

Bulletin recherche

Filière MCGRE

N° 20 - Février 2024

Table des matières

Le point sur...	3
Les polymorphismes des gènes HLA-F et LILRB1 sont associés à l'alloimmunisation dans la drépanocytose	3
Contexte et objectif	3
Méthode	3
Résultats	4
Echange avec	5
Dr Emmanuelle Bernit	5
Appels à projets	8
Bibliographie	13
Anomalies de la membrane du globule rouge	13
Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase	13
Déficit en pyruvate kinase	14
Drépanocytose	14
Polyglobulies	29
Thalassémie	29
Hémoglobinopathies – Autres maladies du globule rouge	34
Toutes maladies rares	36

Les polymorphismes des gènes HLA-F et LILRB1 sont associés à l'alloimmunisation dans la drépanocytose

Contexte et objectif

La drépanocytose est une maladie génétique causée par une mutation de l'hémoglobine (Hb) normale HbA, essentielle au transport de l'oxygène par les globules rouges, en HbS. Les manifestations cliniques de la drépanocytose sont une hémolyse et des crises vaso-occlusives qui peuvent être accompagnées de complications aiguës et chroniques (pathologies cardiopulmonaires, cérébrales, rénales...). La transfusion sanguine est un élément thérapeutique majeur dans la prise en charge de cette pathologie. Cependant, certains patients développent des anticorps qui détruisent les globules rouges sains qui leur sont transfusés. Cette réaction d'alloimmunisation transfusionnelle est difficile à prévoir et peut aggraver l'hémolyse, conduire à une hémolyse post-transfusionnelle retardée et à une impasse transfusionnelle. La reconnaissance des cellules étrangères à l'organisme est permise par le complexe majeur d'histocompatibilité ou système HLA qui déclenche alors une réaction immunitaire. Les molécules HLA Ib (HLA-G, -E, -F) ne sont pas impliquées directement dans la reconnaissance des corps étrangers mais elles participent aux mécanismes de tolérance observés dans les grossesses ou les transplantations. Ces molécules HLA Ib se lient à des récepteurs immunitaires inhibiteurs (LILRB1, LILRB2 et KIR3DL1) présents sur des cellules immunitaires effectrices, LILRB1 notamment limitant l'alloréactivité. Les molécules HLA-F peuvent également se fixer avec une affinité plus importante sur le récepteur activateur KIR3DS1 (variant de KIR3DL1) ce qui déclenche la cytotoxicité des cellules immunitaires NK et la production d'interférons IFN- γ .

Cette étude visait à caractériser l'association entre d'une part les polymorphismes (ou variabilités) génétiques des ligands du système HLA Ib et de leurs principaux récepteurs et d'autre part les risques d'alloimmunisation chez les patients drépanocytaires ayant reçu au moins une transfusion.

Les auteurs ont émis l'hypothèse que des polymorphismes des gènes HLA Ib et de leurs récepteurs seraient associés à une augmentation du risque d'alloimmunisation chez les patients drépanocytaires.

Méthode

Les données de cette étude ont été obtenues chez 37 patients drépanocytaires suivis depuis 2007 dans le service de médecine interne de l'hôpital de Marseille (AP-HM).

Les données cliniques et biologiques ont été recueillies (sex, âge, génotype de la mutation d'Hb, traitements thérapeutiques, nombre de transfusions reçues, surcharge en fer post-transfusion et événements aigus post-transfusion).

Les patients ont été divisés en 3 groupes : ceux ayant été transfusés et alloimmunisés ($n=9$), ceux ayant été transfusés et non-alloimmunisés ($n=22$) et ceux n'ayant jamais été transfusés ($n=6$). La fixation des anticorps dirigés contre les antigènes présents à la surface membranaire des globules rouges ou contre le système HLA a été détectée par des techniques d'hémagglutinations indirectes sur des microplaques recouvertes d'antiglobuline anti-IgG puis sur des supports de microfiltration contenant de l'antiglobuline polyspécifique. L'analyse phénotypique du groupe sanguin a été réalisée par des techniques d'hémagglutinations directes et le génotypage des globules rouges a

également été fait. Le séquençage de Sanger a été réalisé sur les régions codantes (qui produisent les protéines HLA Ib et les récepteurs) et non codantes (qui jouent un rôle de régulation de l'expression de ces protéines et de leurs récepteurs) des gènes HLA Ib et de leurs récepteurs.

Résultats

La totalité des patients alloimmunisés et 50 % des patients non alloimmunisés étaient du génotype HbS/S.

Le séquençage des gènes LILRB1 et LILRB2 a révélé un haut degré de polymorphisme, chaque patient ayant un haplotype (association d'allèles) unique.

Les polymorphismes non codants de LILRB1 rs3760860 et rs3760861 étaient très souvent associés et avaient tendance à être plus fréquemment retrouvés chez les patients alloimmunisés (62,5 %) que chez les patients non-alloimmunisés (23,8 %).

Les polymorphismes non codants de HLA-F F*01:01:02 et rs2523405-T avaient tendance à être plus présents chez les patients non alloimmunisés (respectivement 36,8 % et 85 %) par rapport aux patients alloimmunisés (respectivement 11,1 % et 50 %). La différence entre les patients non-alloimmunisés et les patients alloimmunisés devenait significative en cas de délétion du gène KIR3DS1 ($p = 0.04$ pour HLA-F F*01:01:02 et $p = 0.01$ pour rs2523405-T).

Cette étude a mis en évidence que les patients alloimmunisés avaient davantage de polymorphismes non codants de LILRB1 rs3760860-A et rs3760861-A et moins de polymorphismes non codants de HLA-F F*01:01:02 et rs2523405-T. Ces résultats suggèrent donc une association entre les polymorphismes des régions régulatrices des gènes HLA F et LILRB1 et l'alloimmunisation des patients drépanocytaires.

L'étude en quelques chiffres :

37 patients drépanocytaires dont :

- **6** patients drépanocytaires jamais transfusés,
- **31** patients transfusés dont **9** alloimmunisés et **22** non-alloimmunisés.

38,7 % des patients transfusés ont développé au moins un anticorps.

62,5 % des patients alloimmunisés présentaient les polymorphismes non codants de LILRB1 rs3760860-A et rs3760861-A contre **23,8 %** des patients non-alloimmunisés ($p = 0.05$).

0 % des patients alloimmunisés présentaient le polymorphisme non codant de HLA-F F*01:01:02 contre **46,2 %** des patients non-alloimmunisés en cas de délétion du gène KIR3DS1 ($p = 0.04$).

20 % des patients alloimmunisés présentaient le polymorphisme non codant de HLA-F rs2523405-T contre **84,6 %** des patients non-alloimmunisés en cas de délétion du gène KIR3DS1 ($p = 0.01$)

Cette étude a fait l'objet d'une publication le 2 septembre 2023 dans *International journal of Molecular Sciences* (<https://doi.org/10.3390/ijms241713591>).

Echange avec

Dr Emmanuelle Bernit

Praticien hospitalier en médecine interne

Unité transversale de la Drépanocytose

Centre de référence Antilles-Guyane pour la Drépanocytose, les Thalassémies et les maladies constitutives du Globule Rouge et de l'Erythropoïèse

CHU Guadeloupe-Pôle Parents-enfants

Hôpital Ricou



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

La drépanocytose est une maladie génétique de l'hémoglobine. Elle s'exprime par une anémie chronique avec des poussées hémolytiques induisant des anémies sévères aiguës et des complications chroniques d'organes. La transfusion est une arme thérapeutique majeure dans cette pathologie. Or certains patients peuvent, rapidement et indépendamment du nombre de culots globulaires reçus, produire des anticorps qui vont réagir contre les antigènes des globules rouges transfusés : ils sont alors alloimmunisés. L'alloimmunisation peut conduire à une aggravation de l'hémolyse pouvant aller jusqu'à l'hémolyse post transfusionnelle retardée (manifestation immuno-hématologique extrêmement sévère) et à l'impasse transfusionnelle. L'alloimmunisation est une problématique très importante pour les patients drépanocytaires car elle peut menacer leur prise en charge thérapeutique et leur pronostic vital.

Ces phénomènes d'alloimmunisation font l'objet de recherche depuis plus de 20 ans et ont permis d'identifier certains facteurs de risque : être de sexe féminin, les grossesses, si la première transfusion se fait après l'âge de 5 ans, le nombre de transfusions (inférieur à 12) mais le risque le plus important est pour les patients qui reçoivent beaucoup de culots de globules rouges. L'environnement fortement inflammatoire comme lors d'une crise vaso-occlusive ou d'une fièvre, favorise la production d'anticorps en raison des facteurs inflammatoires (interleukines, interférons γ). Des facteurs génétiques ont également été identifiés. Le système HLA est une des pierres angulaires du système immunitaire. Plusieurs complexes de gènes vont permettre la production de molécules HLA qui vont se lier à des récepteurs situés sur les cellules effectrices de l'immunité (les cellules NK, les lymphocytes B, T, les monocytes) pour construire une réponse immunitaire qui est très variable d'un individu à l'autre. Les polymorphismes des molécules HLA de classe II (RB1 ou RQ) ont été associés au degré d'alloimmunisation mais ces molécules sont tellement variables d'un individu à l'autre qu'il est difficile d'en faire un biomarqueur valable sur la population générale.

Les polymorphismes des gènes HLA de classe Ib (HLA -E, -F et -G) et des récepteurs situés sur les cellules effectrices de l'immunité sont moins variables et ont été étudiés dans la transplantation d'organes, la grossesse mais aussi dans les cancers et les maladies autoimmunes et autoinflammatoires. Leur implication a été mise en évidence dans la tolérance des greffons et également dans la tolérance immunitaire lors de la grossesse (pour accepter le fœtus qui a un système HLA différent de celui de la mère). Julie Di Cristofaro, chercheuse à l'EFS PACA Corse, a proposé d'étudier les polymorphismes des gènes des molécules HLA Ib et de leurs récepteurs chez les patients drépanocytaires afin de mettre en évidence un marqueur génétique associé à

l'alloimmunisation et d'identifier ainsi les patients drépanocytaires les plus à risque d'être moins tolérants aux transfusions.

→ **Par quels mécanismes les polymorphismes de ces gènes HLA-F et LILRB1 peuvent influencer la réaction immunitaire et aboutir à une alloimmunisation du patient ?**

La molécule HLA-F se lie à deux types de récepteurs :

- les récepteurs inhibiteurs : LILRB1, LILRB2 et KIR3DL1
- le récepteur activateur : KIR3DS1, exprimé essentiellement sur les cellules NK (et pour lequel elle a une plus grande affinité)

Si un individu présente l'un des polymorphismes de HLA-F et qu'il exprime KIR3SD1, la liaison de la molécule HLA-F sur le récepteur activateur KIR3SD1 va stimuler l'activité cytotoxique des cellules NK et la production d'interférons γ . Or le récepteur KIR3SD1 est exprimé de 0 à 100 % dans la population générale. Chez les personnes qui n'expriment pas du tout ce récepteur activateur, HLA-F va pouvoir se lier au récepteur inhibiteur LILRB1 qui est exprimé sur de nombreux types de cellules immunitaires. Le polymorphisme des régions non-codantes de LILRB1, diminuant l'expression de LILRB1 sur les cellules effectrices, va réduire l'inhibition de la réaction immunitaire et conduire à une augmentation de l'alloimmunisation.

→ **Quelles sont les stratégies mises en place pour éviter l'alloimmunisation des patients ?**

Des stratégies ont été mises en place par les EFS suite à l'identification des premiers facteurs de risque :

- 1) Respecter évidemment le groupe ABO mais aussi le système Rhésus et le système Kell qui sont variables d'un individu à l'autre. Il ne faut pas transfuser un patient qui a des anticorps dirigé contre une des molécules du système Rhésus ou Kell avec un globule rouge qui exprime ces molécules car il y a un fort risque d'hémolyse.
- 2) Il faut essayer de transfuser les patients en respectant l'origine génétique car l'expression des antigènes et des anticorps est différente selon que l'individu soit caucasien, afro-descendant... De nombreuses campagnes de promotion de don de sang dans les populations afro-descendantes sont réalisées pour pouvoir transfuser les patients drépanocytaires avec du sang de la même origine et respecter le phénotype étendu.
- 3) Transfuser le moins possible les patients, que lorsque c'est indispensable, surtout pour les patients peu transfusés tout en mesurant à chaque fois la balance bénéfices/risques.

→ **Quelles sont les limites de cette étude ?**

Afin d'écartier toute autre cause d'alloimmunisation que la transfusion, les patients transfusés à l'étranger, greffés ou transplantés ou avec une maladie autoimmune ou virale chronique ou les femmes ayant déjà eu des grossesses n'ont pas été inclus. La population drépanocytaire de Marseille était de 200 patients adultes suivis, les facteurs d'exclusion ne nous ont permis d'inclure que 37 patients sur un an quel que soit leur génotype. Cette étude présente plusieurs résultats négatifs, peut-être en raison d'un échantillon trop petit pour pouvoir mettre en évidence des associations entre les polymorphismes des molécules G, E et d'autres récepteurs et l'alloimmunisation. L'association que nous sommes parvenus à mettre en évidence entre l'alloimmunisation et les

polymorphismes de la molécule HLA-F et des récepteurs LILRB1 est importante car elle significative sur un faible échantillon mais elle doit être confirmée sur un plus grand nombre de patients.

Les techniques de biologie moléculaire sont assez simples à mettre en place. Les analyses nécessitent un prélèvement de deux tubes de sang par patient à l'instant T. Cette première phase de l'étude permet d'étudier l'auto- et l'alloimmunisation à un instant T mais pas depuis l'enfance ou la première transfusion du patient. Dans le groupe des patients non-alloimmunisés, il y a peut-être certains patients qui avaient produit des allo-anticorps mais qui ont disparu à l'instant T. C'est pour cette raison qu'il est nécessaire de refaire une RAI (recherche d'agglutines irrégulières) trois semaines à un mois après une nouvelle transfusion car les allo-anticorps sont labiles. Les patients qui ont une alloimmunisation fixée sont probablement plus à risque de refaire ces allo-anticorps ou d'autres allo-anticorps.

→ **Est-ce qu'une étude multicentrique est prévue pour confirmer ces résultats ?**

Il serait effectivement intéressant de proposer avec l'EFS PACA Corse une étude multicentrique pour confirmer ces résultats afin d'avoir une cartographie du polymorphisme génétique du système HLA Ib et de ses récepteurs chez les patients drépanocytaires.

L'idée serait de faire cette cartographie dans l'enfance des patients, avant-même qu'ils ne soient transfusés, pour déterminer un score de risque génétique d'alloimmunisation.

La finalité de ces travaux serait de permettre l'optimisation de la gestion des produits sanguins présentant un phénotype de compatibilité étendu en les réservant aux patients les plus à risque de développer une alloimmunisation.

Appels à projets

AFMR – Fondation Apicil : Prix de recherche « Maladies Rares & Douleur » - Ouvert aux Sciences Biomédicales et aux Sciences Humaines et Sociales

Budget	15 000 €
Durée	24 mois
Date limite de dépôt des dossiers	27 février 2024, 17h (heure de Paris)
Eligibilité	<ul style="list-style-type: none">- Être un·e chercheur·euse en sciences biomédicales ou en sciences humaines et sociales statuaire dans un établissement de recherche français,- Porter un projet dont l'essence réside dans l'étude de la gestion et/ou la compréhension de la douleur inhérente à une ou plusieurs maladies rares,- Présenter un projet de recherche de 24 mois- Jeunes chercheurs : avoir l'accord du responsable de l'équipe.- Pour tous, avoir l'accord du directeur du laboratoire.
Objectif	Mieux prendre en compte la douleur consubstantielle à certaines maladies rares

→ Plus d'informations :

<https://fondation-maladiesrares.org/wp-content/uploads/2023/11/Call-text-Prix-APICIL-2024.pdf>

AP-HP - Appel à candidatures 2024 : Postes d'accueil

Budget	3 000 000 € (maximum)
Durée	Le projet scientifique a pour une durée incompressible de 1 an à compter du 1er novembre 2024, renouvelable : <ul style="list-style-type: none">- une fois, sous réserve de l'évaluation favorable du jury ;- deux fois, sous réserve de l'évaluation favorable du pour ceux en partenariat avec l'Institut Pasteur et l'INRIA.
Date limite de dépôt des dossiers	4 mars avant minuit
Eligibilité	Les personnels hospitaliers de l'AP-HP qui seront au 1er novembre 2024 en poste en tant que : AHU, CCA, PC ou PH. Les candidats AHU, CCA, PC ou PH doivent pouvoir justifier d'un contrat de travail d'une durée d'un an, à compter du 1er novembre 2023, au sein d'un service de l'AP-HP.
Objectif	Permettre à des personnels médicaux hospitaliers d'être accueillis au sein d'un laboratoire de recherche dans le but de réaliser un projet de recherche.

→ Plus d'informations :

<https://recherche.aphp.fr/wp-content/blogs.dir/77/files/2024/01/Poste-Accueil-2024-Guide-du-candidat.pdf>

ANR : Appel à projets transnational - Identification et validation de cibles pour les approches en médecine personnalisée (PMTTargets) - EP PerMed

Budget	330 000 €
Durée	2 à 6 mois
Date limite de dépôt des dossiers	5 mars 2023
Eligibilité	Les consortia doivent être transnationaux, interdisciplinaires, trans-sectoriels et définir clairement les perspectives en médecine personnalisée dans la recherche proposée. 24 pays participent à cet AAP. Les partenaires peuvent être issus du milieu académique ou d'un institut de recherche, d'un service de santé, du secteur privé à but lucratif ou non.
Objectif	<ul style="list-style-type: none"> - Soutenir les projets de recherche visant à identifier ou à valider des cibles pour les approches de médecine personnalisée en combinaison avec le développement de biomarqueurs compagnons ou d'autres marqueurs pour permettre le suivi des résultats du traitement et la stratification des patients ; - Encourager et favoriser les collaborations interdisciplinaires dans des projets translationnels avec une recherche multi-acteurs engageant un éventail d'autres disciplines : recherche en bio-informatique, Santé Publique, ELSA, recherche sur la mise en œuvre des approches en MP, recherche sur l'économie de la santé liée au sujet de recherche proposé, mais aussi l'analyse du point de vue de l'utilisateur final pour favoriser la mise en œuvre de la MP ; - Encourager les collaborations intersectorielles, en incluant le secteur privé (p. ex., les PME, les petites et moyennes entreprises), l'industrie, ainsi que les organismes de réglementation et des HTA (health technology assessment) et les organisations de patients.

→ Plus d'informations : https://anr.fr/fr/detail/call/1666/?no_cache=1

Fondation de France - Humanisation des soins : accueillir et accompagner dans les lieux de soins

Budget	Montant : en 2023, la moyenne des subventions accordées était de 18 000 euros pour un an
Durée	La Fondation de France pourra soutenir des projets pluriannuels, mais se terminant au plus tard fin 2025.
Date limite de dépôt des dossiers	20 mars 2024
Eligibilité	<p>Sont habilité à participer :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Associations, et associations d'usagers, • Patients, • Soignants, • Structures de soins, dans et hors de l'hôpital, à but non lucratif.

	Les associations doivent justifier d'au moins deux ans d'existence.
Objectif	<ul style="list-style-type: none"> • Favoriser un accueil et un accompagnement adaptés des personnes reçues, avec une attention particulière pour les situations d'interculturalité, de vulnérabilité et de précarité ; • Soutenir des soignants confrontés à des situations difficiles : surcharge de travail, nouvelles organisations, refus de soins, annonces de maladies graves, violences, etc. ; • Soutenir les patients développant des projets permettant de reconnaître et promouvoir leurs savoirs expérientiels.

→ Plus d'informations :

<https://www.fondationdefrance.org/fr/appels-a-projets/humanisation-des-soins-accueillir-et-accompagner-dans-les-lieux-de-soins>

IReSP : Dispositif 2024 – Soutien aux Communautés Mixtes de Recherches

Budget	De 30 000€ à 250 000€
Durée	48 mois maximum
Date limite de dépôt des dossiers	5 avril 2024
Eligibilité	<p><u>Les projets devront concerner les personnes en situation de handicap et des personnes âgées dans le cadre du maintien ou de la perte d'autonomie, ainsi que leurs limitations fonctionnelles et d'activité sociale.</u></p> <p><u>Les projets devront appartenir aux disciplines de sciences humaines et sociales (SHS) et de santé publique. Les travaux relevant de toutes autres disciplines demeurent finançables dans le cadre de travaux interdisciplinaires.</u></p>
Objectif	Créer des ponts entre acteurs de la recherche (<i>chercheurs de préférence issus d'équipes et de disciplines différentes ; place particulière octroyée aux jeunes chercheurs au sein de la communauté</i>) et parties prenantes (<i>personnes concernées, représentants d'usagers, professionnels, collectivités territoriales, autres acteurs publics, associations, gestionnaires, etc.</i>), accélérer la diffusion des connaissances et créer, très en amont, les conditions d'émergence de nouveaux projets de recherche participative.

→ Plus d'informations :

https://iresp.net/appel_a_projets/dispositif-2024-soutien-aux-communautes-mixtes-de-recherches-scmr-session-5/

IReSP : Appel à projets 2024 – Blanc

Budget	3 000 000 € (maximum)
Durée	48 mois maximum
Date limite de dépôt des dossiers	5 avril 2024
Eligibilité	<u>Les projets devront porter sur les limitations fonctionnelles et d'activité sociale des personnes en situation de handicap et des personnes âgées dans le cadre du maintien ou de la perte d'autonomie. Ils devront appartenir aux disciplines de sciences humaines et sociales (SHS) et de santé publique.</u>
Objectif	Soutenir des projets émergeants sur des thématiques qui diffèrent des autres appels du programme 2024 : « Autonomie : personnes âgées, personnes en situation de handicap à tous les âges de la vie, proches et professionnels ».

→ Plus d'informations :

https://iresp.net/appel_a_projets/appel-a-projets-2024-blanc-session-15/

Agence Nationale de la Recherche - Chaire d'excellence en biologie/santé

Budget	80 M€ pour un montant maximal de 2 M€ par chaire
Durée	5 ans
Date limite de dépôt des dossiers	23 avril 2024 à 11h (heure de Paris)
Eligibilité	Etre chercheurs travaillant déjà dans une institution française ou chercheurs exerçant à l'étranger désirant venir créer une équipe ou rejoindre une structure en France .
Objectif	Offrir à des chercheurs de premier plan et de toutes origines des financements conséquents pour mener en France de nouveaux projets d'envergure.

→ Plus d'informations : Veille appels à projets | Hôpital universitaire Robert-Debré (aphp.fr)

Fondation Mustela - Bourses de Recherche pour l'enfance

Budget	12 000€
Durée	Les recherches doivent être menées dans le courant de l'année universitaire à venir.
Date limite de dépôt des dossiers	7 juin 2024
Eligibilité	Les candidats doivent avoir soutenu leur Master 2 Recherche avant octobre de l'année de la candidature. Ils doivent être en mesure de présenter une attestation le jour de la réunion de sélection qui se déroule en octobre de l'année de la candidature.
Objectif	Encourager les travaux sur le développement bio-psychosocial de l'enfant dans ses aspects normaux et pathologiques.

→ Plus d'informations :

Bourses de Recherche pour l'enfance > Avant de commencer | Fondation Mustela

Fondation Mustela - Bourses de Recherche pour l'enfance

Budget	12 000€
Durée	Les recherches doivent être menées dans le courant de l'année universitaire à venir.
Date limite de dépôt des dossiers	7 juin 2024
Eligibilité	Les candidats doivent avoir soutenu leur Master 2 Recherche avant octobre de l'année de la candidature. Ils doivent être en mesure de présenter une attestation le jour de la réunion de sélection qui se déroule en octobre de l'année de la candidature.
Objectif	Encourager les travaux sur le développement bio-psychosocial de l'enfant dans ses aspects normaux et pathologiques.

→ Plus d'informations :

https://www.fondationmustela.com/fr/scholarship_application/multistep_form/get_started/2



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 est une sélection d'articles dont la majorité sont entrés dans PubMed/parus de septembre à décembre 2023 inclus.

Anomalies de la membrane du globule rouge

Influence of age and sex on osmoscan indices for next-generation osmotic gradient ektacytometry

Pilgaard Kristiansen H, Winther-Larsen A.

Clin Chim Acta. 2023 Aug 1;548:117532. doi: 10.1016/j.cca.2023.117532

Hereditary Spherocytosis: Can Next-Generation Sequencing of the Five Most Frequently Affected Genes Replace Time-Consuming Functional Investigations?

Häuser F, Rossmann H, Adenaeuer A, et al.

Int J Mol Sci. 2023 Nov 30;24(23):17021. doi: 10.3390/ijms242317021

Membrane Protein Detection and Morphological Analysis of Red Blood Cells in Hereditary Spherocytosis by Confocal Laser Scanning Microscopy

Rey-Barroso L, Roldán M, Burgos-Fernández FJ, et al.

Microsc Microanal. 2023 Apr 5;29(2):777-785. doi: 10.1093/micmic/ozac055

Long-term haematological response and maintained immunological function after laparoscopic subtotal splenectomy in patients with hereditary spherocytosis

Münch AL, Jacobsen EM, Schulz A, et al.

Eur J Haematol. 2023 Nov;111(5):777-786. doi: 10.1111/ejh.14077

Mitapivat reprograms the RBC metabolome and improves anemia in a mouse model of hereditary spherocytosis

Matte A, Wilson AB, Gevi F, Federti E, et al.

JCI Insight. 2023 Oct 23;8(20):e172656. doi: 10.1172/jci.insight.172656

PIEZ01 is the most common monogenic etiology of non-immune hydrops fetalis detected by prenatal exome sequencing

Brewer CJ, Makhamreh MM, Shivashankar K, et al.

Prenat Diagn. 2023 Nov;43(12):1556-1566. doi: 10.1002/pd.6451

Deciphering and disrupting PIEZ01-TMEM16F interplay in hereditary xerocytosis

Liang P, Zhang Y, Wan YCS, et al.

Blood. 2024 Jan 25;143(4):357-369. doi: 10.1182/blood.2023021465

Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase

Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency and long-term risk of immune-related disorders

Israel A, Schäffer AA, Berkovitch M, et al.

Front Immunol. 2023 Sep 11;14:1232560. doi: 10.3389/fimmu.2023.1232560

Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency accelerates arterial aging in diabetes

Scuteri A, Morrell CH, AlGhatri M, et al.

Acta Diabetol. 2024 Jan;61(1):127-130. doi: 10.1007/s00592-023-02118-8

Propensity score matched analysis and risk stratification of donors with G6PD deficiency in living donor liver transplantation

Krishna P, Rammohan A, Rajalingam R, et al.

Hepatol Int. 2023 Sep 12. doi: 10.1007/s12072-023-10583-0

Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency and psychotic disorders: A systematic review

Gandar C, Scott JG, Warren N.

World J Biol Psychiatry. 2024 Feb;25(2):151-159. doi: 10.1080/15622975.2023.2290563

The Association between Glucose 6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency and Attention Deficit/Hyperactivity Disorder

Merzon E, Magen E, Ashkenazi S, et al.

Nutrients. 2023 Nov 29;15(23):4948. doi: 10.3390/nu15234948

Déficit en pyruvate kinase

Diagnosis and management of pyruvate kinase deficiency: international expert guidelines

Al-Samkari H, Shehata N, Lang-Robertson K, et al.

Lancet Haematol. Published online February 5, 2024. doi: 10.1016/S2352-3026(23)00377-0

Mortality among US veterans with a physician-documented diagnosis of pyruvate kinase deficiency

Zagadailov E, Al-Samkari H, Boscoe AN, et al.

Hematology. 2024 Dec;29(1):2290746. doi: 10.1080/16078454.2023.2290746

Pyruvate kinase activators for treatment of pyruvate kinase deficiency

Grace RF.

Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2023 Dec 8;2023(1):97-106. doi:

10.1182/hematology.2023000466

Mitapivat: A Review in Pyruvate Kinase Deficiency in Adults

Zhuang-Yan A, Shirley M.

Drugs. 2023 Nov;83(17):1613-1620. doi: 10.1007/s40265-023-01961-x

Mitapivat: A Quinolone Sulfonamide to Manage Hemolytic Anemia in Adults With Pyruvate Kinase Deficiency

Wills J, Horenstein M, Kim A, Silva MA, Dima L.

Am J Ther. 2023 Sep-Oct 01;30(5):e433-e438. doi: 10.1097/MJT.0000000000001663

Psychometric validation of the Pyruvate Kinase Deficiency Diary and Pyruvate Kinase Deficiency Impact Assessment in adults in the phase 3 ACTIVATE trial

Andrae DA, Grace RF, Jewett A, et al.

J Patient Rep Outcomes. 2023 Nov 9;7(1):112. doi: 10.1186/s41687-023-00650-3

Drépanocytose

The evolving treatment landscape for children with sickle cell disease

Jacob SA, Talati R, Kanter J.

Lancet Child Adolesc Health. 2023 Nov;7(11):797-808. doi: 10.1016/S2352-4642(23)00201-8

Sickle Cell Disease

Bender MA, Carlberg K.

2003 Sep 15 [updated 2023 Dec 28]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024

Genetic Variation and Sickle Cell Disease Severity: A Systematic Review and Meta-Analysis

Kirkham JK, Estepp JH, Weiss MJ, Rashkin SR.

JAMA Netw Open. 2023 Oct 2;6(10):e2337484. doi: 10.1001/jamanetworkopen.2023.37484

Risk factors in underweight older children with sickle cell anemia: a comparison of low- to high-income countries

Klein LJ, Abdullahi SU, Gambo S, et al.

Blood Adv. 2023 Nov 28;7(22):6923-6930. doi: 10.1182/bloodadvances.2023009711

Clinical events in a long-term prospective neonatal cohort of children with sickle cell disease: Evidence for a high disease burden without systematic preventive intensification with hydroxyurea

Soulié A, Kamdem A, Neumann F, et al.

Am J Hematol. 2023 Dec;98(12):E395-E398. doi: 10.1002/ajh.27142

Systematic Literature Review Shows Gaps in Data on Global Prevalence and Birth Prevalence of Sickle Cell Disease and Sickle Cell Trait: Call for Action to Scale Up and Harmonize Data Collection

Colombatti R, Hegemann I, Medici M, Birkegård C.

J Clin Med. 2023 Aug 25;12(17):5538. doi: 10.3390/jcm12175538

L'hémolyse drépanocytaire : une victime malaisante

Supplément spécial de *La Revue de Médecine Interne* (4 articles)

Galactéros F (ed).

Rev Med Interne. 2023 Nov;44(4S1):4S1-4S23.

Regional anesthesia and sickle cell crisis in pediatric patients: An educational-focused review

Elhamrawy A, Veneziano G, Tobias JD.

Paediatr Anaesth. 2024 Mar;34(3):195-203. doi: 10.1111/pan.14801

Impact of hospitalization for vaso-occlusive crisis on health-related quality of life in children with sickle cell disease

Vuong C, Moussa I, van Muilekom MM, et al.

Pediatr Blood Cancer. 2023 Dec;70(12):e30691. doi: 10.1002/pbc.30691

Ketamine for Pain in Sickle Cell Disease Reduces Opioid Usage

Onyebuchi CO, Chumpitazi CE, Placencia JL, et al.

J Pain Symptom Manage. 2024 Mar;67(3):e169-e175. doi: 10.1016/j.jpainsymman.2023.11.012

Intravenous fluid therapy and hospital outcomes for vaso-occlusive episodes in children, adolescents, and young adults with sickle cell disease

Haimed A, Weiss R, Kwon S, Bhat R, Badawy SM.

Pediatr Blood Cancer. 2024 Feb;71(2):e30781. doi: 10.1002/pbc.30781

Lactate dehydrogenase and hemolysis index to predict vaso-occlusive crisis in sickle cell disease

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

Sci Rep. 2023 Dec 1;13(1):21198. doi: 10.1038/s41598-023-48324-w

Pain Control for Sickle Cell Crisis, a Novel Approach? A Retrospective Study

Rollé A, Vidal E, Laguette P, et al.

Medicina (Kaunas). 2023 Dec 18;59(12):2196. doi: 10.3390/medicina59122196

Use of consumer wearables to monitor and predict pain in patients with sickle cell disease

Vuong C, Utkarsh K, Stojancic R, et al.

Front Digit Health. 2023 Oct 25;5:1285207. doi: 10.3389/fdgh.2023.1285207

Mindfulness and yoga therapy for acute pain in sickle cell disease

Dev P, Bavli N, Sims B, et al.

eJHaem. Published online November 15, 2023. doi: 10.1002/jha2.819

A comparison of the effect of patient-specific versus weight-based protocols to treat vaso-occlusive episodes in the emergency department

Tanabe P, Ibemere S, Pierce AE, et al.

Acad Emerg Med. 2023 Dec;30(12):1210-1222. doi: 10.1111/acem.14805

Cold exposure induces vaso-occlusion and pain in sickle mice that depend on complement activation

Ivy ZK, Belcher JD, Khasabova IA, et al.

Blood. 2023 Nov 30;142(22):1918-1927. doi: 10.1182/blood.2022019282

Associating a standardized reporting tool for chest radiographs with clinical complications in pediatric acute chest syndrome

Morrone K, Andreca M, Silver EJ, et al.

Pediatr Pulmonol. 2023 Nov;58(11):3139-3146. doi: 10.1002/ppul.26634

Agreement between youth and caregiver report of pain and functioning in pediatric sickle cell disease: PedsQL sickle cell disease module

Alberts NM, Gilbert A, Kang G, et al.

Pain. 2023 Oct 25. doi: 10.1097/j.pain.0000000000003079

Pain management in adult patients with sickle cell disease in the emergency department: how does current practice compare with existing standards of care?

Gulilat M, Tunji-Ajai L, Thompson S, et al.; University Health Network Emergency Department Sickle Cell Working Group.

CJEM. 2023 Oct;25(10):836-844. doi: 10.1007/s43678-023-00579-y

Association between trauma triage and time-to-vaso- occlusive events in patients with sickle cell disease after traumatic injury: a retrospective study

Parchuri E, Pacella-LaBarbara M, O'Brien J, et al.

Trauma Surg Acute Care Open. 2023 Nov 23;8(1):e001200. doi: 10.1136/tsaco-2023-001200

Altered pain processing and sensitization in sickle cell disease: a scoping review of quantitative sensory testing findings

Kenney MO, Knisely MR, McGill LS, Campbell C.

Pain Med. 2024 Feb 1;25(2):144-156. doi: 10.1093/pm/pnad133

Increased Delta and Theta Power Density in Sickle Cell Disease Individuals with Chronic Pain Secondary to Hip Osteonecrosis: A Resting- State EEG Study

Lopes TS, Santana JE, Silva WS, et al.

Brain Topogr. 2023 Dec 7. doi: 10.1007/s10548-023-01027-x

"Buprenorphine, It Works so Differently": Adults with Sickle Cell Disease Describe Transitioning to Buprenorphine for Treatment of Chronic Pain

Prince E, Loeser P, Early M, Carroll CP, Lanzkron S, Pecker LH.

J Pain. 2023 Sep 22:S1526-5900(23)00542-4. doi: 10.1016/j.jpain.2023.09.014

Single nucleotide polymorphisms and sickle cell disease-related pain: a systematic review

Gehling GM, Powell-Roach K, Wilkie DJ, Dungan JR.

Front Pain Res (Lausanne). 2023 Sep 14;4:1223309. doi: 10.3389/fpain.2023.1223309

A cognitive-behavioral digital health intervention for sickle cell disease pain in adolescents: a randomized, controlled, multicenter trial

Palermo TM, Laloo C, Zhou C, et al.

Pain. 2024 Jan 1;165(1):164-176. doi: 10.1097/j.pain.0000000000003009

Feasibility and preliminary efficacy of the Balance Program to reduce pain- related disability in pediatric sickle cell disease

Connolly ME, Forman S, Sharkey CM, Merwin S, Darbari DS, Hardy SJ.

Pediatr Blood Cancer. 2023 Dec;70(12):e30667. doi: 10.1002/pbc.30667

Gastrointestinal symptoms, diagnostic evaluations, and abdominal pathology in children with sickle cell disease

Dike CR, Fitro S, Oster RA, et al.

Pediatr Blood Cancer. 2023 Dec;70(12):e30699. doi: 10.1002/pbc.30699

Comparing super-utilizers and lower-utilizers among commercial- and Medicare-insured adults with sickle cell disease

MacEwan SR, Chiang C, O'Brien SH, et al.

Blood Adv. 2024 Jan 9;8(1):224-233. doi: 10.1182/bloodadvances.2023010813

Mental health, pain and likelihood of opioid misuse among adults with sickle cell disease

Jonassaint CR, Parchuri E, O'Brien JA, et al.

Br J Haematol. 2024 Jan 3. doi: 10.1111/bjh.19243

The misuse of malingering diagnoses in individuals with sickle cell disease

Brown TR, Jansen MO, Rolin SA, Liu SA, Xu KY.

Gen Hosp Psychiatry. 2023 Dec 5:S0163-8343(23)00200-1. doi: 10.1016/j.genhosppsych.2023.12.001

Precision, integrative medicine for pain management in sickle cell disease

Smith WR, Valrie CR, Jaja C, Kenney MO.

Front Pain Res (Lausanne). 2023 Nov 9;4:1279361. doi: 10.3389/fpain.2023.1279361

VWF-ADAMTS13 axis dysfunction in children with sickle cell disease treated with hydroxycarbamide vs blood transfusion

Fogarty H, Ahmad A, Atiq F, et al.

Blood Adv. 2023 Nov 28;7(22):6974-6989. doi: 10.1182/bloodadvances.2023010824

Gut microbiota dysbiosis alters chronic pain behaviors in a humanized transgenic mouse model of sickle cell disease

Kashyap Y, Wang ZJ.

Pain. 2024 Feb 1;165(2):423-439. doi: 10.1097/j.pain.0000000000003034

Oxygen gradient ektacytometry-derived biomarkers are associated with acute complications in sickle cell disease

Rab MAE, Kanne CK, Boisson C, et al.

Blood Adv. 2024 Jan 23;8(2):276-286. doi: 10.1182/bloodadvances.2023011013

Comparing Non-Invasive Spectrophotometry to Hematology Analysis for Hemoglobin Measurements in Sickle Cell Disease Patients

Yassen K, Omer N, Alsaif F, et al.

J Clin Med. 2023 Dec 5;12(24):7517. doi: 10.3390/jcm12247517

Rapid haemoglobin A and S quantification using Tosoh HLC-723G8 in variant mode for patients with sickle cell disease

Fadel J, Noyelle J, Maingon M, et al.

Biomed Chromatogr. 2023 Dec 1:e5799. doi: 10.1002/bmc.5799

Practice Patterns for Addressing Developmental-Behavioral Concerns in Sickle Cell Specialty Care

Schlenz AM, Phillips S, Mueller M, Kanter J.

Clin Pract Pediatr Psychol. 2023 Sep;11(3):280-290. doi: 10.1037/cpp0000461

Muscle Properties, Gross Motor Performance, and Quality of Life in Children With Sickle Cell Disease

Rock K, Ho S, Gray VL, et al.

Pediatr Phys Ther. 2023 Oct 1;35(4):450-456. doi: 10.1097/PEP.0000000000001037

Transcranial Doppler ultrasound velocities in a population of unstudied African children with sickle cell anemia

O'Brien NF, Moons P, Johnson H, et al.

eJHaem. Published online November 29, 2023. doi:10.1002/jha2.818

Overview of the Association Between the Pathophysiology, Types, and Management of Sickle Cell Disease and Stroke

Hakami F, Alhazmi E, Busayli WM, et al.

Cureus. 2023 Dec 15;15(12):e50577. doi: 10.7759/cureus.50577

Screening for cognitive impairment in adults with sickle cell disease: A systematic review and meta-analysis

Couette M, Roy J, Doglioni DO, et al.

Presse Med. 2023 Dec;52(4):104207. doi: 10.1016/j.lpm.2023.104207

Executive Function and Processing Speed in Children Living with Sickle Cell Anemia

Kelleher SC, Kirkham FJ, Hood AM.

Children (Basel). 2023 Sep 22;10(10):1585. doi: 10.3390/children10101585

Functional near-infrared spectroscopy-based prefrontal cortex oxygenation during working memory tasks in sickle cell disease

Sunwoo J, Shah P, Thuptimdang W, et al.

Neurophotonics. 2023 Oct;10(4):045004. doi: 10.1117/1.NPh.10.4.045004

Cerebrovascular and cardiovascular autonomic regulation in sickle cell patients with white matter lesions

Ferreira De Matos C, Cougoul P, Zaharie OM, et al.

Eur J Neurol. 2024 Jan 2:e16183. doi: 10.1111/ene.16183

Relative anemia and perioperative stroke in children with moyamoya

Gatti JR, Ahmad SA, Gardner Yelton S, et al.

J Stroke Cerebrovasc Dis. 2024 Jan;33(1):107476. doi: 10.1016/j.jstrokecerebrovasdis.2023.107476

Non-traumatic bilateral epidural hematoma in a child with sickle cell anemia: A case report and a review of the literature

Aljohani OI, Almustafa RN, Almalki BT, Allehaibi MH.

Childs Nerv Syst. 2023 Nov 27. doi: 10.1007/s00381-023-06235-1

Molecular and environmental contributors to neurological complications in sickle cell disease

Karkoska KA, Gollamudi J, Hyacinth HI.

Exp Biol Med (Maywood). 2023 Aug;248(15):1319-1332. doi: 10.1177/15353702231187646

Hydroxyurea maintains working memory function in pediatric sickle cell disease

Lai J, Zou P, Dalboni da Rocha JL, et al.

medRxiv [Preprint]. 2023 Nov 23:2023.11.23.23298960

Pulmonary hypertension in sickle cell disease

Al Kahf S, Roche A, Baron A, Chantalat-Auger C, Savale L.

Presse Med. 2023 Dec;52(4):104209. doi: 10.1016/j.lpm.2023.104209

Dual-energy computed tomography to detect early pulmonary vascular changes in children with sickle cell disease: a pilot study

Joye R, Wacker J, Nguyen DA, et al.

Front Pediatr. 2023 Aug 30;11:1221977. doi: 10.3389/fped.2023.1221977

Ambulatory blood pressure monitoring in pediatric patients with sickle cell anemia

Guerrero Tinoco GA, Espitaleta Vergara Z, Daniels García MJ, Domínguez- Vargas A.

Blood Press Monit. 2024 Feb 1;29(1):9-14. doi: 10.1097/MBP.0000000000000677

Genetic variants and effect modifiers of QT interval prolongation in patients with sickle cell disease

Zhang M, Hillegass WB, Yu X, et al.

Gene. 2024 Jan 10;890:147824. doi: 10.1016/j.gene.2023.147824

Evaluation of cardiac fibrosis and subclinical cardiac changes in children with sickle cell disease using magnetic resonance imaging, echocardiography, and serum galectin-3

Wagdy R, Fathy A, Elnekidy A, et al.

Pediatr Radiol. 2023 Nov;53(12):2515-2527. doi: 10.1007/s00247-023-05750-2

Sickle Cell Disease and CKD: An Update

Zahr RS, Saraf SL.

Am J Nephrol. 2024;55(1):56-71. doi: 10.1159/000534865

Urine concentration impairment in sickle cell anemia: genuine nephrogenic diabetes insipidus or osmotic diuresis?

de Berny Q, Saint-Jacques C, Santin A, et al.

Am J Physiol Renal Physiol. 2024 Feb 1;326(2):F278-F284. doi: 10.1152/ajprenal.00313.2023

Machine Learning Predicts Acute Kidney Injury in Hospitalized Patients with Sickle Cell Disease

Zahr RS, Mohammed A, Naik S, *et al.*

Am J Nephrol. 2024;55(1):18-24. doi: 10.1159/000534864

Natural history of albuminuria in a large cohort of children and adolescents with sickle cell anemia from Brazil

Belisário AR, Costa JA, Simões E Silva AC.

Blood Adv. 2024 Jan 23;8(2):365-368. doi: 10.1182/bloodadvances.2023011765

Using disease-modifying therapies in sickle cell disease

Rai P, Ataga KI.

Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2023 Dec 8;2023(1):519-531. doi:

10.1182/hematology.2023000485

Hydroxyurea at escalated dose versus fixed low-dose hydroxyurea in adults with sickle cell disease

Ogu UO, Mukhopadhyay A, Patel K, *et al.*

Eur J Haematol. 2023 Nov 29. doi: 10.1111/ejh.14138

Rationale, Development, and Validation of HdxSim, a Clinical Decision Support Tool for Model-Informed Precision Dosing of Hydroxyurea for Children with Sickle Cell Anemia

Power-Hays A, Dong M, Punt N, *et al.*

Clin Pharmacol Ther. 2023 Nov 28. doi: 10.1002/cpt.3119

Use of the oxygen gradient ektacytometry in the dose titration of hydroxyurea therapy in children with sickle cell disease

Houwing ME, Bos J, van Wijk R, van Beers EJ, Cnossen MH, Rab MAE; SCORE consortium.

Int J Lab Hematol. 2023 Dec 17. doi: 10.1111/ijlh.14208

Effect of Hydroxyurea Therapy on Growth Parameters in Older Children (6-15 Year-Old) with Sickle Cell Disease: Low Dose Versus High Dose

Khater D, Al-Mulaabed S, Alomairi A, *et al.*

Hemoglobin. 2023 Nov;47(4):157-162. doi: 10.1080/03630269.2023.2254238

A multilevel mHealth intervention boosts adherence to hydroxyurea in individuals with sickle cell disease

Hankins JS, Brambilla D, Potter MB, *et al.*

Blood Adv. 2023 Dec 12;7(23):7190-7201. doi: 10.1182/bloodadvances.2023010670

Hydroxyurea is associated with later onset of acute splenic sequestration crisis in sickle cell disease: Lessons from the European Sickle Cell Disease Cohort- Hydroxyurea (ESCORT-HU) study

Allali S, Galactéros F, Oevermann L, *et al.*

Am J Hematol. 2024 Jan 22. doi: 10.1002/ajh.27214

Hydroxyurea reduces infections in children with sickle cell anemia in Uganda

Namazzi R, Bond C, Conroy A, *et al.*

Blood. 2024 Jan 3:blood.2023021575. doi: 10.1182/blood.2023021575

Clinical and laboratory characteristics of children with sickle cell disease on hydroxyurea treated with artemether-lumefantrine for acute uncomplicated malaria

Segbefia C, Amponsah SK, Afrane AKA, *et al.*

Front Med (Lausanne). 2023 Nov 23;10:1291330. doi: 10.3389/fmed.2023.1291330

Understanding multi- level barriers to medication adherence among adults living with sickle cell disease

Egiebor IC, McCleary KJ, Banta JE, Mataya R, Shih W.

Medicine (Baltimore). 2023 Oct 13;102(41):e35400. doi: 10.1097/MD.0000000000035400

Comparative pharmacovigilance assessment of adverse events associated with the use of hydroxyurea, L-glutamine, voxelotor, and crizanlizumab in sickle cell disease

Chen M, Hankins JS, Zhang M, Ataga KI.

Am J Hematol. 2024 Feb;99(2):E37-E41. doi: 10.1002/ajh.27153

Use of Disease-Modifying Treatments in Patients With Sickle Cell Disease

Newman TV, Yang J, Suh K, Jonassaint CR, Kane-Gill SL, Novelli EM.

JAMA Netw Open. 2023 Nov 1;6(11):e2344546. doi: 10.1001/jamanetworkopen.2023.44546

Crizanlizumab in sickle cell disease

Kaur K, Kennedy K, Liles D.

Pain Manag. 2023 Oct 18. doi: 10.2217/pmt-2023-0031

Real-world experience of patients with sickle cell disease treated with crizanlizumab

Chan KH, Buddharaju R, Idowu M.

J Investig Med. 2024 Feb;72(2):242-247. doi: 10.1177/10815589231220592

Recent developments on using pyruvate kinase activators as a new approach for treating sickle cell disease

Parekh DS, Eaton WA, Thein SLL.

Blood. 2023 Dec 20:blood.2023021167

Pyruvate kinase activators: targeting red cell metabolism in sickle cell disease

Xu JZ, Vercellotti GM.

Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2023 Dec 8;2023(1):107-113. doi: 10.1182/hematology.2023000467

One-year safety and efficacy of mitapivat in sickle cell disease: follow-up results of a phase 2, open-label study

van Dijk MJ, Rab MAE, van Oirschot BA, *et al.*

Blood Adv. 2023 Dec 26;7(24):7539-7550. doi: 10.1182/bloodadvances.2023011477

Fatty acid nitroalkenes - Multi-target agents for the treatment of sickle cell disease

Chowdhury FA, Colussi N, Sharma M, *et al.*

Redox Biol. 2023 Dec;68:102941. doi: 10.1016/j.redox.2023.102941

Sickle cell disease: combination new therapies vs. CRISPR-Cas9 potential and challenges - review article

Youssry I, Ayad N.

Ann Hematol. 2023 Oct 23. doi: 10.1007/s00277-023-05510-0

Deferiprone versus deferoxamine for transfusional iron overload in sickle cell disease and other anemias: Pediatric subgroup analysis of the randomized, open-label FIRST study

Hamdy M, El-Beshlawy A, Veríssimo MPA, *et al.*

Pediatr Blood Cancer. 2024 Jan;71(1):e30711. doi: 10.1002/pbc.30711

Real-world observational study on the long-term effect of L-glutamine treatment on renal parameters of adult and pediatric patients with sickle cell disease

Elenga N, Yassin MA.

Front Med (Lausanne). 2023 Dec 6;10:1243870. doi: 10.3389/fmed.2023.1243870

Hydroxyurea does not reverse functional alterations of the nitric oxide-cGMP pathway associated with priapism phenotype in corpus cavernosum from sickle cell mouse

Pereira DA, Pereira DA, da Silva Pereira P, *et al.*

PLoS One. 2023 Oct 9;18(10):e0292706. doi: 10.1371/journal.pone.0292706

The ongoing challenge of RBC alloimmunization in the management of patients with sickle cell disease

Chang DY, Wankier Z, Arthur CM, Stowell SR.

Presse Med. 2023 Dec;52(4):104211. doi: 10.1016/j.lpm.2023.104211

Alloimmunization and hyperhemolysis in sickle cell disease

Pirenne F, Pondarré C.

Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2023 Dec 8;2023(1):653-659. doi: 10.1182/hematology.2023000499

Effects of prophylactic red blood cell (RBC) transfusion with extended antigen matching on alloimmunization in patients with Sickle Cell Disease (SCD)

Leal I, Dos Santos TD, Gilli S, Castilho L.

Transfus Apher Sci. 2023 Dec;62(6):103813. doi: 10.1016/j.transci.2023.103813

Decreasing alloimmunization-specific mortality in sickle cell disease in the United States: Cost-effectiveness of a shared transfusion resource

Ito S, Pandya A, Hauser RG, et al.

Am J Hematol. 2024 Jan 26. doi: 10.1002/ajh.27211

Evidence that donors with variant RH genotypes are associated with unexpected Rh antibodies

Kirkegaard J, Rahorst L, Burgos A, et al.

Transfusion. 2023 Oct;63(10):1962-1968. doi: 10.1111/trf.17525

Logistics, risks, and benefits of automated red blood cell exchange for patients with sickle cell disease

Kelly S.

Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2023 Dec 8;2023(1):646-652. doi: 10.1182/hematology.2023000498

Euvolemic automated transfusion to treat severe anemia in sickle cell disease patients at risk of circulatory overload

Mercure-Corriveau N, Crowe EP, Vozniak S, et al.

Transfusion. 2024 Jan;64(1):124-131. doi: 10.1111/trf.17613

Erythrocytapheresis in Children and Young Adults with Hemoglobinopathies and Iron Overload in Need of Iron Chelation Therapy

van Hattem J, Maes P, Esterhuizen TM, Devos A, Ruppert M, van Heerden J.

J Clin Med. 2023 Sep 29;12(19):6287. doi: 10.3390/jcm12196287

Longer length peripheral catheters in sickle cell treatment: a more efficient and cost-effective care pathway

Moreta JA.

Br J Nurs. 2023 Oct 26;32(19):S14-S19. doi: 10.12968/bjon.2023.32.19.S14

Busulfan- fludarabine- or treosulfan-fludarabine-based conditioning before allogeneic HSCT from matched sibling donors in paediatric patients with sickle cell disease: A study on behalf of the EBMT Paediatric Diseases and Inborn Errors Working Parties

Cseh A, Galimard JE, de la Fuente J, et al.

Br J Haematol. 2024 Jan;204(1):e1-e5. doi: 10.1111/bjh.19122

The range of haploidentical transplant protocols in sickle cell disease: all haplos are not created equally

Kassim AA, DeBaun MR.

Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2023 Dec 8;2023(1):532-541. doi: 10.1182/hematology.2023000486

Cerebral hemodynamic changes after haploidentical hematopoietic stem cell transplant in adults with sickle cell disease

Aumann MA, Richerson W, Song AK, et al.

Blood Adv. 2024 Feb 13;8(3):608-619. doi: 10.1182/bloodadvances.2023010717

Improvement in Cardiac Morphology Demonstrated by Cardiac Magnetic Resonance Imaging and Echocardiography after Haploidentical Hematopoietic Cell Transplantation in Adults with Sickle Cell Disease

Limerick E, Shmukler J, Sirajuddin A, et al.

Transplant Cell Ther. 2024 Feb;30(2):231.e1-231.e9. doi: 10.1016/j.jtct.2023.11.007

Haematopoietic stem cell health in sickle cell disease and its implications for stem cell therapies and secondary haematological disorders

Gorur V, Kranc KR, Ganuza M, Telfer P.

Blood Rev. 2024 Jan;63:101137. doi: 10.1016/j.blre.2023.101137

Mixed donor chimerism following stem cell transplantation for sickle cell disease

Shah NC, Rangarajan HG, Ngwube A, Shenoy S.

Curr Opin Hematol. 2023 Nov 1;30(6):187-193. doi: 10.1097/MOH.0000000000000786

Outcomes and long-term effects of hematopoietic stem cell transplant in sickle cell disease

Inam Z, Tisdale JF, Leonard A.

Expert Rev Hematol. 2023 Jul-Dec;16(11):879-903. doi: 10.1080/17474086.2023.2268271

Excellent outcome of stem cell transplantation for sickle cell disease

Vallée T, Schmid I, Gloning L, *et al.*

Ann Hematol. 2023 Nov;102(11):3217-3227. doi: 10.1007/s00277-023-05447-4

Dermatologic complications in pediatric patients after hematopoietic stem cell transplantation for sickle cell disease

Dignum T, Burroughs L, Mallhi K, Brandling-Bennett HA.

Pediatr Dermatol. 2024 Jan- Feb;41(1):61-65. doi: 10.1111/pde.15471

Cerebral hemodynamics and oxygenation in adult patients with sickle cell disease after stem cell transplantation

Afzali-Hashemi L, Dovern E, Baas KPA, *et al.*

Am J Hematol. 2024 Feb;99(2):163-171. doi: 10.1002/ajh.27135

In vivo measurement of RBC survival in patients with sickle cell disease before or after hematopoietic stem cell transplantation

Leonard A, Furstenau D, Inam Z, *et al.*

Blood Adv. 2024 Jan 5:bloodadvances.2023011397. doi: 10.1182/bloodadvances.2023011397

Gene therapy for sickle cell disease

Leonard A, Tisdale JF.

Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2023 Dec 8;2023(1):542-547. doi: 10.1182/hematology.2023000487

Genome editing for sickle cell disease: still time to correct?

Ceglie G, Lecis M, Canciani G, Algeri M, Frati G.

Front Pediatr. 2023 Nov 2;11:1249275. doi: 10.3389/fped.2023.1249275

Defining curative endpoints for sickle cell disease in the era of gene therapy and gene editing

Locatelli F, Corbacioglu S, Hobbs W, Frangoul H, Walters MC.

Am J Hematol. 2023 Nov 27. doi: 10.1002/ajh.27164

Preferences for potential benefits and risks for gene therapy in the treatment of sickle cell disease

Gonzalez Sepulveda JM, Yang JC, Reed SD, *et al.*

Blood Adv. 2023 Dec 12;7(23):7371-7381. doi: 10.1182/bloodadvances.2023009680

Gene therapies for sickle cell disease: Effectiveness and value

Nikitin D, Beaudoin FL, Thokala P, *et al.*

J Manag Care Spec Pharm. 2023 Nov;29(11):1253-1259. doi: 10.18553/jmcp.2023.29.11.1253

Clonal selection of hematopoietic stem cells after gene therapy for sickle cell disease

Spencer Chapman M, Cull AH, Ciuculescu MF, *et al.*

Nat Med. 2023 Dec;29(12):3175-3183. doi: 10.1038/s41591-023-02636-6

Looking ahead: ethical and social challenges of somatic gene therapy for sickle cell disease in Africa

Munung NS, Nnodu OE, Moru PO, *et al.*

Gene Ther. 2023 Nov 27. doi: 10.1038/s41434-023-00429-7

Current challenges and new approaches to implementing optimal management of sickle cell disease in sub-Saharan Africa

Ally M, Balandya E.

Semin Hematol. 2023 Sep;60(4):192-199. doi: 10.1053/j.seminhematol.2023.08.002

Bridging the Access Gap for Comprehensive Sickle Cell Disease Management Across Sub-Saharan Africa: Learnings for Other Global Health Interventions?

Hegemann L, Narasimhan V, Marfo K, *et al.*

Ann Glob Health. 2023 Nov 14;89(1):76. doi: 10.5334/aogh.4132

Disease knowledge and health literacy in parents of children with sickle cell disease

Ikediashi BG, Ehrmann C, Gomez S, Michel G.

EJHaem. 2023 Aug 11;4(4):956-962. doi: 10.1002/jha2.762

Managing sickle cell disease and related complications in pregnancy: results of an international Delphi panel

Sharma D, Kozanoğlu I, Ataga KI, *et al.*

Blood Adv. 2024 Jan 4:bloodadvances.2023011301. doi: 10.1182/bloodadvances.2023011301

Society for Maternal-Fetal Medicine Consult Series #68: Sickle cell disease in pregnancy

Society for Maternal-Fetal Medicine; Sinkey RG, Ogunsile FJ, Kanter J, Bean C, Greenberg M; Society for Maternal-Fetal Medicine Publications Committee.

Am J Obstet Gynecol. 2024 Feb;230(2):B17-B40. doi: 10.1016/j.ajog.2023.10.031

Managing pregnancy in patients with sickle cell disease from a transfusion perspective.

Habibi A, Benachi A, Lecarpentier E.

Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2023 Dec 8;2023(1):640-645. doi: 10.1182/hematology.2023000497

A comprehensive view of pregnancy in patients with sickle cell disease in high-income countries: the need for robust data and further decline in morbidity and mortality

Joseph L, Driessen M.

Lancet Haematol. 2024 Jan;11(1):e75-e84. doi: 10.1016/S2352-3026(23)00310-1

Sickle cell disease and pregnancy

Carrara J, Habibi A, Benachi A, Cheminet G.

Presse Med. 2023 Dec;52(4):104203. doi: 10.1016/j.lpm.2023.104203

How We Treat Sickle Cell Disease in Pregnancy

James AH, Strouse JJ.

Blood. 2023 Nov 18:blood.2023020728. doi: 10.1182/blood.2023020728

Evaluation of a prophylactic transfusion program on obstetric outcomes in pregnant women with sickle cell disease: A single centre retrospective cohort study

Sobczyk O, Gottardi E, Lefebvre M, *et al.*

Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol. 2023 Nov;290:103-108. doi: 10.1016/j.ejogrb.2023.08.390

Natural history of blood pressure in sickle cell disease pregnancy

Early ML, Luo A, Solow M, *et al.*

Br J Haematol. 2024 Feb;204(2):658-667. doi: 10.1111/bjh.19133

Blood pressure thresholds for the diagnosis of hypertensive disorders of pregnancy in sickle cell disease

Early ML, Raja M, Luo A, *et al.*

Br J Haematol. 2023 Dec 13. doi: 10.1111/bjh.19248

Preimplantation genetic testing for sickle cell disease: a cost-effectiveness analysis

Combs JC, Dougherty M, Yamasaki MU, *et al.*

F S Rep. 2023 Jun 13;4(3):300-307. doi: 10.1016/j.xfre.2023.06.001

CHOICES for sickle cell reproductive health: A protocol of a randomized preconception intervention model for a single gene disorder

Wilkie DJ, Telisnor G, Powell-Roach K, *et al.*

PLoS One. 2023 Dec 7;18(12):e0294907. doi: 10.1371/journal.pone.0294907

Progestin-only contraception is first line for sickle cell disease: a comment on "Hormonal therapies in females with blood disorders: thrombophilia, thrombosis, hemoglobinopathies, and anemias."

Pecker LH, Burke A, Streiff MB, Lanzkron S, Naik RP.

Res Pract Thromb Haemost. 2023 Aug 25;7(6):102183. doi: 10.1016/j.rpth.2023.102183

Pain Frequency and Health Care Utilization Patterns in Women with Sickle Cell Disease Experiencing Menstruation-Associated Pain Crises

Segbefia C, Campbell J, Tartaglione I, et al.

J Womens Health (Larchmt). 2023 Dec;32(12):1284-1291. doi: 10.1089/jwh.2023.0023

Assessment of menstrual health in adolescent and young adults with sickle cell disease

Notice B, Soffer E, Tickle K, et al.

Pediatr Blood Cancer. 2024 Jan;71(1):e30727. doi: 10.1002/pbc.30727

Venous thromboembolism prophylaxis practices for patients with sickle cell disease prior to and during the COVID-19 pandemic

Davila J, Mitchell WB, Morrone K, et al.

Blood Coagul Fibrinolysis. 2023 Dec 1;34(8):471-477. doi: 10.1097/MBC.0000000000001250

Isoquercetin for thromboinflammation in sickle cell disease: a randomized double-blind placebo-controlled trial

Lizarralde-Iragorri MA, Parachalil Gopalan B, Merriweather B, et al.

Blood Adv. 2024 Jan 9;8(1):172-182. doi: 10.1182/bloodadvances.2023011542

"SCULP" study: The benefits of skin graft pellets on the pain of sickle cell leg ulcers (SCLU)

Caboche-Salouhi P, Le Seac'h A, Lionnet F, et al.

J Med Vasc. 2023 Sep;48(3-4):100-104. doi: 10.1016/j.jdmv.2023.09.004

Lung function decline in children with sickle cell disease treated with hydroxyurea

Seidl E, Wilson D, Odame I, Kirby-Allen M, Grasemann H.

Am J Hematol. 2024 Jan;99(1):E19-E21. doi: 10.1002/ajh.27134

The Prevalence of Obstructive Sleep Apnea and Associated Symptoms among Patients with Sickle Cell Disease: A Systematic Review and Meta-analysis

Taherifard E, Taherifard E, Hosseini-Bensenjan M, Sayadi M, Haghpanah S.

Hemoglobin. 2023 Nov;47(6):215-226. doi: 10.1080/03630269.2023.2290507

Sickle cell hepatopathy: An underrecognized and undertreated cause of chronic liver disease

Mohamed KA, Nephew LD, Kaur H.

Clin Liver Dis (Hoboken). 2023 Dec 22;22(6):229-232. doi: 10.1097/CLD.0000000000000092

The liver in sickle cell disease

Duvoux C, Blaise L, Matimbo JJ, et al.

Presse Med. 2023 Dec;52(4):104212. doi: 10.1016/j.lpm.2023.104212

Impact of splenectomy on circulating microparticles in patients with sickle cell anemia

Boulassel MR, Al-Rubkhi K, Al-Qasabi J, et al.

Int J Lab Hematol. 2024 Feb;46(1):141-147. doi: 10.1111/ijlh.14162

Prevalence of bone complications in young patients with sickle cell disease presenting low bone mineral density

Seiller J, Merle B, Fort R, et al.

Bone. 2024 Jan;178:116924. doi: 10.1016/j.bone.2023.116924

Clinical and epidemiological features and therapeutic options of avascular necrosis in patients with sickle cell disease (SCD): a cross-sectional study

Alshurafa A, Soliman AT, De Sanctis V, et al.

Acta Biomed. 2023 Oct 17;94(5):e2023198. doi: 10.23750/abm.v94i5.14603

Longitudinal Assessment of Macular Thickness and Microvascular Changes in Children with Sickle Cell Disease

Hoyek S, Lemire C, Halawa O, Altamirano-Lamarque F, Gonzalez E, Patel NA.
Ophthalmol Retina. 2024 Feb;8(2):184-194. doi: 10.1016/j.oret.2023.09.005

Atypical Foveal and Parfoveal Abnormalities in Sickle Cell Disease

Orssaud C, Flammarión E, Michon A, Ranque B, Arlet JB.
Retina. 2023 Nov 7. doi: 10.1097/IAE.0000000000003987

Longitudinal analysis of microvascular changes in sickle cell disease using swept-source optical coherence tomography angiography

Enjalbert A, Giocanti-Auregan A, Fajnkuchen F, Torres-Villaros H.
Retina. 2023 Nov 29. doi: 10.1097/IAE.0000000000004013

Visual outcome of treating proliferative sickle cell retinopathy in 108 eyes

Okonkwo ON, Hassan AO, Oyekunle I, Akanbi T, Agweye C.
Eur J Ophthalmol. 2023 Sep 5:11206721231199273. doi: 10.1177/11206721231199273

Main nose-throat-ears, and ophthalmic features in sickle cell disease children

Tshilolo L, Kelekele J.
Presse Med. 2023 Dec;52(4):104210. doi: 10.1016/j.lpm.2023.104210

Peak nasal inspiratory flow in children and adolescents with sickle cell disease: a case-control study

Vieira AK, Alvim CG, Braga CP, et al.
Rev Assoc Med Bras (1992). 2023 Sep 25;69(10):e20210819. doi: 10.1590/1806-9282.20210819

Investigation on the effects of long-term antibiotic therapy in sickle cell disease associated with molar-incisor hypomineralisation-a pilot study

Kumar H, McCafferty K, Neboda C, Chase I.
J Clin Pediatr Dent. 2023 Sep;47(5):37-42. doi: 10.22514/jocpd.2023.052

Evaluation of Mandibular Bone Microstructure in CT Scans of People with Sickle Cell Disease

Almeida VSM, Soares MQS, Leite-Ribeiro PM, Rubira-Bullen IRF, Lins-Kusterer LEF, Sarmento VA.
Eur J Dent. 2023 Sep 20. doi: 10.1055/s-0043-1771200

EPAS1-mutated paragangliomas associated with haemoglobin disorders

Mancini M, Buffet A, Porte B, et al.
Br J Haematol. 2024 Jan 9. doi: 10.1111/bjh.19278

Safety of Ultrasound Contrast Agents in Pediatric Patients With Sickle Cell Disease and Trait

Ntoulia A, Darge K, Thompson AA, Back SJ.
J Ultrasound Med. 2024 Jan;43(1):189-200. doi: 10.1002/jum.16341

Invasive Bacterial Infections in Children With Sickle Cell Disease: 2014-2019

Gaschignard J, Koehl B, Rees DC, et al.; BACT-SPRING study group.
Pediatrics. 2023 Oct 1;152(4):e2022061061. doi: 10.1542/peds.2022-061061

Penicillin Prophylaxis in Patients With Sickle Cell Disease Beyond Age 5 Years

Eastep TG, Kendersky RM, Zook J, Moore A.
J Pediatr Pharmacol Ther. 2023;28(6):519-523. doi: 10.5863/1551-6776-28.6.519

Nosocomial infections in sickle cell anemia patients: Prevention through multi-disciplinary approach: A review

Obeagu EI, Obeagu GU, Akinleye CA, Igwe MC.
Medicine (Baltimore). 2023 Dec 1;102(48):e36462. doi: 10.1097/MD.00000000000036462

COVID-19 outcomes in patients with sickle cell disease and sickle cell trait compared with individuals without sickle cell disease or trait: a systematic review and meta-analysis

Michelon I, Vilbert M, Pinheiro IS, et al.
EClinicalMedicine. 2023 Dec 8;66:102330. doi: 10.1016/j.eclim.2023.102330

Impact of COVID-19 on incidence, clinical presentation, and prognosis of acute chest syndrome in patients with sickle cell disease

Dubois G, Virot E, Marie M, Poutrel S, Cannas G, Hot A.
EJHaem. 2023 Oct 2;4(4):970-976. doi: 10.1002/jha2.768

A study of 28 pregnant women with sickle cell disease and COVID-19: elevated maternal and fetal morbidity rates

Joseph L, De Luna G, Bernit E, *et al.*
Haematologica. 2023 Oct 19. doi: 10.3324/haematol.2023.283300

Increasing COVID-19 Vaccination Rates for Children With Sickle Cell Disease

Yan AP, Archer NM, Arnold D, *et al.*
Pediatrics. 2023 Oct 1;152(4):e2022061011. doi: 10.1542/peds.2022-061011

Multicomponent Strategy Improves Human Papillomavirus Vaccination Rates Among Adolescents with Sickle Cell Disease

Aurora T, Cole A, Rai P, *et al.*
J Pediatr. 2024 Feb;265:113791. doi: 10.1016/j.jpeds.2023.113791

Identifying Barriers to HPV Vaccination for Patients With Sickle Cell Disease and Childhood Cancer Survivors

Rahim MQ, Jacob SA, Coven SL, *et al.*
J Pediatr Hematol Oncol. 2023 Nov 1;45(8):e940-e947. doi: 10.1097/MPH.0000000000002752

Evaluating self- vs interviewer-administered screening for depression in sickle cell disease

Lysandrou M, Quaye N, Landes K, *et al.*
Blood Adv. 2024 Feb 13;8(3):699-702. doi: 10.1182/bloodadvances.2023012083

Life after sickle cell disease, is it really uhuru?

Pecker LH, Akinsete AM, Carroll CP, *et al.*
Lancet Haematol. 2023 Dec;10(12):e946-e949. doi: 10.1016/S2352-3026(23)00306-X

Shared decision-making between paediatric haematologists, children with sickle cell disease and their parents: an exploratory study

Wijngaarde R, Koning M, Fijnvandraat K, Ubbink D.
Eur J Pediatr. 2023 Oct 31. doi: 10.1007/s00431-023-05280-x

Evaluating oral health needs and resources for the sickle cell disease population

Thakrar D, Alkhouri N, Devalia U.
Int J Paediatr Dent. 2023 Sep;33 Suppl 2:78-80. doi: 10.1111/ipd.13115

Quality of Web-Based Sickle Cell Disease Resources for Health Care Transition: Website Content Analysis

Annesi T, Steinway C, Oluwole T, *et al.*
JMIR Pediatr Parent. 2023 Dec 13;6:e48924. doi: 10.2196/48924

Prevalence and cost of sickle cell disease in France: real-world analysis using data from the Echantillon Généraliste des Bénéficiaires

Beillat M, Durand-Zaleski I, Pirenne F, Bénard S, Chillotti L, Galacteros F.
Front Public Health. 2023 Sep 21;11:1215605. doi: 10.3389/fpubh.2023.1215605

Burden of employment loss and absenteeism in adults and caregivers of children with sickle cell disease

Gordon RD, Welkie RL, Quaye N, *et al.*
Blood Adv. 2024 Jan 17:bloodadvances.2023012002. doi: 10.1182/bloodadvances.2023012002

Evaluating Consistency of Documented ICD Codes for Hospitalized Patients With Sickle Cell Disease

Rosenbaum KEF, Chittams JL, McHugh MD, Lasater KB.
Hosp Pediatr. 2023 Oct 1;13(10):e274-e279. doi: 10.1542/hpeds.2022-007029

Madrid Newborn Sickle Cell Disease Cohort: clinical outcomes, stroke prevention and survival

García-Morin M, Bardón-Cancho EJ, Beléndez C, et al.

Ann Hematol. 2024 Feb;103(2):373-383. doi: 10.1007/s00277-023-05539-1

High Throughput Newborn Screening for Sickle Cell Disease - Application of Two-Tiered Testing with a qPCR-Based Primary screen

Janda J, Hegert S, Bzdok J, et al.

Klin Padiatr. 2023 Nov;235(6):366-372. doi: 10.1055/a-2153-7789

Mental and Emotional Health of Caregivers of Youth with Sickle Cell Disease: A Systematic Review

Bruzzone JM, Usseglio J, Iannacci-Manasia L, Diggs KA, Smaldone AM, Green NS.

J Health Care Poor Underserved. 2023;34(3):1070-1104

Social adjustment in children diagnosed with sickle cell disease: A retrospective study

Zwicker HM, Fay-McClymont TB, Hou SHJ, et al.

Pediatr Blood Cancer. 2024 Mar;71(3):e30807. doi: 10.1002/pbc.30807

Daily Loneliness Affects Quality of Life in Sickle Cell Disease

Bediako SM, Wang Y.

Int J Behav Med. 2023 Dec 14. doi: 10.1007/s12529-023-10247-1

The Burden of Sickle Cell Disease on Children and Their Caregivers: Caregiver Reports of Children's Health-Related Quality of Life and School Experiences, Caregiver Burden, and Their Association with Frequency of Vaso-Occlusive Crises

Campbell A, Rizio AA, McCausland KL, et al.

Patient Relat Outcome Meas. 2023 Nov 28;14:369-381. doi: 10.2147/PROM.S419607

Poverty and the wellbeing of children with sickle cell disease: The mediating role of parenting stress

Moody KL, Cain G, Worthy J.

Pediatr Blood Cancer. 2024 Feb;71(2):e30770. doi: 10.1002/pbc.30770

Impact of community health workers on quality of life in adolescents and young adults with sickle cell disease: The SHIP-HU study

Sisler I, McClish DK, Villella A, Valrie C, Smith WR.

Br J Haematol. 2024 Feb;204(2):649-657. doi: 10.1111/bjh.19113

Caught between pity, explicit bias, and discrimination: a qualitative study on the impact of stigma on the quality of life of persons living with sickle cell disease in three African countries

Munung NS, Treadwell M, Kamga KK, et al.

Qual Life Res. 2024 Feb;33(2):423-432. doi: 10.1007/s11136-023-03533-8

Views of adults living with sickle cell disease on the theoretical return of secondary genomic findings

Floyd KJ, Wossenseged F, Buscetta AJ, Fasaye GA, Bonham VL.

Genet Med. 2024 Jan;26(1):100993. doi: 10.1016/j.gim.2023.100993

Sickle cell disease: embedding patient participation into an international conference can transform the role of lived experience

Pellegrini M, Chakravorty S, Del Mar Manu Pereira M, et al.

Orphanet J Rare Dis. 2023 Nov 1;18(1):341. doi: 10.1186/s13023-023-02951-8

Priority Outcomes in Sickle Cell Disease Treatment: Co-Creation and Implementation of a Preference Exercise With Patients and Caregivers to Inform Drug Development

Jalowsky M, Hauber B, Scott MJ, et al.

J Patient Exp. 2023 Nov 15;10:23743735231213767. doi: 10.1177/23743735231213767

Monitoring and responding to signals of suicidal ideation in pragmatic clinical trials: Lessons from the GRACE trial for Chronic Sickle Cell Disease Pain

Swirsky ES, Boyd AD, Gu C, et al.

Contemp Clin Trials Commun. 2023 Oct 5;36:101218. doi: 10.1016/j.conc.2023.101218

THromboprophylaxis In Sickle Cell Disease with central venous catheters (THIS): an internal pilot randomised controlled trial protocol

Abdulrehman J, Forté S, Tomlinson G, *et al.*

BMJ Open. 2024 Jan 3;14(1):e079363. doi: 10.1136/bmjopen-2023-079363

The challenge of clinical end points in sickle cell disease

Ataga KI.

Blood. 2023 Dec 14;142(24):2047-2054. doi: 10.1182/blood.2023021220

Potential inflammatory targets in the integrative health care of patients with sickle cell disease

Khan SA, Halawani SH, Zugaibi TA, Khan SA.

Exp Ther Med. 2023 Sep 1;26(4):485. doi: 10.3892/etm.2023.12184

Subcutaneous injection of IHP-102 prevents lung vaso occlusion in sickle cell disease mice

Dubey RK, Vats R, Brzoska T, *et al.*

Haematologica. 2023 Oct 19. doi: 10.3324/haematol.2023.283716

Epeleuton, a novel synthetic ω-3 fatty acid, reduces the hypoxia/reperfusion stress in a mouse model of sickle cell disease

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

Haematologica. 2023 Dec 14. doi: 10.3324/haematol.2023.284028

Long-Term L-Glutamine Treatment Reduces Hemolysis without Ameliorating Hepatic Vaso-Occlusion and Liver Fibrosis in a Mouse Model of Sickle Cell Disease

Katoch O, Ungalara R, Kaminski T, *et al.*

Biomedicines. 2023 Aug 29;11(9):2412. doi: 10.3390/biomedicines11092412

Adverse effects of delta-9-tetrahydrocannabinol on sickle red blood cells

Hatem A, Esperti S, Murciano N, *et al.*

Am J Hematol. 2023 Dec;98(12):E383-E386. doi: 10.1002/ajh.27109

High-throughput quantification of red blood cell deformability and oxygen saturation to probe mechanisms of sickle cell disease

Williams DC, Wood DK.

Proc Natl Acad Sci U S A. 2023 Nov 28;120(48):e2313755120. doi: 10.1073/pnas.2313755120

A preliminary study of phosphodiesterases and adenylyl cyclase signaling pathway on red blood cell deformability of sickle cell patients

Goksel E, Ugurel E, Nader E, *et al.*

Front Physiol. 2023 Sep 15;14:1215835. doi: 10.3389/fphys.2023.1215835

Blood rheology and vascular function in sickle cell trait and sickle cell disease: From pathophysiological mechanisms to clinical usefulness

Connes P.

Clin Hemorheol Microcirc. 2023 Dec 7. doi: 10.3233/CH-238122

Hemolysis-driven IFN α production impairs erythropoiesis by negatively regulating EPO signaling in sickle cell disease

Han Y, Gao C, Liu Y, *et al.*

Blood. 2023 Dec 20:blood.2023021658. doi: 10.1182/blood.2023021658

Neutrophils in sickle cell disease: Exploring their potential role as a therapeutic target

de Ligt LA, Gaartman AE, Biemond BJ, Fijnvandraat K, van Bruggen R, Nur E.

Am J Hematol. 2024 Jan 31. doi: 10.1002/ajh.27224

Circulating Iron in Patients with Sickle Cell Disease Mediates the Release of Neutrophil Extracellular Traps

Van Avondt K, Schimmel M, Bulder I, *et al.*

Transfus Med Hemother. 2023 Mar 15;50(4):321-329. doi: 10.1159/000526760

Aberrant GPA expression and regulatory function of red blood cells in sickle cell disease

Marshall JN, Klein MN, Karki P, *et al.*

Blood Adv. 2024 Jan 17:bloodadvances.2023011611. doi: 10.1182/bloodadvances.2023011611

Complement involvement in sickle cell disease

Meuleman MS, Roumenina LT, Grunenwald A.

Presse Med. 2023 Dec;52(4):104205. doi: 10.1016/j.lpm.2023.104205

Impaired hemoglobin clearance by sinusoidal endothelium promotes vaso-occlusion and liver injury in sickle cell disease

Kaminski TW, Katoch O, Li Z, *et al.*

Haematologica. 2023 Nov 9. doi: 10.3324/haematol.2023.283792

Polyglobulies

Idiopathic erythrocytosis: A diagnostic and management challenge with emerging areas for exploration

O'Neill C, O'Connell C.

Br J Haematol. 2024 Jan 23. doi: 10.1111/bjh.19287

Carbon monoxide rebreathing method is a reliable test to evaluate the red cell mass in polycythaemia

Maaziz N, Georges M, Basille D, *et al.*

Br J Haematol. 2024 Feb;204(2):706-709. doi: 10.1111/bjh.19169

Idiopathic erythrocytosis: a germline disease?

Elli EM, Mauri M, D'Aliberti D, *et al.*

Clin Exp Med. 2024 Jan 20;24(1):11. doi: 10.1007/s10238-023-01283-y

Targeted NGS analysis reveals a complex genetic background of idiopathic erythrocytosis in a large Venetian family

Bertozzi I, Benetti A, Regazzo D, *et al.*

Genes Dis. 2023 May 18;11(2):561-563. doi: 10.1016/j.gendis.2023.03.030

Thalassémie

Unmet needs in β-thalassemia and the evolving treatment landscape

Njeim R, Naouss B, Bou-Fakhredin R, Haddad A, Taher A.

Transfus Clin Biol. 2024 Feb;31(1):48-55. doi: 10.1016/j.tracli.2023.12.003

Management of transfusion-dependent β-thalassemia (TDT): Expert insights and practical overview from the Middle East

El-Beshlawy A, Dewedar H, Hindawi S, *et al.*

Blood Rev. 2024 Jan;63:101138. doi: 10.1016/j.blre.2023.101138

'Phenoconversion' in adult patients with β-thalassemia

Musallam KM, Barella S, Origa R, *et al.*; Webthal® project.

Am J Hematol. 2024 Jan 2. doi: 10.1002/ajh.27194

Luspatercept stimulates erythropoiesis, increases iron utilization, and redistributes body iron in transfusion-dependent thalassemia

Garbowski MW, Ugidos M, Risueño A, *et al.*

Am J Hematol. 2024 Feb;99(2):182-192. doi: 10.1002/ajh.27102

Pyruvate kinase activators: targeting red cell metabolism in thalassemia

Kuo KHM.

Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2023 Dec 8;2023(1):114-120. doi:

10.1182/hematology.2023000468

Amlodipine therapy in β-thalassemia patients: a systematic review and meta-analysis on ferritin levels and liver MRI T2*

Aliasgharian A, Karami H, Zahedi M, et al.

Thalass Rep. 2023; 13(4):241-252. doi: 10.3390/thalassrep13040021

Successful chelation in beta-thalassemia major in the 21st century

Fragodimitri C, Schiza V, Giakoumis A, et al.

Medicine (Baltimore). 2023 Oct 13;102(41):e35455. doi: 10.1097/MD.00000000000035455

Drug Selection and Posology, Optimal Therapies and Risk/Benefit Assessment in Medicine: The Paradigm of Iron-Chelating Drugs

Kontoghiorghes GJ.

Int J Mol Sci. 2023 Nov 25;24(23):16749. doi: 10.3390/ijms242316749

Adherence to Iron Chelation Therapy Among Children with Beta Thalassemia Major: A Multicenter Cross-Sectional Study

Keowmani T, Teo SC, Yap KC, et al.

Hemoglobin. 2023 Nov;47(6):237-244. doi: 10.1080/03630269.2023.2295291

Calcium channel blockers for preventing cardiomyopathy due to iron overload in people with transfusion-dependent beta thalassaemia

Padhani ZA, Gangwani MK, Sadaf A, et al.

Cochrane Database Syst Rev. 2023 Nov 17;11(11):CD011626. doi: 10.1002/14651858.CD011626.pub3

Pancreatic T2* Magnetic Resonance Imaging for Prediction of Cardiac Arrhythmias in Transfusion-Dependent Thalassemia

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

J Clin Med. 2023 Sep 16;12(18):6015. doi: 10.3390/jcm12186015

Phenotypic Clustering of Beta-Thalassemia Intermedia Patients Using Cardiovascular Magnetic Resonance

Meloni A, Parravano M, Pistoia L, et al.

J Clin Med. 2023 Oct 24;12(21):6706. doi: 10.3390/jcm12216706

Changing trends in the prevalence of heart failure impairment with Thalassemias over three decades

Tang H, Zhang N, Deng J, Zhou K.

Eur J Clin Invest. 2024 Jan;54(1):e14098. doi: 10.1111/eci.14098

Cardiac complications in thalassemia throughout the lifespan: Victories and challenges

Wood JC.

Ann N Y Acad Sci. 2023 Dec;1530(1):64-73. doi: 10.1111/nyas.15078

Research on the clinical factors of cardiac iron deposition in children with beta-thalassemia major

Zhou Y, Cao Y, Fang Z, et al.

Eur J Pediatr. 2023 Nov 8. doi: 10.1007/s00431-023-05300-w

Low Vitamin D Levels Are Associated with Increased Cardiac Iron Uptake in Beta-Thalassemia Major

Meloni A, Pistoia L, Vassalle C, et al.

Diagnostics (Basel). 2023 Dec 13;13(24):3656. doi: 10.3390/diagnostics13243656

Pregnancy outcomes and iron status in β-thalassemia major and intermedia: a systematic review and meta-analysis

Vlachodimitropoulou E, Mogharbel H, Kuo KHM, et al.

Blood Adv. 2024 Feb 13;8(3):746-757. doi: 10.1182/bloodadvances.2023011636

Four-Dimensional Echocardiographic Evaluation of Cardiac Iron Overload in Patients with Beta-Thalassemia Major

Fedai AB, Karakulak UN, Aladag E, Sayinalp N.

Cardiovasc Toxicol. 2024 Jan;24(1):41-48. doi: 10.1007/s12012-023-09813-6

Macitentan Administration for Pulmonary Hypertension Due to β-thalassemia with Multiple Organ Failure: A Case Report

Takagi K, Kasai H, Tani H, Sakao S, Sugiura T, Suzuki T.
Intern Med. 2023 Nov 13. doi: 10.2169/internalmedicine.2307-23

Extramedullary haematopoiesis in patients with thalassemia: a cross-sectional description of its prevalence, clinical features and survival

Chapchap EC, Silva MMA, Baroni RH, et al.
Hematol Transfus Cell Ther. 2023 Aug 26:S2531-1379(23)00158-X. doi: 10.1016/j.htct.2023.07.005

Correlation of Transient Elastography with Liver Iron Concentration and Serum Ferritin Levels in Patients with Transfusion-Dependent Thalassemia Major from Oman

Khan H, Panjwani V, Al Rahbi S, et al.
Mediterr J Hematol Infect Dis. 2023 Sep 1;15(1):e2023048. doi: 10.4084/MJHID.2023.048

Perturbations in lipid metabolism and gut microbiota composition precede cardiac dysfunction in a mouse model of thalassemia

Liu Y, Fillebeen C, Forest A, et al.
FASEB J. 2023 Dec;37(12):e23257. doi: 10.1096/fj.202301043R

Pretransfusion hemoglobin level and mortality in adults with transfusion-dependent β-thalassemia

Musallam KM, Barella S, Origa R, et al.
Blood. 2023 Nov 17:blood.2023022460. doi: 10.1182/blood.2023022460

How do we translate gaps and unmet needs of blood management for thalassemia into a collaborative implementation framework?

Limwongse C, Rojnuckarin P, Kupatawintu P, et al.
Transfus Med. 2023 Dec;33(6):497-502. doi: 10.1111/tme.13011

Effect of Benson's relaxation technique versus music intervention on physiological parameters and stress of children with thalassemia during blood transfusions: A randomized controlled trial

Badr EA, Ibrahim H, Saleh SE.
J Pediatr Nurs. 2023 Nov-Dec;73:e251-e259. doi: 10.1016/j.pedn.2023.09.018

Magnetic resonance imaging assessment of the changes of cardiac and hepatic iron load in thalassemia patients before and after hematopoietic stem cell transplantation

Xu F, Li D, Tang C, Liang B, Guan K, Liu R, Peng P.
Sci Rep. 2023 Nov 10;13(1):19652. doi: 10.1038/s41598-023-46524-y

Speckle tracking echocardiography-derived left ventricular global longitudinal strain in ex-thalassemics

Paul A, Kulkarni U, Yadav B, et al.
PLoS One. 2023 Nov 1;18(11):e0293452. doi: 10.1371/journal.pone.0293452

Health-Related Quality-of-Life Profile of Pediatric Patients with β Thalassemia after Hematopoietic Stem Cell Transplantation

Mulas O, Efficace F, Orofino MG, et al.
J Clin Med. 2023 Sep 19;12(18):6047. doi: 10.3390/jcm12186047

Treosulfan Exposure Predicts Thalassemia-Free Survival in Patients with Beta Thalassemia Major Undergoing Allogeneic Hematopoietic Cell Transplantation

Pai AA, Mohanan E, Panetta JC, et al.
Clin Pharmacol Ther. 2024 Jan;115(1):116-125. doi: 10.1002/cpt.3078

Busulfan-Based and Treosulfan-Based Myeloablative Conditioning for Allogeneic Transplantation in Children with Thalassemia Major: a Single-Center Experience From Southern Turkey

Aygüneş U, Karagun BS, Ay Tuncel D, Sasmaz HI, Antmen B.
Exp Clin Transplant. 2023 Nov;21(11):883-892. doi: 10.6002/ect.2023.0143

Hematopoietic stem cell transplantation for B-thalassemia major with alemtuzumab

Sánchez LM, George A, Friend BD, et al.

Pediatr Hematol Oncol. 2023 Dec 22:1-13. doi: 10.1080/08880018.2023.2296933

Effect of serum panel reactive antibodies on allogeneic hematopoietic stem cell transplantation in pediatric thalassemia patients: A single-center experience

Malbora B, Sarbay H, Dogusan Z, Atay AA.

Pediatr Transplant. 2024 Feb;28(1):e14648. doi: 10.1111/petr.14648

Posterior Reversible Encephalopathy Syndrome in Pediatric Hematopoietic Stem Cell Transplantation with Beta Major Thalassemia: The Association between the PRES Occurrence and Class of Beta Major Thalassemia

Jafari L, Behfar M, Tabatabaie S, et al.

Clin Transplant. 2024 Jan;38(1):e15164. doi: 10.1111/ctr.15164

When should gene therapy be considered for transfusion-dependent β-thalassemia patients?

Mensah C, Sheth S.

Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2023 Dec 8;2023(1):121-124. doi:

10.1182/hematology.2023000513

Defining curative endpoints for transfusion-dependent β-thalassemia in the era of gene therapy and gene editing

Corbacioglu S, Frangoul H, Locatelli F, Hobbs W, Walters M.

Am J Hematol. 2023 Dec 15. doi: 10.1002/ajh.27166

Gene addition for beta thalassemia

Kwiatkowski JL.

Ann N Y Acad Sci. 2023 Dec;1530(1):105-109. doi: 10.1111/nyas.15070

CRISPR/Cas-based gene editing in therapeutic strategies for beta-thalassemia

Zeng S, Lei S, Qu C, Wang Y, Teng S, Huang P.

Hum Genet. 2023 Dec;142(12):1677-1703. doi: 10.1007/s00439-023-02610-9

Drug product attributes predict clinical efficacy in betibeglogene autotemcel gene therapy for β-thalassemia

Whitney D, Shestopalov I, Fincker M, et al.

Mol Ther Methods Clin Dev. 2023 Nov 10;31:101155. doi: 10.1016/j.omtm.2023.101155

Non-Viral Episomal Vector Mediates Efficient Gene Transfer of the β-Globin Gene into K562 and Human Haematopoietic Progenitor Cells

Lazaris VM, Simantirakis E, Stavrou EF, et al.

Genes (Basel). 2023 Sep 8;14(9):1774. doi: 10.3390/genes14091774

Splenectomy is significantly associated with thrombosis but not with pulmonary hypertension in patients with transfusion-dependent thalassemia: a meta-analysis of observational studies

Kalamara TV, Dodos K, Vlachaki E.

Front Med (Lausanne). 2023 Oct 11;10:1259785. doi: 10.3389/fmed.2023.1259785

Modified Magnetic Resonance Imaging Burden of Cerebral Small Vessel Disease and Related Risk Factors in Patients With Thalassemia

Liu X, Yang K, Sun L, et al.

Neurologist. 2023 Oct 20. doi: 10.1097/NRL.0000000000000541

A prospective guide for clinical implementation of selected OGTT-derived surrogate indices for the evaluation of β-cell function and insulin sensitivity in patients with transfusion-dependent β-thalassaemia

De Sanctis V, Soliman AT, Daar S, et al.

Acta Biomed. 2023 Dec 5;94(6):e2023221. doi: 10.23750/abm.v94i6.15329

The effects of excess weight on glucose homeostasis in young adult females with β-thalassemia major (β-TM): a preliminary retrospective study

De Sanctis V, Daar S, Soliman AT, Tzoulis P, Yassin M, Kattamis C.

Acta Biomed. 2023 Oct 17;94(5):e2023225. doi: 10.23750/abm.v94i6.14909

A Multicenter ICET-A Study on Age at Menarche and Menstrual Cycles in Patients with Transfusion-Dependent Thalassemia (TDT) who Started Early Chelation Therapy with Different Chelating Agents

Di Maio S, Marzuillo P, Daar S, et al.

Mediterr J Hematol Infect Dis. 2023 Nov 1;15(1):e2023058. doi: 10.4084/MJHID.2023.058

β-Thalassemia and Diabetes Mellitus: Current State and Future Directions

Taneera J, Mahgoub E, Qannita R, et al.

Horm Metab Res. 2023 Oct 23. doi: 10.1055/a-2185-5073

Biochemical Markers of Early Renal Dysfunction in Patients with β-thalassemia Major: A Systematic Review and Meta-analysis

Arian M, Oghazian MB, Noureldine MHA, et al.

Curr Med Chem. 2023 Oct 26. doi: 10.2174/0109298673250805230922054406

Effects on hearing after long-term use of iron chelators in beta-thalassemia: Over twenty years of longitudinal follow-up

Aldè M, Ambrosetti U, Giuditta M, Cassinero E, Piatti G.

Auris Nasus Larynx. 2023 Oct 29;51(2):271-275. doi: 10.1016/j.anl.2023.10.005

Association of osteoporosis and sarcopenia with fracture risk in transfusion-dependent thalassemia

Thavonlun S, Houngngam N, Kingpetch K, et al.

Sci Rep. 2023 Sep 29;13(1):16413. doi: 10.1038/s41598-023-43633-6

Thalassemia and malignancies: Updates from the literature

Hodroj MH, Taher A.

Ann N Y Acad Sci. 2023 Nov;1529(1):14-20. doi: 10.1111/nyas.15061

Oral health and caries risk profile assessment using the Cariogram in thalassemia patients with or without splenectomy: A cross-sectional study

Fadel HT, Zolaly MA, Qarah LA, Alharbi MO, Alrehili MS, Tarawah AM.

Dent Med Probl. 2023 Jul-Sep;60(3):453-458. doi: 10.17219/dmp/147798

Role of feature tracking cardiac magnetic resonance imaging in early detection of cardiac dysfunction in β-thalassemia patients recovered from COVID-19: A cross-sectional study

Houshmand G, Parsaee M, Najmafshar L, et al.

Health Sci Rep. 2024 Jan 4;7(1):e1783. doi: 10.1002/hsr2.1783

Acute liver injury after SARS-CoV-2 vaccination and luspatercept administration in a patient with β-thalassemia

Leoni S, Bou-Fakhredin R, Granata F, et al.

Ann Hematol. 2024 Jan 3. doi: 10.1007/s00277-023-05591-x

Hemoglobin H Disease and Growth: A Comparative Study of DHbH and NDHbH Patients

Hunnuan I, Sanpkit K, Lertbannaphong O, Buaboonnam J.

Mediterr J Hematol Infect Dis. 2023 Sep 1;15(1):e2023045. doi: 10.4084/MJHID.2023.045

Pediatric reference intervals of the hemoglobin fractions HbA₂, HbF and HbA₀ using high-performance liquid chromatography and capillary electrophoresis

Lauridsen KM, Kristiansen HP, Winther-Larsen A.

Clin Chim Acta. 2023 Sep 1;549:117557. doi: 10.1016/j.cca.2023.117557

Global distribution of β-thalassemia mutations: An update

Rao E, Kumar Chandraker S, Misha Singh M, Kumar R.

Gene. 2024 Feb 20;896:148022. doi: 10.1016/j.gene.2023.148022

Prevalence and genetic analysis of triplicated α -globin gene in Ganzhou region using high-throughput sequencing

Xie X, Gan J, Liu Z, et al.

Front Genet. 2023 Oct 19;14:1267892. doi: 10.3389/fgene.2023.1267892

An unusual case of thalassemia intermedia with inheritable complex repeats detected by single-molecule optical mapping

Zhang Q, Lin P, Mao A, et al.

Haematologica. 2023 Sep 28. doi: 10.3324/haematol.2023.282902

When a synonymous mutation breaks the silence in a thalassaemia patient

Gorivale M, Sawant P, Kargutkar N, et al.

Br J Haematol. 2024 Feb;204(2):677-682. doi: 10.1111/bjh.19115

Gaucher-like Cells in Thalassemia Intermedia: Is It a Challenge?

Komninaka V, Flevari P, Karkaletsis G, et al.

Diseases. 2023 Nov 6;11(4):161. doi: 10.3390/diseases11040161

Measurement of Erythrocyte Lifespan Using a CO Breath Test in Patients with Thalassemia and the Impact of Treatment

Zhou Y, Liao G, Li J, et al.

Mediterr J Hematol Infect Dis. 2023 Sep 1;15(1):e2023050. doi: 10.4084/MJHID.2023.050

The Long Scientific Journey of Sirolimus (Rapamycin): From the Soil of Easter Island (Rapa Nui) to Applied Research and Clinical Trials on β -Thalassemia and Other Hemoglobinopathies

Gambari R, Zuccato C, Cosenza LC, et al.

Biology (Basel). 2023 Sep 2;12(9):1202. doi: 10.3390/biology12091202

Activating transcription factor 4 in erythroid development and [Formula: see text]-thalassemia: a powerful regulator with therapeutic potential

Li J, Lv A, Chen M, Xu L, Huang H.

Ann Hematol. 2023 Oct 31. doi: 10.1007/s00277-023-05508-8

A human anti-matriptase-2 antibody limits iron overload, α -globin aggregates and splenomegaly in β -thalassemic mice

Wake MS, Palin A, Belot A, et al.

Blood Adv. 2024 Jan 19:bloodadvances.2023012010. doi: 10.1182/bloodadvances.2023012010

Lactate administration improves laboratory parameters in murine models of iron overload

Liu W, Wu Y, Wei H, et al.

Blood. 2024 Jan 9:blood.2023021695. doi: 10.1182/blood.2023021695

Accelerated atherosclerosis in beta-thalassemia

Hurtado J, Sellak H, Joseph G, et al.

Am J Physiol Heart Circ Physiol. 2023 Nov 1;325(5):H1133-H1143. doi: 10.1152/ajpheart.00306.2023

Hémoglobinopathies – Autres maladies du globule rouge

Ten years of a neonatal screening program for hemoglobinopathies in Friuli-Venezia Giulia: first regional experience in Italy

Testa ER, Robazza M, Barbieri F, et al.

Blood Transfus. 2023 Nov 30. doi: 10.2450/BloodTransfus.646

Lessons learnt in the screening and diagnosis of haemoglobinopathies

Daniel Y, Henthorn J.

Br J Haematol. 2024 Jan;204(1):68-73. doi: 10.1111/bjh.19181

Bridging the gaps in newborn screening programmes: Challenges and opportunities to detect haemoglobinopathies in Africa

Twum S, Fosu K, Felder RA, Sarpong KAN.

Afr J Lab Med. 2023 Dec 14;12(1):2225. doi: 10.4102/ajlm.v12i1.2225

Diagnosis and screening of abnormal hemoglobins

Sani A, Idrees Khan M, Shah S, *et al.*

Clin Chim Acta. 2024 Jan 1;552:117685. doi: 10.1016/j.cca.2023.117685

The blood count as a compass to navigate in the ever-changing landscape of the carrier state of hemoglobinopathies: a single-center Italian experience

Marchesani S, Di Mauro M, Ceglie G, *et al.*

Front Pediatr. 2023 Oct 6;11:1228443. doi: 10.3389/fped.2023.1228443

A 16-year bicentric retrospective analysis of ovarian tissue cryopreservation in pediatric units: indications, results, and outcome

Grellet-Grün M, Delepine B, Le Van Quyen P, *et al.*

Front Endocrinol (Lausanne). 2023 Aug 31;14:1158405. doi: 10.3389/fendo.2023.1158405

Thyroid and Adrenal Dysfunction in Hemoglobinopathies Before and After Allogeneic Hematopoietic Cell Transplant

Mandava M, Lew J, Tisdale JF, Limerick E, Fitzhugh CD, Hsieh MM.

J Endocr Soc. 2023 Oct 31;7(12):bvad134. doi: 10.1210/jendso/bvad134

Hoping for a normal life: Decision-making on hematopoietic stem cell transplantation by patients with a hemoglobinopathy and their caregivers

Mekelenkamp H, de Vries M, Saalmink I, *et al.*; SCORE consortium.

Pediatr Blood Cancer. 2024 Mar;71(3):e30808. doi: 10.1002/pbc.30808

Nephrological Complications in Hemoglobinopathies: SITE Good Practice

Ruffo GB, Russo R, Casini T, *et al.*

J Clin Med. 2023 Dec 2;12(23):7476. doi: 10.3390/jcm12237476

UK Haemoglobin Disorders Peer Review: A Quality Standards-based review programme for sickle cell disease and thalassaemia

Chakravorty S, Drasar E, Kaya B, *et al.*

Br J Haematol. 2024 Feb;204(2):668-676. doi: 10.1111/bjh.19114

Endocrinopathies in Hemoglobinopathies: What Is the Role of Iron?

Evangelidis P, Venou TM, Fani B, Vlachaki E, Gavriilaki E; on behalf of the International Hemoglobinopathy Research Network (INHERENT).

Int J Mol Sci. 2023 Nov 13;24(22):16263. doi: 10.3390/ijms242216263

Gene Therapy for Hemoglobinopathies

Lidonnici MR, Scaramuzza S, Ferrari G.

Hum Gene Ther. 2023 Sep;34(17-18):793-807. doi: 10.1089/hum.2023.138

CRISPR-based precision medicine for hematologic disorders: Advancements, challenges, and prospects

Sahu S, Poplawska M, Lim SH, Dutta D.

Life Sci. 2023 Nov 15;333:122165. doi: 10.1016/j.lfs.2023.122165

Reducing the transcriptional read-through rate of a lentiviral vector for β-thalassemia gene therapy

Wu J, Chen Y, Shen W, Zhang J, Zeng F.

J Gene Med. 2024 Jan;26(1):e3640. doi: 10.1002/jgm.3640

Base editing of the HBG promoter induces potent fetal hemoglobin expression with no detectable off-target mutations in human HSCs

Han W, Qiu HY, Sun S, *et al.*

Cell Stem Cell. 2023 Dec 7;30(12):1624-1639.e8. doi: 10.1016/j.stem.2023.10.007

Thrombosis risk with haemoglobin C trait and haemoglobin C disease: A systematic review

Jacobs JW, Sharma D, Stephens LD, *et al.*

Br J Haematol. 2024 Jan 30. doi: 10.1111/bjh.19313

Diagnostic yield of targeted next-generation sequencing for pediatric hereditary hemolytic anemia

Choi YJ, Kim H, Ahn WK, *et al.*

BMC Med Genomics. 2023 Sep 11;16(1):215. doi: 10.1186/s12920-023-01648-y

Clonal hematopoiesis and acquired genetic abnormalities of the red cell: An historical review

Lichtman MA.

Blood Cells Mol Dis. 2024 Jan;104:102801. doi: 10.1016/j.bcmd.2023.102801

Incidence Trends of Inherited Anemias at the Global, Regional, and National Levels Over Three Decades

Tang H, Zhang N, Liu X, *et al.*

J Epidemiol Glob Health. 2023 Dec 11. doi: 10.1007/s44197-023-00170-9

Marginated aberrant red blood cells induce pathologic vascular stress fluctuations in a computational model of hematologic disorders

Cheng X, Caruso C, Lam WA, Graham MD.

Sci Adv. 2023 Dec;9(48):eadj6423. doi: 10.1126/sciadv.adj6423

Concurrent Cholecystectomy Does Not Increase Splenectomy Morbidity in Patients With Hemolytic Anemia: A Pediatric NSQIP Analysis

Mack SJ, Pace DJ, Patil S, Cooke-Barber J, Boelig MM, Berman L.

J Pediatr Surg. 2024 Jan;59(1):117-123. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2023.09.010

Simultaneous Robotic-Assisted Splenectomy and Cholecystectomy in Children: Is It Safe and Effective?

Delgado-Miguel C, Camps JI.

J Laparoendosc Adv Surg Tech A. 2023 Nov 20. doi: 10.1089/lap.2023.0255

Exploring the Anti-Hypoxaemia Effect of Hydromethylthionine: A Prospective Study of Phase 3 Clinical Trial Participants

Arastoo M, Mazanetz MP, Miller S, *et al.*

Int J Mol Sci. 2023 Sep 6;24(18):13747. doi: 10.3390/ijms241813747

Toutes maladies rares

Newborn sequencing is only part of the solution for better child health

Brunelli L, Sohn H, Brower A.

Lancet Reg Health Am. 2023 Aug 26;25:100581. doi: 10.1016/j.lana.2023.100581

Rare diseases' genetic newborn screening as the gateway to future genomic medicine: the Screen4Care EU-IMI project

Ferlini A, Gross ES, Garnier N; Screen4Care consortium.

Orphanet J Rare Dis. 2023 Oct 4;18(1):310. doi: 10.1186/s13023-023-02916-x

Genetic newborn screening and digital technologies: A project protocol based on a dual approach to shorten the rare diseases diagnostic path in Europe

Garnier N, Berghout J, Zygmunt A, *et al.*

PLoS One. 2023 Nov 22;18(11):e0293503. doi: 10.1371/journal.pone.0293503

Next-generation sequencing-based newborn screening initiatives in Europe: an overview

Bros-Facer V, Taylor S, Patch C.

Rare Dis Orphan Drugs J. 2023;2:21. doi: 10.20517/rdodj.2023.26

Carrier screening programs for rare diseases in developed countries and the case of Turkey: A systematic review

Fidan Ç, Akdur R, Ünver ÇN, Şahin ÖC, Alper AB, Ayhan A.

Intractable Rare Dis Res. 2023 Aug;12(3):161-169. doi: 10.5582/irdr.2023.01005

Vers un consentement plus éclairé. Rendre l'information accessible.

Gozlan D, Mathieu M, de Montgolfier S, *et al.*

Med Sci (Paris). 39 (8-9), Août–Septembre 2023; doi: <https://doi.org/10.1051/medsci/2023092>

Attaining Diagnostic Excellence: How the Structure and Function of a Rare Disease Service Contribute to Ending the Diagnostic Odyssey

Bordini BJ, Walsh RD, Basel D, Deshmukh T.

Med Clin North Am. 2024 Jan;108(1):1-14. doi: 10.1016/j.mcna.2023.06.013

International Undiagnosed Diseases Programs (UDPs): components and outcomes

Curic E, Ewans L, Pysar R, *et al.*

Orphanet J Rare Dis. 2023 Nov 9;18(1):348. doi: 10.1186/s13023-023-02966-1

Unmet needs in countries participating in the undiagnosed diseases network international: an international survey considering national health care and economic indicators

Sciascia S, Roccatello D, Salvatore M, *et al.*

Front Public Health. 2023 Sep 26;11:1248260. doi: 10.3389/fpubh.2023.1248260

The best of both worlds: Blending cutting-edge research with clinical processes for a productive exome clinic

Sullivan JA, Spillmann RC, Schoch K, *et al.*

Clin Genet. 2024 Jan;105(1):62-71. doi: 10.1111/cge.14437

QALYs and rare diseases: exploring the responsiveness of SF-6D, EQ-5D-5L and AQoL-8D following genomic testing for childhood and adult-onset rare genetic conditions in Australia

Pan T, Wu Y, Buchanan J, Goranitis I.

Health Qual Life Outcomes. 2023 Dec 12;21(1):132. doi: 10.1186/s12955-023-02216-9

Surfacing undiagnosed disease: consideration, counting and coding

Baxter MF, Hansen M, Gration D, Groza T, Baynam G.

Front Pediatr. 2023 Oct 25;11:1283880. doi: 10.3389/fped.2023.1283880

The Human Phenotype Ontology in 2024: phenotypes around the world

Gargano MA, Matentzoglu N, Coleman B, *et al.*

Nucleic Acids Res. 2024 Jan 5;52(D1):D1333-D1346. doi: 10.1093/nar/gkad1005

ORPHAcodes use for the coding of rare diseases: comparison of the accuracy and cross country comparability

Mazzucato M, Pozza LVD, Facchin P, *et al.*

Orphanet J Rare Dis. 2023 Sep 4;18(1):267. doi: 10.1186/s13023-023-02864-6

The DO-KB Knowledgebase: a 20-year journey developing the disease open science ecosystem

Baron JA, Johnson CS, Schor MA, *et al.*

Nucleic Acids Res. 2024 Jan 5;52(D1):D1305-D1314. doi: 10.1093/nar/gkad1051

Data saves lives: optimising routinely collected clinical data for rare disease research

Solebo AL, Hysi P, Horvat-Gitsels LA, Rahi JS.

Orphanet J Rare Dis. 2023 Sep 11;18(1):285. doi: 10.1186/s13023-023-02912-1

The role of patient organisations in research and development: Evidence from rare diseases

Gentilini A, Miraldo M.

Soc Sci Med. 2023 Dec;338:116332. doi: 10.1016/j.socscimed.2023.116332

An Ethics Action Plan for Rare Disease Care: Participatory Action Research Approach

Quintal A, Carreau I, Grenier AD, *et al.*

J Particip Med. 2023 Nov 23;15:e46607. doi: 10.2196/46607

The Rare Diseases Clinical Research Network: a model for clinical trial readiness

Lumsden JM, Urv TK.

Ther Adv Rare Dis. 2023 Dec 26;4:26330040231219272. doi: 10.1177/26330040231219272

Together4RD position statement on collaboration between European reference networks and industry
Hedley V, Bolz-Johnson M, Hernando I, *et al.*; Together4RD Steering Group.
Orphanet J Rare Dis. 2023 Sep 5;18(1):272. doi: 10.1186/s13023-023-02853-9

IRDiRC Drug Repurposing Guidebook: making better use of existing drugs to tackle rare diseases
Hechtelt Jonker A, Day S, Gabaldo M, *et al.*
Nat Rev Drug Discov. 2023 Dec;22(12):937-938. doi: 10.1038/d41573-023-00168-9

Applying real-world data from expanded-access ("compassionate use") patients to drug development
Wasser JS, Greenblatt DJ.
J Clin Transl Sci. 2023 Aug 7;7(1):e181. doi: 10.1017/cts.2023.606

Composite endpoints, including patient reported outcomes, in rare diseases
Verbeeck J, Dirani M, Bauer JW, Hilgers RD, Molenberghs G, Nababout R.
Orphanet J Rare Dis. 2023 Sep 1;18(1):262. doi: 10.1186/s13023-023-02819-x

Statistical recommendations for count, binary, and ordinal data in rare disease cross-over trials
Geroldinger M, Verbeeck J, Hooker AC, *et al.*
Orphanet J Rare Dis. 2023 Dec 19;18(1):391. doi: 10.1186/s13023-023-02990-1

Pharmacovigilance for rare diseases: a bibliometrics and knowledge-map analysis based on web of science
Xu M, Li G, Li J, Xiong H, He S.
Orphanet J Rare Dis. 2023 Sep 26;18(1):303. doi: 10.1186/s13023-023-02915-y

The European landscape for gene therapies in orphan diseases: 6-year experience with the EMA Committee for Orphan Medicinal Products
Palomo GM, Pose-Boirazian T, Naumann-Winter F, *et al.*

Mol Ther. 2023 Dec 6;31(12):3414-3423. doi: 10.1016/j.molther.2023.09.020

Current limitations of gene therapy for rare pediatric diseases: Lessons learned from clinical experience with AAV vectors
Gardin A, Ronzitti G.
Arch Pediatr. 2023 Nov;30(8S1):8S46-8S52. doi: 10.1016/S0929-693X(23)00227-0

The Lived Experience of Pediatric Gene Therapy: A Scoping Review
Kimberly L, Hunt C, Beaverson K, *et al.*
Hum Gene Ther. 2023 Dec;34(23-24):1180-1189. doi: 10.1089/hum.2023.157

Prices of Orphan Drugs in Four Western European Countries Before and After Market Exclusivity Expiry: A Cross-Country Comparison of List Prices and Purchase Prices
Dane A, Klein Gebbink AS, Brugma JD, *et al.*
Appl Health Econ Health Policy. 2023 Nov;21(6):905-914. doi: 10.1007/s40258-023-00832-6

The challenges of access to innovative medicines with limited evidence in the European Union
Vallano A, Pontes C, Agustí A.
Front Pharmacol. 2023 Aug 31;14:1215431. doi: 10.3389/fphar.2023.1215431

Special FDA designations for drug development: orphan, fast track, accelerated approval, priority review, and breakthrough therapy
Michaeli DT, Michaeli T, Albers S, Boch T, Michaeli JC.
Eur J Health Econ. 2023 Nov 14. doi: 10.1007/s10198-023-01639-x

Decisions on Non-oncology Breakthrough Therapy Designation Requests in 2017-2019
Poddar A, Raggio M, Concato J.
Ther Innov Regul Sci. 2024 Jan;58(1):214-221. doi: 10.1007/s43441-023-00589-z

Determining Commonalities in the Experiences of Patients with Rare Diseases: A Qualitative Analysis of US Food and Drug Administration Patient Engagement Sessions
Mease C, Fermaglich LJ, Jackler K, Shermer S, Miller KL.
Patient. 2024 Jan;17(1):25-37. doi: 10.1007/s40271-023-00648-5

Parental Intervention Program for Preschool children with Rare Diseases - a mixed methods evaluation of parents' experiences and utility

Velvin G, Johnsen V, Lidal IB, Berg E.

Orphanet J Rare Dis. 2023 Oct 17;18(1):327. doi: 10.1186/s13023-023-02935-8

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

51 avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny, 94000 Créteil

contact@filiere-mcgre.fr- www.filiere-mcgre.fr