doivent se faire dans des laboratoires partenaires de leur institution d'origine. - Avoir une très bonne connaissance de l'anglais. Score minimum TOEFL iBT : 92 Conditions d'inéligibilité aux bourses Fulbright - Les binationalistes franco-américains (mais restent éligibles aux bourses de certaines de nos fondations partenaires) - Les étudiant.es déjà inscrits dans une université américaine - Les candidat.es se trouvant aux EU au moment du dépôt de la candidature.
Objectif	Favoriser les échanges éducatifs et culturels entre la France et les Etats-Unis dans le but de partager, de promouvoir, de faire progresser des savoirs et des compétences, de répondre aux défis auxquels sont confrontés nos sociétés, d'établir des liens durables au niveau personnel et professionnel entre les deux pays, et de contribuer à la compréhension mutuelle entre les peuples.

→ Plus d'informations :
<https://fulbright-france.org/fr/espace-bourses-USA/programmes/programme-fulbright-doctorants>

Centre franco-indien pour la promotion de la recherche avancée (CEFIPRA) - Bourse Raman-Charpak

Budget	<ul style="list-style-type: none">• 40 000 roupies par mois pour les dépenses quotidiennes, les déplacements locaux, etc. plus les frais d'hébergement ne dépassant pas 45 000 roupies par mois• Un billet d'avion aller-retour en classe économique• Couverture d'assurance (voyage et santé) partout où elle est requise ;• Soutien pour assister à une conférence / séminaire / atelier pendant le séjour
Durée	2 à 6 mois
Date limite de dépôt des dossiers	Non communiqué
Eligibilité	<ul style="list-style-type: none">- résider en France et être inscrit en doctorat / master dans une université ou un établissement de recherche reconnu en France ;- être âgé de 30 ans maximum au 1er avril de l'année d'appel- avoir une préautorisation ou consentement préalable de son institut / université pour postuler à un programme de bourses étranger.
Objectif	Améliorer les compétences doctorales des étudiants indiens et français en leur offrant la possibilité d'effectuer une partie de leurs travaux de recherche dans une université / Institut de Recherche & Développement basé respectivement en France ou en Inde. Ce programme est désormais également ouvert aux étudiants en master français, qui souhaitent passer du temps en Inde conformément à leur cursus.

→ Plus d'informations : https://www.cefipra.org/raman_charpak/



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 ...

La bibliographie proposée dans ce bulletin recherche concerne des articles dont la majorité sont parus/ entrés dans PubMed de juin à août 2023 inclus.

Anémie dysérythropoïétique congénitale

Development of High-Resolution Melting Curve Analysis for rapid detection of SEC23B gene mutation causing Congenital Dyserythropoietic Anemia type II in Indian population

Saptarshi AN, Dongerdiye RK, More TA, Kedar PS.
Ital J Pediatr. 2023 Jul 16;49(1):84. doi: 10.1186/s13052-023-01493-w

New Cases and Mutations in SEC23B Gene Causing Congenital Dyserythropoietic Anemia Type II

Musri MM, Venturi V, Ferrer-Cortès X, et al.
Int J Mol Sci. 2023 Jun 9;24(12):9935. doi: 10.3390/ijms24129935

Anomalies de la membrane du globule rouge

The cation-leaky hereditary stomatocytosis syndromes: A tale of six proteins

Stewart GW, Gibson JS, Rees DC.
Br J Haematol. 2023 Sep 7. doi: 10.1111/bjh.19093

Genotype-degree of hemolysis correlation in hereditary spherocytosis

Shi Y, Li Y, Yang X, et al.
BMC Genomics. 2023 Jun 6;24(1):304. doi: 10.1186/s12864-023-09364-8

Next generation sequencing (NGS) interest in deciphering erythrocyte molecular defects' association in red cell disorders: Clinical and erythrocyte phenotypes of patients with mutations inheritance in PIEZ01, Spectrin β1, RhAG and SLC4A1

Allegrini B, NGuyen LD, Mignotet M, et al.
Blood Cells Mol Dis. 2023 Nov;103:102780. doi: 10.1016/j.bcmd.2023.102780

Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase

Genetic variants causing G6PD deficiency: Clinical and biochemical data support new WHO classification

Nannelli C, Bosman A, Cunningham J, Dugué PA, Luzzatto L.
Br J Haematol. 2023 Sep;202(5):1024-1032. doi: 10.1111/bjh.18943

A "Gold Standard" Test for Diagnosing and Quantifying Hemolysis in Neonates and Infants

Christensen RD, Bahr TM, Wong RJ, Vreman HJ, Bhutani VK, Stevenson DK.
J Perinatol. 2023 Jul 19. doi: 10.1038/s41372-023-01730-4

Rasburicase-induced hemolytic anemia and methemoglobinemia: a systematic review of current reports

Hammami MB, Qasim A, Thakur R, et al.
Ann Hematol. 2023 Jul 19. doi: 10.1007/s00277-023-05364-6

Risk of Hemolytic Anemia in IBD Patients with Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency Treated with Mesalamine: Results of a Retrospective-Prospective and Ex Vivo Study

Dore MP, Tomassini G, Rocchi C, et al.
J Clin Med. 2023 Jul 20;12(14):4797. doi: 10.3390/jcm12144797

Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency among neonates with jaundice in Africa; systematic review and meta-analysis

Kassahun W, Tunta A, Abera A, Shiferaw M.

Heliyon. 2023 Jul 19;9(7):e18437. doi: 10.1016/j.heliyon.2023.e18437

Risk Factors for Glucose 6-Phosphate Dehydrogenase and COVID-19 Disease-A Retrospective Study at a Major Saudi Tertiary Center

Alotaibi BA, Aldali JA, Aldali HJ, et al.

Viruses. 2023 May 23;15(6):1224. doi: 10.3390/v15061224

Hemolysis and Metabolic Lesion of G6PD Deficient RBCs in Response to Dapsone Hydroxylamine in a Humanized Mouse Model

Dziewulska KH, Reisz JA, Hay AM, D'Alessandro A, Zimring JC.

J Pharmacol Exp Ther. 2023 Sep;386(3):323-330. doi: 10.1124/jpet.123.001634

Déficit en pyruvate kinase

Bone mineral density in adult patients with pyruvate kinase deficiency on long-term mitapivat treatment

Al-Samkari H, Grace RF, Glenthøj A, et al.

Haematologica. 2023 Sep 21. doi: 10.3324/haematol.2023.282884

Neonatal Thrombocytopenia as a Presenting Finding in de novo Pyruvate Kinase Deficiency

Dulmovits BM, Wild KT, Flibotte J, Lambert MP, Kwiatkowski J, Thom CS.

Neonatology. 2023 Jul 20:1-5. doi: 10.1159/000531242

Acquired pseudoxanthoma elasticum-like syndrome and pyruvate kinase deficiency: a case of iron overload?

Robert M, Audebert S, Eveillard JR, et al.

Eur J Dermatol. 2023 Jun 1;33(3):319-320. doi: 10.1684/ejd.2023.4501

Déficit enzymatiques érythrocytaires (autres)

Triosephosphate Isomerase Deficiency: E105D Mutation in Unrelated Patients and Review of the Literature

Selamioğlu A, Karaca M, Balci MC, et al.

Mol Syndromol. 2023 Jun;14(3):231-238. doi: 10.1159/000528192

Case report: A Chinese patient with glutathione synthetase deficiency and a novel glutathione synthase mutation

Wu X, Jiao J, Xia Y, et al.

Front Pediatr. 2023 Jul 27;11:1212405. doi: 10.3389/fped.2023.1212405

Drépanocytose

Defining global strategies to improve outcomes in sickle cell disease: a Lancet Haematology Commission

Piel FB, Rees DC, DeBaun MR, et al.

Lancet Haematol. 2023 Aug;10(8):e633-e686. doi: 10.1016/S2352-3026(23)00096-0

Global, regional, and national prevalence and mortality burden of sickle cell disease, 2000–2021: a systematic analysis from the Global Burden of Disease Study 2021

GBD 2021 Sickle Cell Disease Collaborators.

Lancet Haematol. 2023 Aug;10(8):e585-e599. doi: 10.1016/S2352-3026(23)00118-7

Sickle Cell Disease: From Genetics to Curative Approaches

Hardouin G, Magrin E, Corsia A, Cavazzana M, Miccio A, Semeraro M.

Annu Rev Genomics Hum Genet. 2023 Aug 25;24:255-275. doi: 10.1146/annurev-genom-120122-081037

Drépanocytose : une maladie rare de plus en plus fréquente

Dossier de La Revue du Praticien (11 articles)

<https://www.larevuedupraticien.fr/article/notre-dossier-drepanocytose-une-maladie-rare-de-plus-en-plus-frequence>

Arlet JB (éd.).

Rev Prat 2023;73(5):500-540

A multimodal pain protocol for treatment of vaso-occlusive crisis in patients with sickle cell disease: Implementation and evaluation

Admiraal M, van Daalen J, Ritt MWJ, et al.

Eur J Haematol. 2023 Sep;111(3):382-390. doi: 10.1111/ejh.14017

Sickle Cell Disease Treatment with Arginine Therapy (STArT): study protocol for a phase 3 randomized controlled trial

Rees CA, Brousseau DC, Cohen DM, et al.; SCD Arginine Study Group and PECARN.

Trials. 2023 Aug 17;24(1):538. doi: 10.1186/s13063-023-07538-z

Vaso-occlusive crisis pain intensity, frequency, and duration: which best correlates with health-related quality of life in adolescents and adults with sickle cell disease?

McClish D, Okhomina V, Pascale A, et al.

Pain. 2023 Aug 11. doi: 10.1097/j.pain.0000000000003011

Economic and Clinical Burden of Managing Sickle Cell Disease with Recurrent Vaso-Occlusive Crises in the United States

Udeze C, Evans KA, Yang Y, et al.

Adv Ther. 2023 Aug;40(8):3543-3558. doi: 10.1007/s12325-023-02545-7

Gene expression changes in sickle cell reticulocytes and their clinical associations

Zhang X, Song J, Shah BN, et al.

Sci Rep. 2023 Aug 8;13(1):12864. doi: 10.1038/s41598-023-40039-2

Unique Changes in the Incidence of Acute Chest Syndrome in Children With Sickle Cell Disease Unravel the Role of Respiratory Pathogens: A Time Series Analysis

Assad Z, Valtuille Z, Rybak A, et al.

Chest. 2023 Aug 5:S0012-3692(23)05256-X. doi: 10.1016/j.chest.2023.07.4219

Acute chest syndrome in children with sickle cell disease: Data from a national AIEOP cohort identify priority areas of intervention in a hub-and-spoke system

Munaretto V, Corti P, Bertoni E, et al.

Br J Haematol. 2023 Sep 6. doi: 10.1111/bjh.19084

Acute Chest Syndrome

Meloy P, Rutz DR, Bhambri A.

J Educ Teach Emerg Med. 2023 Jan 31;8(1):01-023. doi: 10.21980/J80S8J

Sex and frequency of pain episodes are associated with acute pain trajectories in adolescents with sickle cell disease

Astles R, Liu Z, Gillespie SE, et al.

Pain Rep. 2023 Aug 7;8(5):e1084. doi: 10.1097/PR9.0000000000001084

Sickle cell disease: healthcare professionals' views of patients in the emergency department

Jerman H, Chang YS.

Emerg Nurse. 2023 Aug 15. doi: 10.7748/en.2023.e2171

Not Just a Pain: A Medical Simulation Case About Biased Communication and Osteomyelitis in Pediatric Sickle Cell Anemia

Kosoko AA, Alford YR, Upplerger KA, Stevens GS.

MedEdPORTAL. 2023 Aug 16;19:11335. doi: 10.15766/mep_2374-8265.11335

Dramatic efficacy of cannabidiol on refractory chronic pain in an adolescent with sickle cell disease

Mayrand L, Tarbé de Saint Hardouin AL, Maciel TT, et al.

Am J Hematol. 2023 Aug 4. doi: 10.1002/ajh.27049

Chronic pain management in sickle cell disease: A systematic scoping review of controlled trials

Sidhom D, Aboul-Hassan D, Clauw DJ, Cofield C, Bergmans R.

Crit Rev Oncol Hematol. 2023 Oct;190:104087. doi: 10.1016/j.critrevonc.2023.104087

Biopsychosocial Factors Associated with Pain and Pain-Related Outcomes in Adults and Children with Sickle Cell Disease: A Multivariable Analysis of the GRNDaD Multi-Center Registry

Kenney MO, Wilson S, Shah N, et al.

J Pain. 2023 Aug 4:S1526-5900(23)00494-7. doi: 10.1016/j.jpain.2023.07.029

Hemolysis dictates monocyte differentiation via two distinct pathways in sickle cell disease vaso-occlusion.

Liu Y, Su S, Shayo S, et al.

J Clin Invest. 2023 Sep 15;133(18):e172087. doi: 10.1172/JCI172087

Candidate gene association study suggests potential role of dopamine beta-hydroxylase in pain heterogeneity in sickle cell disease

Sadhu N, He Y, Yao Y, Wilkie DJ, Molokie RE, Wang ZJ.

Front Genet. 2023 Jun 13;14:1193603. doi: 10.3389/fgene.2023.1193603

Analysis of the 2007-2018 National Health Interview Survey (NHIS): Examining Neurological Complications among Children with Sickle Cell Disease in the United States

Peprah E, Gyamfi J, Lee JT, et al.

Int J Environ Res Public Health. 2023 Jun 15;20(12):6137. doi: 10.3390/ijerph20126137

Toward Automated Detection of Silent Cerebral Infarcts in Children and Young Adults With Sickle Cell Anemia

Chen Y, Wang Y, Phuah CL, et al.

Stroke. 2023 Aug;54(8):2096-2104. doi: 10.1161/STROKEAHA.123.042683

Mind the gap: trajectory of cognitive development in young individuals with sickle cell disease: a cross-sectional study

Koelbel M, Hamdule S, Kirkham FJ, Stotesbury H, Hood AM, Dimitriou D.

Front Neurol. 2023 Jul 25;14:1087054. doi: 10.3389/fneur.2023.1087054

Pediatric Moyamoya Revascularization Perioperative Care: A Modified Delphi Study

Sun LR, Jordan LC, Smith ER, et al.

Neurocrit Care. 2023 Jul 20. doi: 10.1007/s12028-023-01788-0

Re-assessing the effect of fetal hemoglobin on stroke in the Cooperative Study of Sickle Cell Disease

Pincez T, Lettre G.

Am J Hematol. 2023 Aug 8. doi: 10.1002/ajh.27052

Prevalence and Risk Factors of Stroke Among Children With Sickle Cell Disease: A Retrospective Study at a Tertiary Care Center

Babeer G, Omran D, Bawahab N, et al.

Cureus. 2023 Jul 16;15(7):e41960. doi: 10.7759/cureus.41960

Neurofilament light chain: A potential biomarker for cerebrovascular disease in children with sickle cell anaemia

Green NS, Rosano C, Bangirana P, et al.

Br J Haematol. 2023 Aug 15. doi: 10.1111/bjh.19036

Association of Cerebral Hemodynamics and Anemia on Processing Speed in Adults with Sickle Cell Disease

Sop D, Steinberg JL, Jordan J, Crouch T, Zhang YM, Smith W.

J Neurol Exp Neural Sci. 2023;5(1):150. doi: 10.29011/2577-1442.100050

Males with sickle cell disease have higher risks of cerebrovascular disease, increased inflammation, and a reduced response to hydroxyurea

Di Mauro M, El Hoss S, Nardo-Marino A, et al.

Am J Hematol. 2023 Aug 30. doi: 10.1002/ajh.27074

Brain Volumes and Cognition in Patients with Sickle Cell Anaemia: A Systematic Review and Meta-Analysis

Hamdule S, Kirkham FJ.

Children (Basel). 2023 Aug 8;10(8):1360. doi: 10.3390/children10081360

Cognition and education benefits of increased hemoglobin and blood oxygenation in children with sickle cell disease

MacEwan JP, King AA, Nguyen A, Mubayi A, Agodoa I, Smith-Whitley K.

PLoS One. 2023 Aug 8;18(8):e0289642. doi: 10.1371/journal.pone.0289642

Education Liaison improves implementation of school accommodations for students with sickle cell disease

McGlynn MC, Gilliam A, Pierson SK, Hulbert ML.

Pediatr Blood Cancer. 2023 Oct;70(10):e30602. doi: 10.1002/pbc.30602

Examining the influence of pain and fatigue on neurocognitive functioning in adolescents and young adults with sickle cell disease

Semko JH, Longoria J, Porter J, et al.

Pediatr Blood Cancer. 2023 Aug 10:e30621. doi: 10.1002/pbc.30621

Interventions for chronic kidney disease in people with sickle cell disease

Roy NB, Carpenter A, Dale-Harris I, Dorée C, Estcourt LJ.

Cochrane Database Syst Rev. 2023 Aug 4;8(8):CD012380. doi: 10.1002/14651858.CD012380.pub3

Kidney failure outcomes in children and young adults with sickle cell disease in the United States Renal Data System

Zahr RS, Ataga KI, Lebensburger JD, Winer JC.

Pediatr Nephrol. 2023 Sep 1. doi: 10.1007/s00467-023-06136-0

Natural History and Variability in Albuminuria in Pediatric and Murine Sickle Cell Anemia

Kasztan M, Aban I, Baker K, Ho M, Ilonze C, Lebensburger J.

Blood Adv. 2023 Jul 10:bloodadvances.2023010101. doi: 10.1182/bloodadvances.2023010101

Tranexamic acid for management of gross hematuria due to renal papillary necrosis in sickle cell disease

Cochrane AM, Barton KT, Turner MN, Hulbert ML.

Pediatr Blood Cancer. 2023 Oct;70(10):e30549. doi: 10.1002/pbc.30549

Eleven years of alloimmunization in 6496 transfused patients with sickle cell disease in France

Floch A, Viret S, Malard L, et al.

Blood Adv. 2023 Sep 12:bloodadvances.2022009328. doi: 10.1182/bloodadvances.2022009328

HLA-F and LILRB1 Genetic Polymorphisms Associated with Alloimmunisation in Sickle Cell Disease

Bernit E, Jean E, Marlot B, et al.

Int J Mol Sci. 2023 Sep 2;24(17):13591. doi: 10.3390/ijms241713591

Hemoglobin S target of <50% as compared to 30% in chronic red cell exchange for secondary stroke prevention in sickle cell disease

Choi J, Markantonis JE, De Simone N, Nero A, Kim J, Sarode R.

J Clin Apher. 2023 Aug 1. doi: 10.1002/jca.22078

Plasma exchange-A useful adjunct therapy to red cell exchange in patients with sickle cell disease and multiorgan dysfunction

Webb CB, Yates SG, Sarode R, Kim J.

Transfusion. 2023 Jul;63(7):1384-1390. doi: 10.1111/trf.17448

Preoperative Transfusion in Sickle Cell Disease Children Undergoing Adenotonsillectomy

Kanotra S, Muller SH, Kanotra J, Gardner R, Kanotra SP.

Indian J Otolaryngol Head Neck Surg. 2023 Jun;75(2):227-235. doi: 10.1007/s12070-022-03137-7

Global burden of transfusion in sickle cell disease

Inusa BP, Atoyebi W, Andemariam B, Hourani JN, Omert L.

Transfus Apher Sci. 2023 Jul 17:103764. doi: 10.1016/j.transci.2023.103764

"Severity" in adult sickle cell disease

Steinberg MH, Gladwin MT.

Am J Hematol. 2023 Oct;98(10):1508-1511. doi: 10.1002/ajh.27024

Intensive hydroxyurea dosing in very young children with sickle cell anemia

Wang W, Brown C, McNaull M, et al.

Blood Adv. 2023 Sep 11:bloodadvances.2022009613. doi: 10.1182/bloodadvances.2022009613

Provider prescription of hydroxyurea in youth and adults with sickle cell disease: A review of prescription barriers and facilitators

Pizzo A, Porter JS, Carroll Y, et al.

Br J Haematol. 2023 Sep 10. doi: 10.1111/bjh.19099

Effectiveness of Pharmacokinetic-Guided Hydroxyurea Dose Individualization in Patients with Sickle Cell Anemia: A Mini-Review

Dos Santos Neres JS, Yahouédéhou SCMA, Goncalves MS.

Pharmaceuticals (Basel). 2023 Jun 8;16(6):857. doi: 10.3390/ph16060857

Hydroxyurea pharmacokinetics and precision dosing in low-resource settings

Smart LR, Charles M, McElhinney KE, et al.

Front Mol Biosci. 2023 Jun 1;10:1130206. doi: 10.3389/fmolb.2023.1130206

The rate and pattern of fetal hemoglobin decline adjusted to sickle cell status of newborns in Dar es Salaam, Tanzania: A prospective cohort study

Nyangasa S, Solomon D, Njiro B, Faisal A, Makani J, Nkya S.

Am J Hematol. 2023 Sep;98(9):E241-E243. doi: 10.1002/ajh.27004

Cost-Effectiveness of Hydroxyurea for Sickle Cell Anemia in a Low-Income African Setting: A Model-Based Evaluation of Two Dosing Regimens

Teigen D, Opoka RO, Kasirye P, et al.

Pharmacoeconomics. 2023 Jul 18. doi: 10.1007/s40273-023-01294-3

Hydroxyurea treatment for adult sickle cell anemia patients in Kinshasa

Kabuyi PL, Mbayabo G, Ngole M, et al.

EJHaem. 2023 Jul 19;4(3):595-601. doi: 10.1002/jha2.735

Genomics of fetal haemoglobin: a targeted approach for reticulocyte transcriptome study

Nkya S, Kaywanga F, Nzunda C, et al.

Res Sq [Preprint]. 2023 Jun 30:rs.3.rs-3061395. doi: 10.21203/rs.3.rs-3061395/v1

Access to essential therapy for sickle cell disease in Africa: Experience from a national program in Ghana

Nyonator C, Amoah E, Addo EF, et al.

Semin Hematol. 2023 Jul 7:S0037-1963(23)00048-3. doi: 10.1053/j.seminhematol.2023.06.001

An expert review of voxelotor for the treatment of hemolytic anemia in patients with sickle cell disease: 'bridging the gap between laboratory data and patient related outcomes'

Inusa BPD, Mnika K, Babiker S.

Expert Rev Hematol. 2023 Jul-Dec;16(8):585-591. doi: 10.1080/17474086.2023.2226858

Unique Hemoglobinopathy Pattern Following Treatment with Voxelotor

Poventud-Fuentes I, Portillo TP, Olayinka L, Marcogliese AN, Tubman VN, Devaraj S.

Ann Clin Lab Sci. 2023 Jul;53(4):647-652

The effect of Voxelotor on quantitation of HbS levels by high-performance liquid chromatography in a patient with sickle cell disease

Giacomini L, Puricelli C, Sacchetti S, Zanotti V, Rolla R.

Int J Lab Hematol. 2023 Aug 21. doi: 10.1111/ijlh.14153

Conséquences du traitement par voxelotor sur les profils électrophorétiques et chromatographiques de l'hémoglobine

Fellahi S, Moura N, Giraud B, et al.

Ann Biol Clin (Paris). 2023 Jul 21;81(3):320-326. doi: 10.1684/abc.2023.1814

Voxelotor does not inhibit sickle hemoglobin fiber formation upon complete deoxygenation

Worth EH, Fugate MK, Ferrone FA.

Biophys J. 2023 Jul 11;122(13):2782-2790. doi: 10.1016/j.bpj.2023.05.034

Modeling the public health impact of voxelotor in the management of sickle cell disease in France

Galacteros F, Ethgen O, Beillat M.

PLoS One. 2023 Sep 13;18(9):e0291211. doi: 10.1371/journal.pone.0291211

Real-World Data of Crizanlizumab in Sickle Cell Disease: A Single-Center Analysis

Cheplowitz H, Block S, Groesbeck J, Sacknoff S, Nguyen AL, Gopal S.

J Hematol. 2023 Jun;12(3):105-108. doi: 10.14740/jh1127

Recurrence of acute chest syndrome post stopping Crizanlizumab, the dilemma of stopping vs continuation in patient with sickle cell disease: case report

Afana MS, Abu-Tineh M, Alshurafa A, et al.

Hematology. 2023 Dec;28(1):2229115. doi: 10.1080/16078454.2023.2229115

The Role of Antiplatelet in the Management of Sickle Cell Disease Patients

Naramreddy S, Varma A, Taksande A, Meshram RJ.

Cureus. 2023 Jul 18;15(7):e42058. doi: 10.7759/cureus.42058

Oral famotidine reduces the plasma level of soluble P-selectin in children with sickle cell disease

Allali S, Marquant F, Rignault-Bricard R, et al.

Br J Haematol. 2023 Sep 18. doi: 10.1111/bjh.19111

A phase 1 study in healthy participants to characterize the safety and pharmacology of inclacumab, a fully human anti-P-selectin antibody, in development for treatment of sickle cell disease

Mayer CL, Koeck K, Hottmann M, et al.

Eur J Clin Pharmacol. 2023 Sep;79(9):1219-1228. doi: 10.1007/s00228-023-03514-3

Bach1 inhibitor HPP-D mediates γ-globin gene activation in sickle erythroid progenitors

Palani CD, Zhu X, Alagar M, Attucks OC, Pace BS.

Blood Cells Mol Dis. 2023 Aug 17;104:102792. doi: 10.1016/j.bcmd.2023.102792

Colchicine reduces inflammation in a humanized transgenic murine model of sickle cell disease

Fouda RT, Cherukury HM, Kiven SB, et al.

Haematologica. 2023 Aug 3. doi: 10.3324/haematol.2023.283377

Novel Insights into the Pathophysiology and Treatment of Sickle Cell Disease

Araújo ADS, Silva Pinto AC, Lobo CLC, et al.

Hemoglobin. 2023 Nov;47(2):71-79. doi: 10.1080/03630269.2023.2211771

X-ray crystallography and sickle cell disease drug discovery-a tribute to Donald Abraham

Donkor AK, Pagare PP, Mughram MHA, Safo MK.

Front Mol Biosci. 2023 May 24;10:1136970. doi: 10.3389/fmemb.2023.1136970

Longitudinal neurocognitive effects of nonmyeloablative hematopoietic stem cell transplant among older adolescents and adults with sickle cell disease: A description and comparison with sibling donors

Carlson EJ, Al Ghriwati N, Wolters P, et al.

Neuropsychol Rehabil. 2023 Aug 4:1-20. doi: 10.1080/09602011.2023.2238948

Feasibility of peripheral blood stem cell collection from sickle cell trait donors with an intensified G-CSF regimen

Mohrez M, Troeger A, Kleinschmidt K, et al.

Eur J Haematol. 2023 Aug 27. doi: 10.1111/ejh.14083

Improved Quality of Life of Patients With Sickle Cell Disease after Allogeneic Stem Cell Transplant: Another Indication for Transplant

Aljaafri BA, Albawardi MF, Alghamdi AY, et al.

Hematol Oncol Stem Cell Ther. 2023 Jul 20;17(1):37-42. doi: 10.56875/2589-0646.1107

Genetic reversal of the globin switch concurrently modulates both fetal and sickle hemoglobin and reduces red cell sickling

De Souza DC, Hebert N, Esrick EB, et al.

Nat Commun. 2023 Sep 20;14(1):5850. doi: 10.1038/s41467-023-40923-5

CRISPR-Cas9 Editing of the HBG1 and HBG2 Promoters to Treat Sickle Cell Disease

Sharma A, Boelens JJ, Cancio M, et al.

N Engl J Med. 2023 Aug 31;389(9):820-832. doi: 10.1056/NEJMoa2215643

MBD2a-NuRD binds to the methylated γ-globin gene promoter and uniquely forms a complex required for silencing of HbF expression

Shang S, Li X, Azzo A, Truong T, et al.

Proc Natl Acad Sci U S A. 2023 Jun 20;120(25):e2302254120. doi: 10.1073/pnas.2302254120

Infection and potential challenge of childhood mortality in sickle cell disease: a comprehensive review of the literature from a global perspective

Sahu T, Pande B, Verma HK, et al.

Thalass Rep. 2023; 13(3):206-229. doi: 10.3390/thalassrep13030019

Pneumococcal Infections in Children with Sickle Cell Disease Before and After Pneumococcal Conjugate Vaccines

Adamkiewicz T, Yee MEM, Thomas S, et al.

Blood Adv. 2023 Sep 12:bloodadvances.2022009643. doi: 10.1182/bloodadvances.2022009643

Vaccination in sickle cell disease: Immunocompromised or immunocompetent?

Han J, Saraf SL, Gordeuk VR.

Br J Haematol. 2023 Sep;202(5):916-918. doi: 10.1111/bjh.18942

Assessing the Impact of COVID-19 Vaccines on Sickle Cell Anaemia Patients: A Comparative Analysis of Biochemical and Haematological Parameters

Aldali JA, Alotaibi BA, Aldali HJ, et al.

Biomedicines. 2023 Aug 5;11(8):2203. doi: 10.3390/biomedicines11082203

Evaluating the impact of sickle cell disease on COVID-19 susceptibility and severity: a retrospective cohort study based on electronic health record

Luo J, Powel J, Ross S, et al.

Front Epidemiol. 2023 Sep 12; 3:1241645. doi: 10.3389/fepid.2023.1241645

Demographics and outcomes of hemoglobin genotype in hospitalized patients with COVID-19 and sickle cell disease in the United States

Ilerhunmwuwa NP, Inyang L, Wasifuddin M, et al.

Eur J Haematol. 2023 Oct;111(4):611-619. doi: 10.1111/ejh.14054

COVID-19 in hospitalized adult patients with sickle cell disease: A 2020 US cohort using Cerner Real-World Data™ (CRWD)

Guarino SH, Williams KD, Caplan RJ, Fawcett M, Lanzkron S.

J Clin Transl Sci. 2023 Jun 16;7(1):e152. doi: 10.1017/cts.2023.577

Long-term clinical outcomes and healthcare utilization of sickle cell disease patients with COVID-19: A 2.5-year follow-up study

Feit A, Gordon M, Alamuri TT, et al.

Eur J Haematol. 2023 Oct;111(4):636-643. doi: 10.1111/ejh.14058

Splenic Sequestration Crisis

Kane I, Kumar A, Atalla E, Nagalli S.

2023 Jun 5. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 Jan-

A combined computational and experimental investigation of the filtration function of splenic macrophages in sickle cell disease

Li G, Qiang Y, Li H, et al.

bioRxiv [Preprint]. 2023 Jun 3:2023.05.31.543007. doi: 10.1101/2023.05.31.543007

Relationship between paramacular thinning, cerebral vasculopathy, and hematological risk factors in sickle cell disease

Orssaud C, Flamarion E, Michon A, Ranque B, Arlet JB.

Front Med (Lausanne). 2023 Aug 28;10:1226210. doi: 10.3389/fmed.2023.1226210

Terminology for Retinal Findings in Sickle Cell Disease Research: A Scoping Review

Reilly GR, Xie Y, Scherer RW, Hawkins BS, Lanzkron SM, Scott AW.

Ophthalmol Retina. 2023 Aug 25:S2468-6530(23)00414-1. doi: 10.1016/j.oret.2023.08.011

More than Meets the Eye: Orbital Swelling in an Adolescent with Sickle Cell Disease

Hicks RE, Alsabri M, Peichev M, Kusum V.

Int J Hematol Oncol Stem Cell Res. 2023 Jan 1;17(1):56-62. doi: 10.18502/ijhoscr.v17i1.11714

Identifying Clinical Predictors of Proliferative Sickle Cell Retinopathy

Serras-Pereira R, Vieira L, Saunders CJ, et al.

Curr Eye Res. 2023 Jul 31:1-5. doi: 10.1080/02713683.2023.2242010

Perioperative Complications of Pediatric Orthopaedic Surgery in Sickle Cell Disease

Lorenzana D, Perkins CA, Willimon SC.

J Pediatr Orthop. 2023 Aug 21. doi: 10.1097/BPO.0000000000002500

Survival of total hip arthroplasty (THA) in sickle cell disease

AlOmran AS.

Arch Orthop Trauma Surg. 2023 Jul 19. doi: 10.1007/s00402-023-04986-9

Radiological manifestation of avascular necrosis (AVN) in sickle cell disease (SCD): a review of diagnostic imaging

Bedair E, Almaslamani N, Yassin M.

Acta Biomed. 2023 Jun 14;94(3):e2023177. doi: 10.23750/abm.v94i3.14714

The use of extracorporeal shock wave therapy (ESWT) in treating osteonecrosis of the femoral head (AVNFH): a retrospective study

Alkhawashki HM, Al-Boukai AA, Al-Harbi MS, Al-Rumaih MH, Al-Khawashki MH.

Int Orthop. 2023 Jul 27. doi: 10.1007/s00264-023-05904-9

Incidence and risk factors for osteonecrosis of the femoral head in five hundred and ten sickle cell disease paediatric patients

Ouederni M, Rouag H, Ben Fraj I, et al.

Int Orthop. 2023 Jul 15. doi: 10.1007/s00264-023-05886-8

Vertebral fractures and low lean mass in young men with sickle cell disease: Lack of association with bone mineral density and clinical characteristics

de Alcantara Pedro PP, Castro CHM, Pinheiro MM, Gonçalves LM, Figueiredo MS, Szejnfeld VL.

Br J Haematol. 2023 Sep;202(5):e46-e49. doi: 10.1111/bjh.18954

Evaluation of the effect of sickle cell disease on the mandibular bone of children and adolescents by image texture and radiomorphometric analysis

Temur KT, Magat G, Yilmaz M, Ozcan S.

Oral Radiol. 2023 Oct;39(4):792-801. doi: 10.1007/s11282-023-00704-8

Sickle cell disease: Contributing factors and radiological assessments

Cherry-Peppers G, Fryer C, Jackson AD, et al.

J Natl Med Assoc. 2023 Jul 24:S0027-9684(23)00064-0. doi: 10.1016/j.jnma.2023.05.004

The impact of obstructive sleep apnea in children with sickle cell disease and asthma

Feld L, Bhandari A, Allen J, Saxena S, Stefanovski D, Afolabi-Brown O.

Pediatr Pulmonol. 2023 Aug 22. doi: 10.1002/ppul.26643

Pulmonary Hypertension and Left Ventricular Geometric Types in Sickle Cell Anemia

Oni OO, Odeyemi AO, Olasinde YT, et al.

Am J Cardiol. 2023 Sep 15;203:175-183. doi: 10.1016/j.amjcard.2023.06.100

Sickle Cell Hepatopathy

Samuel SS, Jain N.

2023 Jun 21. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 Jan-

Predisposing factors for advanced liver fibrosis in patients with sickle cell disease

Manganas K, Delicou S, Xydaki A, et al.

Br J Haematol. 2023 Sep;202(6):1192-1198. doi: 10.1111/bjh.18970

Haematopoietic stem cell mobilisation followed by high-dose chemotherapy and autologous stem cell transplantation for patients with sickle cell disease and myeloma

Asher S, Shah R, Ings S, et al.

Br J Haematol. 2023 Sep;202(6):1224-1227. doi: 10.1111/bjh.18990

Psychiatric comorbidities in adults with sickle cell disease: A narrative review

Mishkin AD, Prince EJ, Leimbach EJ, Mapara MY, Carroll CP.

Br J Haematol. 2023 Jul 16. doi: 10.1111/bjh.18981

Autoimmunity in sickle cell disease: Analysis of a large cohort of adult patients

Mausoléo A, Fredeau L, Chrétien P, et al.

Am J Hematol. 2023 Aug 21. doi: 10.1002/ajh.27061

Association of haemolysis markers, blood viscosity and microcirculation function with organ damage in sickle cell disease in sub-Saharan Africa (the BIOCADERE study)

Ranque B, Diaw M, Dembele AK, et al.

Br J Haematol. 2023 Aug 15. doi: 10.1111/bjh.19006

Potential for a large-scale newborn screening strategy for sickle cell disease in Mali: A comparative diagnostic performance study of two rapid diagnostic tests (SickleScan® and HemotypeSC®) on cord blood

Guindo A, Cisse Z, Keita I, et al.

Br J Haematol. 2023 Sep 20. doi: 10.1111/bjh.19108

Genetic counseling in sickle cell disease: Insights from the Indian tribal population

Aggarwal P, Bhat D.

J Community Genet. 2023 Aug;14(4):345-353. doi: 10.1007/s12687-023-00661-z

A Comprehensive Review of Pregnancy in Sickle Cell Disease

Shegekar T, Pajai S.

Cureus. 2023 Jun 30;15(6):e41165. doi: 10.7759/cureus.41165

Pregnancy-related thromboembolism in women with sickle cell disease: An analysis of National Medicaid Data

Agarwal S, Stanek JR, Vesely SK, et al.

Am J Hematol. 2023 Aug 8. doi: 10.1002/ajh.27045

Contemporary Obstetric and Neonatal Outcomes in Sickle Cell Disease: A Retrospective Cohort Study

Hachey SM, Joseph S, Dolin CD, Triebwasser JE, Sayani F, Hamm RF.

Am J Perinatol. 2023 Jul 20. doi: 10.1055/s-0043-1771050

Association of Sickle Cell Disease With Racial Disparities and Severe Maternal Morbidities in Black Individuals

Boghossian NS, Greenberg LT, Saade GR, et al.

JAMA Pediatr. 2023 Aug 1;177(8):808-817. doi: 10.1001/jamapediatrics.2023.1580

Sickle cell anemia in pregnant Saudi women and its impact on birth weight and gestational maturity

Eltyeb EE, Mokhasha AI, Al-Makramani AA, Abdelmageed MM, Basheer RA.

J Chin Med Assoc. 2023 Aug 2. doi: 10.1097/JCMA.0000000000000974

Impact of vitamin B12 on the reproductive health of women with sickle cell disease: a narrative review

Agbalalah T, Robert FO, Amabebe E.

Reprod Fertil. 2023 Jul 1;4(3):e230015. doi: 10.1530/RAF-23-0015

Comparison of Thromboembolism Outcomes in Patients with Sickle Cell Disease Prescribed Hormonal Contraception

Bala NS, Stanek JR, Vesely SK, et al.

Blood Adv. 2023 Aug 16:bloodadvances.2023010204. doi: 10.1182/bloodadvances.2023010204

Knowledge of fertility and perception of fertility treatment among adults with sickle cell disease (KNOW FERTILITY). Front Glob Womens Health

Carrithers B, Raja M, Gemmill A, et al.

2023 Jun 8;4:1191064. doi: 10.3389/fgwh.2023.1191064

FUTURES: Efficacy and Acceptability of a Novel Reproductive Health Education Program for Adolescent Males with Sickle Cell Disease

Stanek CJ, Creary SE, Liles SM, et al.

Blood Adv. 2023 Sep 6:bloodadvances.2023011024. doi: 10.1182/bloodadvances.2023011024

Study protocol for FUTURES: Testing a web-based reproductive health education program for adolescent and young adult males with sickle cell disease

Colton ZA, Stanek CJ, Liles SM, et al.

PLoS One. 2023 Jul 26;18(7):e0289039. doi: 10.1371/journal.pone.0289039

Contraception, Pregnancy, and STI Counseling and Care Among Transitioning Young Adults with Sickle Cell Disease

Shankar D, Stanek CJ, Bangudi S, et al.

Blood Adv. 2023 Sep 18:bloodadvances.2023011008. doi: 10.1182/bloodadvances.2023011008

Resumption of Spermatogenesis and Fertility Post Withdrawal of Hydroxyurea Treatment

Virgous C, Lyons L, Sakwe A, et al.

Int J Mol Sci. 2023 May 27;24(11):9374. doi: 10.3390/ijms24119374

Plasminogen activator inhibitor-2 and impaired fibrinolysis in pregnancy and sickle cell anemia

Shome D, Al-Jamea L, Woodman A, et al.

Arch Gynecol Obstet. 2023 Jul 4. doi: 10.1007/s00404-023-07121-6

Burden of Aging: Health Outcomes Among Adolescents and Young Adults With Sickle Cell Disease

Howell KE, Pugh N, Longoria J, et al.

Hemisphere. 2023 Jul 13;7(8):e930. doi: 10.1097/HS9.0000000000000930

Empowering patients with sickle cell anemia and their families through innovative educational methods

Plett R, Eling C, Tehseen S, et al.

eJHaem. Published online August 8, 2023. doi: 10.1002/jha2.760

A feasibility randomized controlled trial of a mHealth app vs booklets for patient-facing guidelines

Cronin RM, Quaye N, Liu X, et al.

Blood Adv. 2023 Aug 18:bloodadvances.2023010676. doi: 10.1182/bloodadvances.2023010676

Sickle Cell Virtual Support Group Program for Adults: An Implementation Evaluation

Clayton-Jones D, Ong LZ, Bekhet AK, et al.

Issues Ment Health Nurs. 2023 Aug;44(8):758-766. doi: 10.1080/01612840.2023.2227266

Bidirectional processes linking social determinants of health and pediatric sickle cell anemia management: A qualitative study

Long KA, Blakey AO, Amaro CM, et al.

Pediatr Blood Cancer. 2023 Oct;70(10):e30539. doi: 10.1002/pbc.30539

Organized Sports Activities Are Safe for Children With Sickle Cell Disease: A Pilot Intervention Study

Noordstar JJ, Hulzebos EHJ, van der Ent CK, Suijker MH, Bartels M.

J Pediatr Hematol Oncol. 2023 Aug 1;45(6):e710-e715. doi: 10.1097/MPH.0000000000002708

Effect of a Physical Exercise Program on the Inflammatory Response, Cardiac Functions, Functional Capacity, and Quality of Life in Patients with Sickle Cell Disease

Antonelli Rossi DA, De Araujo Junior JA, Luvizutto GJ, et al.

J Clin Med. 2023 Jun 9;12(12):3952. doi: 10.3390/jcm12123952

Artificial intelligence in sickle disease

Elsabagh AA, Elhadary M, Elsayed B, et al.

Blood Rev. 2023 Sep;61:101102. doi: 10.1016/j.blre.2023.101102

Implementation of Two Developmental Screening Programs in Sickle Cell Disease Specialty Care

Schlenz A, Schatz J.

Clin Pract Pediatr Psychol. 2023 Jun;11(2):157-167. doi: 10.1037/cpp0000458

Recent national trends in outcomes and economic disparities among adult sickle cell disease-related admissions

Deenadayalan V, Litvin R, Vakil J, et al.

Ann Hematol. 2023 Oct;102(10):2659-2669. doi: 10.1007/s00277-023-05388-y

Age-related differences in risks and outcomes of 30-day readmission in adults with sickle cell disease

Chen M, Ataga KI, Hankins JS, et al.

Ann Hematol. 2023 Sep;102(9):2329-2342. doi: 10.1007/s00277-023-05365-5

Return visit rates after an emergency department discharge for children with sickle cell pain episodes

Coleman KD, McKinley K, Ellison AM, et al.

Pediatr Blood Cancer. 2023 Oct;70(10):e30553. doi: 10.1002/pbc.30553

Factors associated with hospital admission and 30-day readmission for children less than 18 years of age in 2018 in France: a one-year nationwide observational study

Pergeline J, Rey S, Fresson J, Debeugny G, Rachas A, Tuppin P.

BMC Health Serv Res. 2023 Aug 23;23(1):901. doi: 10.1186/s12913-023-09861-2

Return visits after emergency department treatment for sickle cell pain crises

Walsh PS, Brousseau DC, Coleman KD.

Am J Hematol. 2023 Oct;98(10):E266-E268. doi: 10.1002/ajh.27027

Evaluating the Discriminatory Ability of the Sickle Cell Data Collection Program's Administrative Claims Case Definition in Identifying Adults With Sickle Cell Disease: Validation Study

Singh A, Sontag MK, Zhou M, et al.
JMIR Public Health Surveill. 2023 Jun 28;9:e42816. doi: 10.2196/42816

Sickle cell disease in Ontario, Canada: an epidemiologic profile based on health administrative data

Pendergrast J, Ajayi LT, Kim E, Campitelli MA, Graves E.
CMAJ Open. 2023 Aug 15;11(4):E725-E733. doi: 10.9778/cmajo.20220145

Predictors of Mortality in Adults With Sickle Cell Disease Admitted to the Intensive Care Unit in King Saud Medical City, Saudi Arabia

Alhaj Zeen M, Mohamed NE, Mady AF, et al.
Cureus. 2023 May 10;15(5):e38817. doi: 10.7759/cureus.38817

Contested Disability: Sickle Cell Disease

Srikanthan S.
Health Soc Work. 2023 Jul 21;48(3):209-216. doi: 10.1093/hsw/hlad014

A Critical Review of Sickle Cell Disease Burden and Challenges in Sub-Saharan Africa

Adigwe OP, Onoja SO, Onavbavba G.
J Blood Med. 2023 May 31;14:367-376. doi: 10.2147/JBM.S406196

Impact of Sickle Cell Disease on Affected Individuals in Nigeria: A Critical Review

Adigwe OP, Onavbavba G, Onoja SO.
Int J Gen Med. 2023 Aug 14;16:3503-3515. doi: 10.2147/IJGM.S410015

The APC-EPCR-PAR1 axis in sickle cell disease

Ramadas N, Sparkenbaugh EM.
Front Med (Lausanne). 2023 Jul 11;10:1141020. doi: 10.3389/fmed.2023.1141020

The invisible string of coagulation, complement, iron, and inflammation in sickle cell disease

Beckman JD, Sparkenbaugh EM.
Curr Opin Hematol. 2023 Sep 1;30(5):153-158. doi: 10.1097/MOH.0000000000000773

Impact of genotype on clinical course in sickle cell disease and the utility of neutrophil-lymphocyte ratio: a ten-year single-institution experience

Mathavan A, Mathavan A, Mathavan M, et al.
Expert Rev Hematol. 2023 Jul-Dec;16(9):701-710. doi: 10.1080/17474086.2023.2231637

A novel promoter of endothelial dysfunction in African Americans: Relevance to sickle cell anaemia

Hebbel RP, Milbauer L, Wei P.
Br J Haematol. 2023 Jul 23. doi: 10.1111/bjh.18993

Blockade of the mineralocorticoid receptor improves markers of human endothelial cell dysfunction and hematological indices in a mouse model of sickle cell disease

Rivera A, Vega C, Ramos-Rivera A, et al.
FASEB J. 2023 Aug;37(8):e23092. doi: 10.1096/fj.202300671R

Sickle Cell Disease and Thromboembolism: New Insights on the Pathophysiology, Diagnosis, and Treatment

Dobie G.
Clin Lab. 2023 Jul 1;69(7). doi: 10.7754/Clin.Lab.2023.221006

Metabolic signatures of cardiorenal dysfunction in plasma from sickle cell patients as a function of therapeutic transfusion and hydroxyurea treatment

D'Alessandro A, Nouraie SM, Zhang Y, et al.
Haematologica. 2023 Jul 13. doi: 10.3324/haematol.2023.283288

Autonomic and Vascular Responses during Reactive Hyperemia in Healthy Individuals and Patients with Sickle Cell Anemia

López-Galán E, Vitón-Castillo AA, Carrazana-Escalona R, et al.
Medicina (Kaunas). 2023 Jun 13;59(6):1141. doi: 10.3390/medicina59061141

Effects of 2,3-DPG knockout on SCD phenotype in Townes SCD model mice

Barakat A, Jasuja R, Tomlinson L, et al.
Am J Hematol. 2023 Sep 9. doi: 10.1002/ajh.27082

Use of Compartmental Modeling and Retinol Isotope Dilution to Determine Vitamin A Stores in Young People with Sickle Cell Disease Before and After Vitamin A Supplementation

Ford JL, Green MH, Brownell JN, et al.

J Nutr. 2023 Sep;153(9):2762-2771. doi: 10.1016/j.tjnut.2023.07.004

Nitrite decreases sickle hemoglobin polymerization in vitro independently of methemoglobin formation

Almeida LEF, Smith ML, Kamimura S, Vogel S, de Souza Batista CM, Quezado ZMN.

Toxicol Appl Pharmacol. 2023 Aug 15;473:116606. doi: 10.1016/j.taap.2023.116606

Nrf2 sensitizes ferroptosis through l-2-hydroxyglutarate-mediated chromatin modifications in sickle cell disease

Xi C, Pang J, Zhi W, Chang CS, Siddaramappa U, Shi H, Horuzsko A, Pace BS, Zhu X.

Blood. 2023 Jul 27;142(4):382-396. doi: 10.1182/blood.2022018159

Mouse models of sickle cell disease: Imperfect and yet very informative

Kamimura S, Smith M, Vogel S, et al.

Blood Cells Mol Dis. 2023 Jun 17:102776. doi: 10.1016/j.bcmd.2023.102776

Association of sickle cell trait with adverse pregnancy outcomes in a population-based cohort

Hulsizer J, Rifkin AS, Shi Z, et al.

Acta Obstet Gynecol Scand. 2023 Aug;102(8):1100-1105. doi: 10.1111/aogs.14622

Differences in the Circulating Proteome in Individuals with versus without Sickle Cell Trait

Cai Y, Franceschini N, Surapaneni A, et al.

Clin J Am Soc Nephrol. 2023 Aug 3. doi: 10.2215/CJN.0000000000000257

Sickle Cell Trait: Is It Always Benign?

Brown TS, Lakra R, Master S, Ramadas P.

J Hematol. 2023 Jun;12(3):123-127. doi: 10.14740/jh958

Multi-Organ Morphological Findings in a Humanized Murine Model of Sickle Cell Trait

Trucas M, Burattini S, Porcu S, et al.

Int J Mol Sci. 2023 Jun 21;24(13):10452. doi: 10.3390/ijms241310452

Polyglobulies

Whole Exome Sequencing Reveals Novel Variants in Unexplained Erythrocytosis

Khurana H, Muthusamy B, Yanamandra U, et al.

OMICS. 2023 Jul;27(7):299-304. doi: 10.1089/omi.2023.0059

Increased transferrin protects from thrombosis in Chuvaș erythrocytosis

Shah BN, Zhang X, Sergueeva AI, et al.

Am J Hematol. 2023 Oct;98(10):1532-1539. doi: 10.1002/ajh.27021

Erythrocytosis as the initial presentation of pediatric adrenocortical carcinoma: A case report and review of the literature

Lin Y, Yang W, Qin H, et al.

Pediatr Blood Cancer. 2023 Nov;70(11):e30588. doi: 10.1002/pbc.30588

Thalassémie

Beta-Thalassemia

Langer AL.

2000 Sep 28 [updated 2023 Jul 20]. 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

Epidemiology of clinically significant forms of alpha- and beta-thalassemia: A global map of evidence and gaps

Musallam KM, Lombard L, Kistler KD, et al.

Am J Hematol. 2023 Sep;98(9):1436-1451. doi: 10.1002/ajh.27006

Transfusion requirements and complication rate in β-thalassemia intermedia due to heterozygous β-globin gene mutation and triplicated α-globin genes

Bonello-Palot N, Benoit A, Agouti I, Hamouda I, Brousse V; NaThalY Network; Badens C.

Eur J Haematol. 2023 Jul 30. doi: 10.1111/ejh.14070

How I treat non-transfusion-dependent β-thalassemia

Saliba AN, Musallam KM, Taher AT.

Blood. 2023 Sep 14;142(11):949-960. doi: 10.1182/blood.2023020683

An Expert Overview on Therapies in Non-Transfusion-Dependent Thalassemia: Classical to Cutting Edge in Treatment

Saeidnia M, Fazeli P, Farzi A, et al.

Hemoglobin. 2023 Nov;47(2):56-70. doi: 10.1080/03630269.2022.2158099

Transfusion management in thalassemia

Boudreaux J.

Ann N Y Acad Sci. 2023 Sep;1527(1):42-48. doi: 10.1111/nyas.15049

Red cell transfusions in children with thalassemia: Outcomes of a10 mL/kg/h infusion rate

Fritch Lilla S, Goldstein A, Hart N, Hooke C.

Pediatr Blood Cancer. 2023 Oct;70(10):e30607. doi: 10.1002/pbc.30607

Complications of red cell exchange for anemia management in patients with transfusion-dependent thalassemia

Wall E, Bolster L.

Transfusion. 2023 Jul;63(7):1277-1283. doi: 10.1111/trf.17419

Pattern and clinical correlates of renal iron deposition in adult beta-thalassemia major patients

Meloni A, Barbuto L, Positano V, et al.

Clin Exp Med. 2023 Jul 11. doi: 10.1007/s10238-023-01133-x

Correlates of splenic T2* measurements in transfusion-dependent thalassaemia and comparison between non-splenectomised and splenectomised patients

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

Br J Haematol. 2023 Aug 9. doi: 10.1111/bjh.19034

A multicenter study on the quantification of liver iron concentration in thalassemia patients by means of the MRI T2* technique

Xu F, Peng Y, Xie H, et al.

Front Med (Lausanne). 2023 May 19;10:1180614. doi: 10.3389/fmed.2023.1180614

Magnetic resonance imaging T2* of the pancreas value using an online software tool and correlate with T2* value of myocardium and liver among patients with transfusion-dependent thalassemia major

Hoe HG, Git KA, Loh CK, et al.

Front Radiol. 2022 Sep 6;2:943102. doi: 10.3389/fradi.2022.943102

Correlation of Serum Ferritin Level with Heart T2 MRI in Transfusion Dependent Thalassemia: a Systematic Review and Meta-Analysis.

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

Clin Lab. 2023 Jun 1;69(6). doi: 10.7754/Clin.Lab.2022.220916

The association between growth differentiation factor-15, erythroferrone, and iron status in thalassemic patients

Youssry I, Samy RM, AbdelMohsen M, Salama NM.

Pediatr Res. 2023 Jul 18. doi: 10.1038/s41390-023-02729-5

Combination chelation therapy

Aydinok Y.

Ann N Y Acad Sci. 2023 Aug 18. doi: 10.1111/nyas.15052

The Vital Role Played by Deferiprone in the Transition of Thalassaemia from a Fatal to a Chronic Disease and Challenges in Its Repurposing for Use in Non-Iron-Loaded Diseases

Kontoghiorghes GJ.

Pharmaceuticals (Basel). 2023 Jul 18;16(7):1016. doi: 10.3390/ph16071016

Efficacy and safety of early-start deferiprone in infants and young children with transfusion-dependent beta thalassemia: Evidence for iron shuttling to transferrin in a randomized, double-blind, placebo-controlled, clinical trial (START)

Elalfy MS, Hamdy M, Adly A, et al.

Am J Hematol. 2023 Sep;98(9):1415-1424. doi: 10.1002/ajh.27010

Efficacy and safety of early-start deferiprone in infants and young children with transfusion-dependent beta thalassemia: Evidence for iron shuttling to transferrin in a randomized, double-blind, placebo-controlled, clinical trial (START)

Elalfy MS, Hamdy M, Adly A, et al.

Am J Hematol. 2023 Sep;98(9):1415-1424. doi: 10.1002/ajh.27010

Recent results of hematopoietic stem cell transplantation for thalassemia with busulfan-based conditioning regimen in France: improved thalassemia free survival despite frequent mixed chimerism. A retrospective study from the Francophone Society of Stem Cell Transplantation and Cellular Therapy (SFGM-TC)

Rossi M, Szepetowski S, Yakouben K, et al.

Bone Marrow Transplant. 2023 Aug 4. doi: 10.1038/s41409-023-02079-0

Is Old (Fludarabine/Busulfan/Cyclophosphamide/rAntiThymocyteGlobulin) Conditioning Still Gold for Allogeneic Transplants in Transfusion Dependent Beta-Thalassemia of All Risk Categories in 21st Century?

Mehta DMP, Khushoo V.

Indian J Hematol Blood Transfus. 2023 Apr 3:1-9. doi: 10.1007/s12288-023-01646-1

Bone Marrow Quality Index: A Predictor of Acute Graft-versus-Host Disease in Hematopoietic Stem Cell Transplantation for Thalassemia

Agarwal RK, Dhanya R, Sedai A, et al.

Transplant Cell Ther. 2023 Jul 21:S2666-6367(23)01424-0. doi: 10.1016/j.jtct.2023.07.014

Gut microbiota trajectory in β-thalassemia major children who underwent allogeneic hematopoietic stem cell transplantation

Luo H, Liu T, Qu Y, et al.

Transpl Infect Dis. 2023 Aug 24:e14111. doi: 10.1111/tid.14111

The effect of iron overload on the mobilization of peripheral blood hematopoietic stem cells in pediatric patients with thalassemia major

Van Timothee BM, Du J, Ren Y, et al.

Acta Haematol. 2023 Aug 25. doi: 10.1159/000532086

Thalassemia patients in transfusion dependent period and after hematopoietic stem cell transplantation: how are the psychiatric status and life quality of these patients?

Cikili-Uytun M, Eroglu M, Ertem M, İleri DT, Ince E, Günay Kilic B.

Pediatr Hematol Oncol. 2023;40(7):617-628. doi: 10.1080/08880018.2023.2220733

Combined approaches for increasing fetal hemoglobin (HbF) and de novo production of adult hemoglobin (HbA) in erythroid cells from β-thalassemia patients: treatment with HbF inducers and CRISPR-Cas9 based genome editing

Finotti A, Gambari R.

Front Genome Ed. 2023 Jul 17;5:1204536. doi: 10.3389/fgeed.2023.1204536

Beta-thalassemia: is cure still a dream?

Hodroj MH, Akiki N, Bou-Fakhredin R, Taher AT.

Minerva Med. 2023 Aug 3. doi: 10.23736/S0026-4806.23.08501-4

Luspatercept for transfusion-dependent β-thalassemia: time to get real

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

Ther Adv Hematol. 2023 Aug 26;14:20406207231195594. doi: 10.1177/20406207231195594

Splenic iron decreases without change in volume or liver parameters during luspatercept therapy

Denton CC, Vodala S, Veluswamy S, Hofstra TC, Coates TD, Wood JC.

Blood. 2023 Sep 13:blood.2023021839. doi: 10.1182/blood.2023021839

Long-term clinical efficacy and safety of thalidomide in patients with transfusion-dependent β-thalassemia: results from Thal-Thalido study

Ali Z, Ismail M, Rehman IU, Rani GF, Ali M, Khan MTM.

Sci Rep. 2023 Aug 21;13(1):13592. doi: 10.1038/s41598-023-40849-4

Comparative effectiveness of adding omega-3 and Manuka honey combination to conventional therapy in preventing and treating oxidative stress in pediatric β-thalassemia major - a randomized clinical trial

Gamaleldin M, Abraham I, Meabed M, et al.

Eur Rev Med Pharmacol Sci. 2023 Jul;27(13):6058-6070. doi: 10.26355/eurrev_202307_32960

A Ce-MOF@polydopamine composite nanozyme as an efficient scavenger for reactive oxygen species and iron in thalassemia disease therapy

Duan Y, Liang L, Ye F, Zhao S.

Nanoscale. 2023 Aug 25;15(33):13574-13582. doi: 10.1039/d3nr01971c

Risk Factors for the Occurrence of Asymptomatic Brain Lesions in Patients with β-Thalassemia: a Systematic Review and Meta-Analysis

Haghpanah S, Hosseini-Bensenjan M, Sayadi M, et al.

Clin Lab. 2023 Jun 1;69(6). doi: 10.7754/Clin.Lab.2022.221111

Speckle tracking echocardiography and β-thalassemia major. A systematic review

Patsourakos D, Aggeli C, Dimitroglou Y, et al.

Ann Hematol. 2023 Aug 1. doi: 10.1007/s00277-023-05380-6

Retrospective study on long-term effects of hormone replacement therapy (HRT) and iron chelation therapy on glucose homeostasis and insulin secretion in female β-thalassemia major (β-TM) patients with acquired hypogonadotropic- hypogonadism (AHH)

De Sanctis V, Daar S, Soliman A, Tzoulis P, Di Maio S, Kattamis C.

Acta Biomed. 2023 Aug 3;94(4):e2023195. doi: 10.23750/abm.v94i4.14631

Recent advancements in glucose dysregulation and pharmacological management of osteoporosis in transfusion-dependent thalassemia (TDT): an update of ICET-A (International Network of Clinicians for Endocrinopathies in Thalassemia and Adolescence Medicine)

Tzoulis P, Yavropoulou MP, Banchev A, Modeva I, Daar S, De Sanctis V.

Acta Biomed. 2023 Jun 14;94(3):e2023178. doi: 10.23750/abm.v94i3.14805

Assessment of glucose homeostasis in young adult female β-thalassemia major patients (β-TM) with acquired hypogonadotropic hypogonadism (AHH) never treated with sex steroids compared to eugonadal β-TM patients with spontaneous menstrual cycles

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

Acta Biomed. 2023 Jun 14;94(3):e2023065. doi: 10.23750/abm.v94i3.14147

Insights into Hepatocellular Carcinoma in Patients with Thalassemia: From Pathophysiology to Novel Therapies

Lin PC, Hsu WY, Lee PY, Hsu SH, Chiou SS.

Int J Mol Sci. 2023 Aug 10;24(16):12654. doi: 10.3390/ijms241612654

Thalassemia-related complications in pediatric, adolescent, and young adult patients with transfusion-dependent thalassemia: A multicenter study in Thailand

Surapolchai P, Songdej D, Hantaweeant C, et al; Red Blood Cell Disorders Study Group.

Pediatr Blood Cancer. 2023 Oct;70(10):e30599. doi: 10.1002/pbc.30599

Mortality and complications in Omani patients with beta-thalassemia major: a long-term follow-up study

Daar S, Al-Naamani K, De Sanctis V, et al.

Acta Biomed. 2023 Aug 3;94(4):e2023191. doi: 10.23750/abm.v94i5.14856

Association between glomerular filtration rate and β-thalassemia major: a systematic review and meta-analysis

Khandker SS, Jannat N, Sarkar D, et al.

Thalass Rep. 2023; 13(3):195-205. doi: 10.3390/thalassrep13030018

Kidney transplantation in an adult with transfusion-dependent beta thalassemia: A challenging case report and literature review

Kalamara TN, Zarkada EG, Kasimatis ED, Kofinas AG, Klonizakis PI, Vlachaki EC.

Arch Clin Cases. 2023 Jun 23;10(2):97-101. doi: 10.22551/2023.39.1002.10250

Does thalassemia truly cause microvascular changes without us noticing? An optical coherence tomography angiography study of the children with beta-thalassemia

Güvenç U, Ünlü N, Yaralı HN, Özbek NY.

Int Ophthalmol. 2023 Oct;43(10):3755-3765. doi: 10.1007/s10792-023-02786-z

Nutritional studies in patients with β-thalassemia major: A short review

Soliman AT, Yassin M, Alyafei F, et al.

Acta Biomed. 2023 Jun 14;94(3):e2023187. doi: 10.23750/abm.v94i3.14732

Severity scoring system to guide transfusion management in pediatric non-deletional HbH

Songdej D, Tandhansakul M, Wongwerawattanakoon P, Sirachainan N, Charoenkwan P, Chuansumrit A. Pediatr Int. 2023 Jan-Dec;65(1):e15568. doi: 10.1111/ped.15568

Quantitative evaluation of the clinical severity of hemoglobin H disease in a cohort of 591 patients using a scoring system based on regression analysis

Liu Y, Zhuang Y, Chen J, et al. Haematologica. 2023 Aug 31. doi: 10.3324/haematol.2023.283211

Concomitant Presence of Hb Agrinio and -Med Deletion in a Greek Male Patient with Hemoglobinopathy H: More Severe Phenotype and Literature Review

Diamantidis MD, Pitsava S, Zayed O, et al. Hematol Rep. 2023 Aug 8;15(3):483-490. doi: 10.3390/hematolrep15030050

Molecular Basis and Hematologic Phenotype of Hemoglobin H Disease Combined with Two Rare β -Globin Mutations

Qiu Y, Wei S, Hou W, et al. Hemoglobin. 2023 Nov;47(2):52-55. doi: 10.1080/03630269.2023.2219008

A novel gain-of-function PIP4K2A mutation elevates the expression of β -globin and aggravates the severity of α -thalassemia

Zhang Y, Xie H, Liang G, et al. Br J Haematol. 2023 Sep;202(5):1018-1023. doi: 10.1111/bjh.18967

Essential genetic modifiers and their measurable impact in a community-recruited population analysis for non-severe hemoglobin E/ β -thalassemia prenatal genetic counseling

Wong P, Chitsobhak T, Jittasathian S, et al. Blood Cells Mol Dis. 2023 Nov;103:102765. doi: 10.1016/j.bcmd.2023.102765

Third generation sequencing transforms the way of the screening and diagnosis of thalassemia: a mini-review

Zhan L, Gui C, Wei W, Liu J, Gui B. Front Pediatr. 2023 Jul 6;11:1199609. doi: 10.3389/fped.2023.1199609

Unresolved laboratory issues of the heterozygous state of β -thalassemia: a literature review

Thilakarathne S, Jayaweera UP, Premawardhena A. Haematologica. 2023 Jun 1. doi: 10.3324/haematol.2022.282667

Early COVID-19 treatment with Sotrovimab in high-risk Beta-thalassemia: Real-life case-series, state of the art and new perspectives

Torti L. Br J Haematol. 2023 Aug 7. doi: 10.1111/bjh.19011

Clinical outcome and humoral immune responses of β -thalassemia major patients with severe iron overload to SARS-CoV-2 infection and vaccination: a prospective cohort study

Ghoti H, Zreid H, Ghoti I, et al. EClinicalMedicine. 2023 Jul 26;62:102096. doi: 10.1016/j.eclinm.2023.102096

Adverse effects of COVID-19 vaccination in patients with Transfusion Dependent Thalassemia (TDT): an observational study from a tertiary care centre in Punjab, India

Kakkar S, Jain E, Jain A, Dewan P. Acta Haematol. 2023 Jun 16. doi: 10.1159/000531448

COVID-19 Antibody Response in Patients with Thalassemia

Kumari N, Gomber S, Dewan P, Narang S, Ahmed R. Cureus. 2023 Jun 17;15(6):e40567. doi: 10.7759/cureus.40567

The patient perspective: The struggles of living with thalassemia as an adult

Sawh RN. Ann N Y Acad Sci. 2023 Sep;1527(1):20-24. doi: 10.1111/nyas.15040

Nursing Interventions to Improve Quality of Life Among Children and Adolescents with Thalassemia: A Scoping Review

Mardhiyah A, Panduragan SL, Mediani HS, Yosep I. J Multidiscip Healthc. 2023 Jun 23;16:1749-1762. doi: 10.2147/JMDH.S415314

Risk and protective factors for resilience among adolescents and young adults with beta-thalassemia major

Rambod M, Hamidizadeh S, Bazrafshan MR, Parviniannasab AM.
BMC Psychol. 2023 Aug 11;11(1):231. doi: 10.1186/s40359-023-01268-2

Economic and clinical burden of managing transfusion-dependent β-thalassemia in the United States

Udeze C, Evans KA, Yang Y, et al.
J Med Econ. 2023 Jan-Dec;26(1):924-932. doi: 10.1080/13696998.2023.2235928

Evidence that platelets from transfusion-dependent β-thalassemia patients induce T cell activation

Solomou EE, Delaporta P, Mantzou A, et al.
Clin Immunol. 2023 Aug;253:109653. doi: 10.1016/j.clim.2023.109653

Loss of miR-144/451 alleviates β-thalassemia by stimulating ULK1-mediated autophagy of free α-globin

Keith J, Christakopoulos GE, Fernandez AG, et al.
Blood. 2023 Sep 7;142(10):918-932. doi: 10.1182/blood.2022017265

Depletion of miR-144/451 alleviates anemia in β-thalassemic mice

Ling L, Wang F, Li Y, He S, et al.
Blood Adv. 2023 Jun 7:bloodadvances.2022008757. doi: 10.1182/bloodadvances.2022008757

Zinc improved erythrocyte deformability and aggregation in patients with beta-thalassemia: An in vitro study

Sinan M, Yalcin O, Karakas Z, Goksel E, Ertan NZ.
Clin Hemorheol Microcirc. 2023 Jul 20. doi: 10.3233/CH-221452

Elevated CDKN1a (p21) mediates β-thalassemia erythroid apoptosis but its loss does not improve β-thalassemic erythropoiesis

Liang R, Lin M, Menon V et al.
Blood Adv. 2023 Sep 6:bloodadvances.2022007655. doi: 10.1182/bloodadvances.2022007655

Cellular and animal models for the investigation of β-thalassemia

Nai A, Cordero-Sanchez C, Tanzi E, Pagani A, Silvestri L, Di Modica SM.
Blood Cells Mol Dis. 2023 May 30:102761. doi: 10.1016/j.bcmd.2023.102761

Hémoglobinopathies – Autres maladies du globule rouge

Prevalence, years lived with disability, and trends in anaemia burden by severity and cause, 1990–2021: findings from the Global Burden of Disease Study 2021

GBD 2021 Anaemia Collaborators.
Lancet Haematol. 2023 Sep;10(9):e713-e734. doi: 10.1016/S2352-3026(23)00160-6

Defects in Bone and Bone Marrow in Inherited Anemias: the Chicken or the Egg

Willimann R, Chougar C, Wolfe LC, Blanc L, Lipton JM.
Curr Osteoporos Rep. 2023 Jul 12. doi: 10.1007/s11914-023-00809-3

Impact of the COVID-19 pandemic on iron overload assessment by MRI in patients with hemoglobinopathies: the E-MIOT Network experience

Meloni A, Pistoia L, Lupi A, et al.
Tomography. 2023 Sep 11; 9(5):1711-1722. doi: 10.3390/tomography9050136

HLA haplotype frequencies and diversity in patients with hemoglobinopathies

Scigliuolo G M, Boukouaci W, Cappelli B, et al.
eJHaem. Published online August 4, 2023. doi: 10.1002/jha.2.763

Long-term parental distress after pediatric hematopoietic stem cell transplantation for nonmalignant diseases

Bense JE, Stigglebout AM, Lankester AC, de Pagter APJ.
Pediatr Blood Cancer. 2023 Nov;70(11):e30638. doi: 10.1002/pbc.30638

Pregnancy and assisted reproductive technology use in Australian female transfusion-dependent haemoglobinopathy patients: a 20-year retrospective analysis

Anderson S, Perram J, Nelson A, Matthews S, Gou M, Ho PJ.
Intern Med J. 2023 Jul 14. doi: 10.1111/imj.16169

Carrier Screening Programs for Cystic Fibrosis, Fragile X Syndrome, Hemoglobinopathies and Thalassemia, and Spinal Muscular Atrophy: A Health Technology Assessment.

Ontario Health (Quality).

Ont Health Technol Assess Ser. 2023 Aug 10;23(4):1-398

The Danish national haemoglobinopathy screening programme: Report from 16 years of screening in a low-prevalence, non-endemic region

Gravholt EAE, Petersen J, Mottelson M, et al.

Br J Haematol. 2023 Sep 11. doi: 10.1111/bjh.19103

IthaPhen: An Interactive Database of Genotype-Phenotype Data for Hemoglobinopathies

Xenophontos M, Minaidou A, Stephanou C, Tamana S, Kleanthous M, Kountouris P.

Hemasphere. 2023 Jun 22;7(7):e922. doi: 10.1097/HS9.0000000000000922

Clinical significance of mutational variants in beta and alpha genes in patients with hemoglobinopathies from two large Greek centers: a complex interplay between genotype and phenotype

Diamantidis MD, Karanikola RA, Polyzoudi C, et al.

J Mol Med (Berl). 2023 Sep;101(9):1073-1082. doi: 10.1007/s00109-023-02342-3

Precision Editing as a Therapeutic Approach for β-Hemoglobinopathies

Paschoudi K, Yannaki E, Psatha N.

Int J Mol Sci. 2023 May 31;24(11):9527. doi: 10.3390/ijms24119527

A systematic review of clinical trials for gene therapies for β-hemoglobinopathy around the world

Rós FA, Couto SCF, Milhomens J, et al.

Cytotherapy. 2023 Jun 14:S1465-3249(23)00952-0. doi: 10.1016/j.jcyt.2023.05.006

Basic Mechanisms of Hemolysis-Associated Thrombo-Inflammation and Immune Dysregulation

Dimitrov JD, Roumenina LT, Perrella G, Rayes J.

Arterioscler Thromb Vasc Biol. 2023 Aug;43(8):1349-1361. doi: 10.1161/ATVBAHA.123.318780

Activation of pyruvate kinase as therapeutic option for rare hemolytic anemias: Shedding new light on an old enzyme

van Dijk MJ, de Wilde JRA, Bartels M, et al.

Blood Rev. 2023 Sep;61:101103. doi: 10.1016/j.blre.2023.101103

Novel potential therapeutics to modify iron metabolism and red cell synthesis in diseases associated with defective erythropoiesis

Guerra A, Parhiz H, Rivella S.

Haematologica. 2023 Jun 22. doi: 10.3324/haematol.2023.283057

Proteomics screening uncovers HMGA1 as a promising negative regulator for γ-globin expression in response to decreased β-globin levels

Zhou G, Lu D.

J Proteomics. 2023 Aug 30;286:104957. doi: 10.1016/j.jprot.2023.104957

An innovative phase I study in healthy subjects to determine the mass balance, elimination, metabolism, and absolute bioavailability of mitapivat

Prakash C, Mangus H, Yan Y, Yang H, Iyer V.

Clin Transl Sci. 2023 Aug 18. doi: 10.1111/cts.13609

A novel missense variant in ATP11C is associated with reduced red blood cell phosphatidylserine flippase activity and mild hereditary hemolytic anemia

van Dijk MJ, van Oirschot BA, Harrison AN, et al.

Am J Hematol. 2023 Sep 6. doi: 10.1002/ajh.27088

A stepwise diagnostic approach for undiagnosed Anemia in children: A model for low-middle income country

Aly NH, Elalfy MS, Elhabashy SA, et al.

Blood Cells Mol Dis. 2023 Nov;103:102779. doi: 10.1016/j.bcmd.2023.102779

Molecular diagnosis of hereditary hemolytic anemias: Recent updates

Agarwal AM, Rets AV.

Int J Lab Hematol. 2023 Jun;45 Suppl 2:79-86. doi: 10.1111/ijlh.14106

RedTell: an AI tool for interpretable analysis of red blood cell morphology

Sadafi A, Bordukova M, Makhro A, Navab N, Bogdanova A, Marr C.
Front Physiol. 2023 May 26;14:1058720. doi: 10.3389/fphys.2023.1058720

Molecular and haematological characterisation of haemolytic anaemia associated with biallelic KLF1 mutations: a case series

Singha K, Teawtrakul N, Fucharoen G, Fucharoen S.
J Clin Pathol. 2023 Jul 28:jcp-2023-208945. doi: 10.1136/jcp-2023-208945

Erythropoiesis-hepcidin-iron axis in patients with X-linked sideroblastic anaemia: An explorative biomarker study

Hoving V, Nijssen LE, Donker AE, Roelofs R, Schols SEM, Swinkels DW.
Br J Haematol. 2023 Sep;202(6):1216-1219. doi: 10.1111/bjh.18986

Iron Load Toxicity in Medicine: From Molecular and Cellular Aspects to Clinical Implications

Kontoghiorghes GJ.
Int J Mol Sci. 2023 Aug 18;24(16):12928. doi: 10.3390/ijms241612928

Normal and dysregulated crosstalk between iron metabolism and erythropoiesis

Ginzburg Y, An X, Rivella S, Goldfarb A.
eLife. 2023 Aug 14;12:e90189. doi: 10.7554/eLife.90189

Oxidative Stress in Healthy and Pathological Red Blood Cells

Orrico F, Laurance S, Lopez AC, et al.
Biomolecules. 2023 Aug 18;13(8):1262. doi: 10.3390/biom13081262

Molecular regulatory mechanisms of erythropoiesis and related diseases

Zhu L, He C, Guo Y, Liu H, Zhang S.
Eur J Haematol. 2023 Sep;111(3):337-344. doi: 10.1111/ejh.14028

Regulation of erythropoiesis: emerging concepts and therapeutic implications

Tang P, Wang H.
Hematology. 2023 Dec;28(1):2250645. doi: 10.1080/16078454.2023.2250645

Prospective Evaluation of Fetal Hemoglobin Expression in Maternal Erythrocytes: An Analysis of a Cohort of 345 Parturients

Blain L, Watier C, Weng X, et al.
Diagnostics (Basel). 2023 May 27;13(11):1873. doi: 10.3390/diagnostics13111873

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