



**Bulletin recherche**

**Filière MCGRE**

**N° 21 - Mai 2024**

**MCGRE**

FILIERE SANTÉ MALADIES RARES

## Table des matières

<b>Le point sur.....</b>	<b>3</b>
Troubles liés à l'usage du MEOPA chez des patients drépanocytaires français : résultats de l'étude PHEDRE.....	3
Contexte et objectif.....	3
Méthode .....	3
Résultats .....	3
Discussion : .....	4
L'étude en quelques chiffres : .....	4
<b>Echange avec .....</b>	<b>5</b>
Dr Marie Gérardin.....	5
<b>Appels à projets .....</b>	<b>8</b>
<b>Bibliographie.....</b>	<b>13</b>
Anémie dysérythropoïétique congénitale .....	13
Anémie liée au métabolisme du fer et anémie sidéroblastique.....	13
Anomalies de la membrane du globule rouge.....	13
Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase.....	14
Déficit en pyruvate kinase.....	14
Déficit enzymatique érythrocytaire (autre).....	14
Drépanocytose .....	15
Polyglobulies.....	31
Thalassémies .....	32
Hémoglobinopathies – Autres maladies du globule rouge.....	37

# Troubles liés à l'usage du MEOPA chez des patients drépanocytaires français : résultats de l'étude PHEDRE

## Contexte et objectif

Le mélange gazeux équimolaire oxygène – protoxyde d'azote (MEOPA) est couramment utilisé dans le cadre d'une analgésie à court terme. En cas d'utilisation répétée chez des patients présentant des pathologies douloureuses, un trouble de l'usage\* peut survenir.

Les patients drépanocytaires présentent fréquemment des crises vaso-occlusives (CVO) très douloureuses dont la prise en charge repose sur l'utilisation de MEOPA, combiné à la morphine.

L'étude PHEDRE (Pharmacodépendance Et DRépanocytose), visait à évaluer, chez les patients français atteints de drépanocytose, la présence de critères de trouble de l'usage de MEOPA. Cette étude s'est également attachée à identifier les facteurs de risque liés à la présence d'au moins un critère de trouble de l'usage pour le MEOPA. En effet, identifier le plus tôt possible les patients à risque de développer un trouble de l'usage permettrait de mettre en place une surveillance adaptée et des mesures préventives éventuelles.

## Méthode

Le protocole PHEDRE (enregistré sous le n° NCT02580565) a permis de réaliser la première étude nationale, observationnelle et transversale sur la prévalence des troubles de l'usage de MEOPA et d'antalgiques dans la population drépanocytaire française.

Soixante-treize centres spécialisés dans la prise en charge de la drépanocytose ont participé à l'étude. Les patients ont été recrutés par leur médecin lors d'une consultation de suivi de routine entre septembre 2015 et décembre 2017. Une partie des données ont été transmises, avec l'accord du patient, par le médecin référent (sexe, âge, antécédents, données cliniques et de prise en charge de la maladie). Les données concernant les consommations de MEOPA et des autres médicaments antalgiques ont ensuite été recueillies directement auprès du patient au cours d'un entretien téléphonique.

Pour chaque médicament antalgique, les 11 critères de trouble de l'usage (DSM 5) ont été évalués. On parle de trouble de l'usage à partir de la présence d'au moins 2 critères. La sévérité des troubles augmente avec le nombre de critères constatés : 2 à 3 critères correspondent à un trouble léger, 4 à 5 critères indiquent un trouble modéré et à partir de 6 critères, le trouble est considéré comme sévère.

## Résultats

Neuf cent quatre vingt treize patients drépanocytaires ont été inclus dans cette étude, et 339 patients ont reçu du MEOPA dans les 12 derniers mois. La moyenne d'âge de ces 339 patients était de 20.2 ans, 57 % étaient de sexe féminin, 82 % étaient homozygotes SS.

Les effets ressentis avec le MEOPA étaient « uniquement thérapeutiques » (antalgique ± sédatif et/ou anxiolytique) pour 11 % des patients, « planants » pour 76 % des patients et les 13 % restants ont

décrit des effets autres (bien-être, effets indésirables tels que nausées, hallucinations...). Concernant les effets recherchés, l'effet antalgique du MEOPA était recherché par 99.7 % des patients mais 68.1% des patients recherchaient d'autres effets en plus (effets « thérapeutiques » : 38.3%, effet « planant » : 52.5 %).

Parmi les critères DSM évalués, les plus fréquemment cités étaient : 1) La poursuite de l'utilisation de MEOPA malgré la persistance de problèmes sociaux ou interpersonnels (15.3% des patients), 2) la dose ou durée d'utilisation supérieure à ce qui était prévu (14.8%) et 3) la persistance de la consommation malgré les conséquences physiques ou psychiques (9.4%).

La prévalence de trouble de l'usage pour le MEOPA (au moins 2 critères DSM) s'élève à 11,3%, soit 38 patients sur 335, dont 33 patients présentaient 2 ou 3 critères, correspondant à un trouble de l'usage modéré. Parmi les 297 patients ne présentant pas de trouble de l'usage, 86 patients avaient tout de même un critère présent. Les facteurs de risque indépendants liés à la présence d'au moins un critère de trouble de l'usage ont été déterminés à l'aide d'un modèle de régression logistique multivariée. Le risque de présenter au moins un critère de trouble de l'usage était plus important pour les patients qui ressentaient des effets « planants » ou « autres » par rapport à ceux qui ressentaient uniquement un effet thérapeutique ; les patients ayant été hospitalisés au moins une fois au cours des 12 mois précédents pour une CVO ; et les patients présentant un trouble de l'usage pour au moins un autre médicament antalgique que le MEOPA.

## Discussion :

Cette étude a révélé que l'utilisation de MEOPA entraîne un trouble de l'usage chez une portion très restreinte de patients drépanocytaires. Les critères DSM que l'on retrouve le plus fréquemment pourraient être liés à un contexte de pseudo-addiction c'est-à-dire des demandes de médicaments antalgiques importantes et répétées, avec les tensions que cela peut entraîner, mais motivées par une recherche d'effet antalgique induite par une prise en charge insuffisante de la douleur.

Il est parfois difficile de distinguer l'addiction de la pseudo-addiction et cela peut engendrer une mauvaise prise en charge de la douleur avec le risque que ces patients reçoivent moins d'antalgiques. Une meilleure évaluation des critères DSM ainsi qu'un renforcement du soutien psychologique permettraient une amélioration de la prise en charge de la douleur chez les patients drépanocytaires.

## L'étude en quelques chiffres :

**993** patients drépanocytaires inclus dans le protocole PHEDRE

**339** patients ont reçu du MEOPA dont :

- **62.8 %** ne présentaient aucun critère de trouble de l'usage
- **37.2%** présentaient au moins un critère de trouble de l'usage de MEOPA

**11.3 %** des patients présentaient un trouble de l'usage pour le MEOPA ( $\geq 2$  critères de trouble de l'usage)

Cette étude a fait l'objet d'une publication le 18 mars 2024 dans *Orphanet Journal of Rare Diseases* (<https://doi.org/10.1186/s13023-024-03133-w>).

### Dr Marie Gérardin

Praticien hospitalier, pharmacien

CHU Nantes, Centre d'Evaluation et d'Information  
sur la Pharmacodépendance-Addictovigilance (CEIP-A)

Service de Pharmacologie clinique,  
Nantes Université



#### —> Pouvez-vous nous décrire le contexte clinique de cette étude ?

Les CEIP-A (Centres d'Evaluation et d'Information sur la Pharmacodépendance - Addictovigilance) sont au nombre de 13 et ont pour mission d'évaluer le potentiel d'abus et de dépendance des substances psychoactives (médicamenteuses ou non médicamenteuses).

Le protoxyde d'azote fait partie de ces substances. C'est un gaz qui est utilisé dans les siphons pour faire la crème chantilly, et il est détourné pour ses effets euphorisants (gaz hilarant). Le protoxyde d'azote est également utilisé en médecine pour ses effets analgésiques. Il entre dans la composition du MEOPA (mélange équimolaire d'oxygène et de protoxyde d'azote), un gaz utilisé à l'hôpital pour soulager la douleur.

Les CEIP-A ont reçu des déclarations de consommation problématique de MEOPA, en particulier chez des patients douloureux chroniques et chez des patients drépanocytaires. Le CEIP-A de Nantes a donc souhaité investiguer la consommation de MEOPA dans la population particulière des patients drépanocytaires, afin d'évaluer la présence ou non d'un trouble de l'usage. L'étude PHEDRE, qui est nationale a ainsi été mise en place pour évaluer la consommation de MEOPA et des autres médicaments antalgiques des patients drépanocytaires.

#### —> Quelles sont les limites de cette étude ?

La principale limite de cette étude repose sur le fait que les données recueillies sur la consommation de MEOPA sont des données déclaratives. Nous avons demandé aux patients de se rappeler de leurs consommations de médicaments au cours des 12 mois précédant l'entretien téléphonique. Donc il peut y avoir un biais de mémorisation, mais pour se rapprocher au plus près de la réalité de la consommation de médicaments des patients, les interroger directement reste le meilleur moyen.

Et on peut penser aussi que certains patients n'ont pas osé tout dire de leur consommation si elle leur paraissait « anormale ». Pour lever les réticences, nous avons fait passer les entretiens téléphoniques par un professionnel recruté spécialement pour l'étude et qui n'intervenait pas du tout dans la prise en charge du patient. Les données recueillies ont été intégrées dans l'étude de façon totalement anonyme et n'ont pas été transmises au médecin.

—> **Cette étude a été réalisé auprès de 993 patients drépanocytaires en un peu plus de deux ans ; comment avez-vous réussi à inclure autant de patients ?**

Je tiens à remercier tous les médecins qui se sont impliqués dans l'étude parce qu'ils ont inclus le maximum de patients qu'ils pouvaient et c'est grâce à eux si l'étude a pu aboutir.

Initialement, nous avons ciblé les six plus grands centres de référence et de compétence en France. Lors de la mise en place de l'étude au centre situé à Créteil, le Professeur Galactéros a proposé de diffuser le protocole à l'ensemble des centres de la filière. Nous avons ainsi pu élargir l'enquête à tous les centres de référence et de compétence de la filière MCGRE.

Je remercie également tous les patients qui ont accepté de participer et qui se sont rendus disponibles pour répondre à nos questions.

—> **Est-ce que l'évaluation de l'addiction ou de la pseudo-addiction peut facilement être menée en clinique ?**

Pour évaluer l'addiction en clinique on utilise les critères DSM du trouble de l'usage. Le DSM (manuel de Diagnostic en Santé Mentale) décrit pour chaque pathologie les critères qui permettent de poser un diagnostic.

Pour le trouble de l'usage, il existe 11 critères, on parle de trouble de l'usage à partir de 2 critères positifs (trouble léger) et plus le nombre de critères positifs augmente, plus le trouble sera considéré comme important. Pour évaluer ces critères il suffit d'interroger le patient (avez-vous besoin d'augmenter les doses pour ressentir le même effet qu'au début ? Avez-vous ressenti des signes de manque à l'arrêt du médicament ?...).

La pseudo-addiction est liée à une mauvaise prise en charge de la douleur. Le patient insuffisamment soulagé va présenter un comportement qui ressemble à celui de l'addiction en essayant d'obtenir des doses plus importantes de médicaments antalgiques mais uniquement dans un but de recherche d'effet antalgique. Dans la pseudo-addiction, lorsque l'épisode douloureux est passé, le comportement disparaît. C'est ce qui permet de différencier addiction et pseudo-addiction.

Au quotidien, le médecin peut se référer aux critères DSM du trouble de l'usage pour lever un doute sur une consommation problématique.

—> **Qu'en est-il aux services des urgences, où les patients peuvent parfois ne pas se sentir entendus par rapport à leur douleur ?**

Le contexte urgent ne permet probablement pas de réaliser cette évaluation. Le message que nous souhaiterions justement faire passer aux équipes soignantes des urgences est que si un patient drépanocytaire demande des antalgiques, c'est qu'il y a, la plupart du temps, une douleur bien réelle.

Il a été décrit dans la littérature que les signes habituellement visibles chez un patient douloureux non drépanocytaire ne le sont pas forcément chez un patient drépanocytaire puisqu'il s'agit d'une douleur très particulière qui existe de façon chronique etc.... Les soignants peuvent ainsi être déstabilisés face à un patient qui demande des médicaments antalgiques alors qu'il ne semble pas (ou peu) douloureux. Le plus important est de croire les patients même si les signes de la douleur ne sont pas visibles et de mettre en place les traitements efficaces car un traitement inadapté ou insuffisant peut créer des problèmes de prise en charge.

—► **Existe-t-il des protocoles de prise en charge de la douleur spécifique aux patients ayant des risques de mésusage ?**

Il existe des protocoles de prise en charge de la douleur pour les sujets dépendants ou ayant des antécédents de troubles de l'usage de substances addictives.

Si par exemple un patient a des antécédents de dépendance avec des molécules de la même famille que les antalgiques opioïdes (de la famille de la morphine), cela peut réactiver une dépendance, il faudra donc être prudent sur la prescription de ces traitements. Par ailleurs, ce patient peut présenter une hyperalgésie et être plus sensible au phénomène douloureux. Une adaptation de son traitement antalgique sera donc nécessaire. De façon générale, pour un patient qui a des antécédents de dépendance avec une substance, il faut faire attention à lui donner un traitement adapté afin de le soulager de la douleur tout en évitant de favoriser le ressenti d'effets positifs qui pourraient amener à une dépendance avec les médicaments.

Pour les patients à risque, c'est au cas par cas, mais il faudra surveiller le traitement pour identifier l'apparition éventuelle de signes de troubles de l'usage et pouvoir ajuster le traitement si besoin.

De façon générale, l'important est d'instaurer une relation de confiance pour soigner chaque patient en fonction de sa situation tout en restant vigilant par rapport aux facteurs de risque.

## Appels à projets

### Fondation Mustela : Bourse de Recherche en Maïeutique 2024

Budget	10 000 €
Durée	Non communiqué
Date limite de dépôt des dossiers	19 juillet 2024
Eligibilité	Bourse réservée à des projets de recherche initiés par des sages-femmes et sur le thème de la maïeutique dans le cadre d'une formation universitaire : master, doctorat, recherche post-doctorale.
Objectif	Soutien à l'élaboration et la réalisation de projets de recherche en maïeutique pour améliorer la santé périnatale.

➔ Plus d'informations : <https://www.fondationmustela.com/fr/prix-et-bourses/bourse-de-recherche-en-maieutique>

### ANR - Montage de Réseaux Scientifiques Européens ou Internationaux – MRSEI 2024

Budget	Montant maximal : 36 000 €
Durée	Durée maximale de 24 mois
Date limite de dépôt des dossiers	12 septembre 2024 à 13h00 (heure de Paris) (2 <sup>e</sup> session)
Eligibilité	Le projet devra viser la création d'un réseau scientifique, quelle que soit la discipline de recherche, constitué de collaborateurs européens ou internationaux avec au moins une entité publique ou assimilée de la recherche française. Le réseau sera coordonné par cette entité publique ou assimilée, porteuse de la proposition MRSEI et du futur projet européen ou international. Cette entité française coordinatrice sera la seule bénéficiaire de la subvention ANR.
Objectif	<ul style="list-style-type: none"><li>• Pertinence, originalité et innovation du sujet, ainsi que son adéquation avec l'appel européen ou international visé.</li><li>• Qualité et crédibilité du réseau envisagé.</li><li>• Qualification du coordinateur.</li><li>• Qualité de la planification de montage du réseau.</li><li>• Impact potentiel du futur projet européen ou international.</li></ul>

➔ Plus d'informations : <https://anr.fr/fileadmin/aap/2024/aap-mrsei-2024-v2.pdf>



## ANR - Appel à projets "Biothérapies et Bioproduction de Thérapies Innovantes" - PEPR BBTI

Budget	13 millions (enveloppe budgétaire indicative)
Durée	4 ans maximum
Date limite de dépôt des dossiers	5 septembre 2024 11H, heure de Paris
Eligibilité	Chaque projet devra couvrir au moins un axe scientifique prioritaire déjà établi, avec une expertise sur une ou plusieurs technologies en lien avec les domaines suivants : <ul style="list-style-type: none"><li>• Anticiper la montée en puissance et la fabrication à l'échelle industrielle des thérapie et l'émergence des thérapies tissulaires (médecine régénérative);</li><li>• Accélérer le déploiement des thérapies géniques;</li><li>• Développer l'ingénierie au service de biothérapies et des bioprocédés;</li><li>• Accompagner des domaines émergents autour des biothérapies.</li></ul>
Objectif	Placer la France à l'avant-garde dans les domaines de la biothérapie et de la bioproduction de thérapies innovantes. Fédérer et améliorer l'accompagnement de la communauté scientifique française autour de l'innovation en biothérapies.

➔ Plus d'informations : <https://anr.fr/fileadmin/aap/2024/france2030-aap-pepr-bbti-2024.pdf>

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

Budget	30 000 €
Durée	24 mois maximum
Date limite de dépôt des dossiers	10 septembre 2024, 12h (heure de Paris)
Eligibilité	Être un projet de recherche se focalisant sur des problématiques SHS et utilisant des méthodologies de SHS ; <ul style="list-style-type: none"><li>• Être porté par un chercheur statutaire en SHS exerçant dans un laboratoire français (co-portage clinicien/chercheur en SHS autorisé) ;</li><li>• Démontrer l'implication d'une équipe SHS, d'une équipe médicale experte de la pathologie et d'une association de patient ;</li><li>• Détailler le bénéfice concret attendu pour les malades.</li></ul>
Objectif	S'intéresser aux conséquences individuelles, familiales et/ou sociales spécifiquement liées à la drépanocytose afin de mieux appréhender l'impact de cette maladie sur la qualité de vie des malades et de leur entourage. Améliorer le parcours de vie des patients atteints de drépanocytose et proposer des pistes d'amélioration concrètes. Une attention particulière sera portée aux projets dont les résultats pourraient être transposables à d'autres anémies hémolytiques.

➔ <https://filiere-mcgre.fr/actualites/%f0%9f%92%b0-bourse-de-recherche-amelioration-de-la-qualite-de-vie-des-patients-atteints-de-drepanocytose/>

## Force Hémato - PRIX FORCE HEMATO 2024 – 1 prix jeune chercheur et 2 prix de Thèse de Sciences

Budget	Jeune chercheur : 8 000 € Thèse de Sciences : 2 500 €
Durée	2 ou 3 années à temps plein dans une unité de recherche de l'Inserm pour réaliser une thèse en sciences.
Date limite de dépôt des dossiers	15 septembre 2024
Eligibilité	Les sujets et domaines de recherche doivent être en lien avec les thématiques de Force Hémato. Jeune chercheur : chercheurs et enseignants chercheurs de moins de 45 ans. Thèse de Sciences : docteurs ayant soutenu leur thèse de Sciences en 2023 ou avant le 30 juin 2024
Objectif	Soutenir la recherche en hématologie.

➔ Plus d'informations : [https://sfh.hematologie.net/sites/sfh.hematologie.net/files/medias/documents/prix\\_force\\_hemato\\_2024.pdf](https://sfh.hematologie.net/sites/sfh.hematologie.net/files/medias/documents/prix_force_hemato_2024.pdf)

## Fondation APICIL : Prix de recherche clinique

Budget	Non communiqué
Durée	Non communiqué
Date limite de dépôt des dossiers	15 octobre 2024
Eligibilité	Toute personne membre d'une équipe médicale ou paramédicale, d'un réseau, d'une association, d'une organisation de soins ou plus largement d'une institution publique ou privée à but non lucratif et dont le projet vise prioritairement le soulagement de la douleur. Ce projet doit : <ul style="list-style-type: none"><li>• Etre novateur, original ou peu répandu.</li><li>• Poursuivre un but non lucratif, dans le cadre de l'intérêt général.</li><li>• Etre un projet d'équipe.</li></ul> Se dérouler sur le territoire Français.
Objectif	Aider les soignants, les chercheurs et les associations, à mettre en œuvre leurs projets, pour un meilleur soulagement de la douleur.

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

## Fondation APICIL : Projet Améliorer le soin, projet pilote & formation

Budget	Non communiqué
Durée	Non communiqué
Date limite de dépôt des dossiers	15 octobre 2024
Eligibilité	<p>Toute personne membre d'une équipe médicale ou paramédicale, d'un réseau, d'une association, d'une organisation de soins ou plus largement d'une institution publique ou privée à but non lucratif et dont le projet vise prioritairement le soulagement de la douleur. Ce projet doit :</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Etre novateur, original ou peu répandu.</li><li>• Poursuivre un but non lucratif, dans le cadre de l'intérêt général.</li><li>• Etre un projet d'équipe.</li></ul> <p>Se dérouler sur le territoire Français.</p>
Objectif	<p>Encourager le développement de techniques nouvelles, de projets pilotes inscrits dans une démarche d'évaluation et de changement des pratiques, participant au soulagement de la douleur.</p> <p>Développer des techniques complémentaires à travers le financement de formations ou de personnel compétent.</p>



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

## Fondation APICIL : Projet Améliorer le soin, projet pilote & formation

Budget	Non communiqué
Durée	Non communiqué
Date limite de dépôt des dossiers	15 octobre 2024
Eligibilité	<p>Toute personne membre d'une équipe médicale ou paramédicale, d'un réseau, d'une association, d'une organisation de soins ou plus largement d'une institution publique ou privée à but non lucratif et dont le projet vise prioritairement le soulagement de la douleur. Ce projet doit :</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Etre novateur, original ou peu répandu.</li><li>• Poursuivre un but non lucratif, dans le cadre de l'intérêt général.</li><li>• Etre un projet d'équipe.</li></ul> <p>Se dérouler sur le territoire Français.</p>
Objectif	<p>Accompagner différents projets visant à informer et sensibiliser patients, institutionnels et personnels soignants sur la douleur :</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Des conférences (pour le grand public ou les professionnels)</li><li>• Des outils de communication (films, livrets...etc)</li><li>• De la sensibilisation ou de l'information sur la douleur</li></ul>



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

## ANRS - Maladies infectieuses émergentes : 3eme appel Colloques et publications

Budget	Jeune chercheur : 8 000 € Thèse de Sciences : 2 500 €
Durée	2 ou 3 années à temps plein dans une unité de recherche de l'Inserm pour réaliser une thèse en sciences
Date limite de dépôt des dossiers	15 septembre 2024
Eligibilité	Les colloques et manifestations scientifiques pour lesquels une contribution de l'ANRS MIE est demandée doivent être organisés par des personnalités extérieures à l'agence et être orientés vers la recherche et la communication de données scientifiques dans le domaine du VIH-sida, de l'infection par les hépatites virales, les IST, la tuberculose et les maladies infectieuses émergentes et réémergences.
Objectif	Soutenir des colloques et publications sur l'ensemble des recherches sur le VIH-sida, les Infections Sexuellement Transmissibles, les hépatites virales, la tuberculose, les recherches sur leurs co-infections et les recherches sur les maladies infectieuses émergentes et réémergences qu'il s'agisse de recherches fondamentales, translationnelles et cliniques, en santé publique ou en sciences humaines et sociales.

➔ Plus d'informations : <https://anrs.fr/fr/financements/tous-les-appels-a-projets/aap-colloques-et-publications-2024-3/>



**Les appels à projets sont régulièrement mis à jour sur le site internet de la filière MCGRE, à l'adresse suivante :**

<https://filiere-mcgre.fr/espace-professionnels-de-sante/appels-a-projets/>

La bibliographie proposée dans ce bulletin recherche est une sélection d'articles dont la majorité sont entrés dans PubMed/parus de janvier à avril 2024 inclus.

### Anémie dysérythropoïétique congénitale

#### **Unveiling the genetic landscape of suspected congenital dyserythropoietic anemia type I: A retrospective cohort study of 36 patients**

Marra R, Nostroso A, Rosato BE, *et al.*

Am J Hematol. 2024 Apr 26. doi: 10.1002/ajh.27350

#### **Congenital dyserythropoietic anemia type IV with KLF1 E325K mutation: A new case with dysmorphic male genitalia**

Massey GV, Chesney A, Gadgeel M, Ravindranath Y.

Pediatr Blood Cancer. 2024 Jun;71(6):e30955. doi: 10.1002/pbc.30955

### Anémie liée au métabolisme du fer et anémie sidéroblastique

#### **Comprehensive Genomic Analysis Identifies a Diverse Landscape of Sideroblastic and Nonsideroblastic Iron-Related Anemias with Novel and Pathogenic Variants in an Iron-Deficient Endemic Setting**

Sharma P, Bhatia P, Singh M, *et al.*

J Mol Diagn. 2024 May;26(5):430-444. doi: 10.1016/j.jmoldx.2024.01.011

#### **Luspatercept for the treatment of congenital sideroblastic anemia: Two case reports**

Shao Y, He L, Ding S, Fu R.

Curr Res Transl Med. 2024 Mar;72(1):103438. doi: 10.1016/j.retram.2024.103438

#### **New orphan disease therapies from the proteome of industrial plasma processing waste- a treatment for aceruloplasminemia**

Zanardi A, Nardini I, Raia S, *et al.*

Commun Biol. 2024 Jan 30;7(1):140. doi: 10.1038/s42003-024-05820-7

#### **Activation of Intestinal HIF2 $\alpha$ Ameliorates Iron-Refractory Anemia**

Yu Y, Su Y, Yang S, *et al.*

Adv Sci (Weinh). 2024 Mar;11(12):e2307022. doi: 10.1002/advs.202307022

### Anomalies de la membrane du globule rouge

#### **Red blood cell senescence and vascular function in patients with hereditary spherocytosis with and without splenectomy**

Casabianca M, Gauthier A, Nader E, *et al.*

Br J Haematol. 2024 May;204(5):e41-e44. doi: 10.1111/bjh.19444

#### **Temporal trends of splenectomy in pediatric hospitalizations with hereditary spherocytosis from 2000 to 2019: A national survey**

Guizzetti L.

Pediatr Blood Cancer. 2024 Apr;71(4):e30869. doi: 10.1002/pbc.30869

#### **PIEZO Ion Channels in Cardiovascular Functions and Diseases**

Coste B, Delmas P.

Circ Res. 2024 Mar;134(5):572-591. doi: 10.1161/CIRCRESAHA.123.322798

#### **The Gárdos Channel and Piezo1 Revisited: Comparison between Reticulocytes and Mature Red Blood Cells**

Petkova-Kirova P, Murciano N, Iacono G, *et al.*

Int J Mol Sci. 2024 Jan 24;25(3):1416. doi: 10.3390/ijms25031416

### **Infantile pyknocytosis, a neonatal hemolytic anemia with Heinz bodies: A cohort study**

Drouilly M, Jourdan L, Gérard D, *et al.*

Pediatr Blood Cancer. 2024 May 24:e31078. doi: 10.1002/pbc.31078

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

### **Molecular biology of glucose-6-phosphate dehydrogenase and UDP-glucuronosyltransferase 1A1 in the development of neonatal unconjugated hyperbilirubinemia**

Hung YL, Chang PF, Huang CS.

Pediatr Neonatol. 2024 Mar 3:S1875-9572(24)00020-2. doi: 10.1016/j.pedneo.2024.02.003

### **Functional Analysis of G6PD Variants Associated With Low G6PD Activity in the All of Us Research Program**

Powell NR, Geck RC, Lai D, Shugg T, Skaar TC, Dunham M.

medRxiv [Preprint]. 2024 Apr 14:2024.04.12.24305393. doi: 10.1101/2024.04.12.24305393

### **Associations between COVID-19 and Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Activity in Brazil**

de Almeida Rodrigues MG, Monteiro WM, de Melo GC, *et al.*

Am J Trop Med Hyg. 2024 Apr 9:tpmd230148. doi: 10.4269/ajtmh.23-0148

### **Quantifying the effect of glucose 6-phosphate dehydrogenase deficiency on glycated hemoglobin values in children and adolescents with type 1 diabetes**

Ripoli C, Ricciardi MR, Angelo MR, Ripoli D.

Sci Rep. 2024 Mar 27;14(1):7311. doi: 10.1038/s41598-024-57958-3

### **Late-onset aspirin-related hemolysis and subsequent subdural hemorrhage in patient with glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency**

Li J, Chen Y, Deng W, Zeng J.

Clin Case Rep. 2024 Jan 30;12(2):e8450. doi: 10.1002/ccr3.8450

## **Déficit en pyruvate kinase**

### **Mitapivat improves ineffective erythropoiesis and iron overload in adult patients with pyruvate kinase deficiency**

van Beers EJ, Al-Samkari H, Grace RF, *et al.*

Blood Adv. 2024 May 28;8(10):2433-2441. doi: 10.1182/bloodadvances.2023011743

### **Clinically meaningful improvements in patient-reported outcomes in mitapivat-treated patients with pyruvate kinase deficiency**

Kuo KHM, Grace RF, van Beers EJ, *et al.*

Am J Hematol. 2024 May 7. doi: 10.1002/ajh.27312

### **Mitapivat-Associated Rib Fracture in a Hemolytic Anemia Patient**

Abouelkheer Y, Ladel L, Boxer D, Shafique S.

Cureus. 2024 Mar 6;16(3):e55658. doi: 10.7759/cureus.55658

## **Déficit enzymatique érythrocytaire (autre)**

### **Biallelic hexokinase 1 (HK1) variants causative of non-spherocytic haemolytic anaemia: A case series with emphasis on the HK1 promoter variant and literature review**

Ukonmaanaho EM, Dell'Anna S, Hakonen A, *et al.*

Br J Haematol. 2024 May;204(5):2040-2048. doi: 10.1111/bjh.19368

### **Generation and analysis of TPI deficiency zebrafish model**

Piao S, Ying L, Fan L, Lu W.

Yi Chuan. 2024 Mar 20;46(3):232-241. doi: 10.16288/j.ycz.23-316

## Drépanocytose

### **High risk of progression for chronic major organ complications of sickle cell disease in adolescents and young adults: A long-term neonatal cohort study**

Borgey M, Genty I, Habibi A, *et al.*

Am J Hematol. 2024 Apr 30. doi: 10.1002/ajh.27346

### **Mortality in adults with sickle cell disease: Results from the sickle cell disease implementation consortium (SCDIC) registry**

Njoku F, Pugh N, Brambilla D, *et al.*

Am J Hematol. 2024 May;99(5):900-909. doi: 10.1002/ajh.27279

### **Long-term follow-up of children with sickle cell disease diagnosed by newborn screening in the Netherlands: Overview of morbidity and mortality**

Vuong C, Eckhardt CL, Heijboer H, *et al.*

Am J Hematol. 2024 Apr 29. doi: 10.1002/ajh.27351

### **Multi-center study on mortality in children, and adults with sickle cell anemia-risk factors and causes of death**

Alkindi S, Al-Jadidi S, Al-Adawi S, *et al.*

Sci Rep. 2024 Apr 13;14(1):8584. doi: 10.1038/s41598-024-58328-9

### **Impact of hospitalized vaso-occlusive crises in the previous calendar year on mortality and complications in adults with sickle cell disease: a French population-based study**

Arlet JB, Herquelot E, Lamarsalle L, Raguideau F, Bartolucci P.

Lancet Reg Health Eur. 2024 Apr 6;40:100901. doi: 10.1016/j.lanepe.2024.100901

### **The acute pain crisis in sickle cell disease: What can be done to improve outcomes?**

Telfer P, Anie KA, Kotsiopolou S, *et al.*

Blood Rev. 2024 May;65:101194. doi: 10.1016/j.blre.2024.101194

### **Intravenous Hydration and Associated Outcomes in Patients With Sickle Cell Disease Admitted With Vaso-Occlusive Crises: A Systematic Review**

Pandey S, Tan EFS, Bellamkonda A, *et al.*

Cureus. 2024 Feb 19;16(2):e54463. doi: 10.7759/cureus.54463

### **Early Administration of Intravenous Hydration and Opioid Analgesics Is Correlated with Decreased Admission Rates during Vaso-Occlusive Episodes in Sickle Cell Disease**

Joung B, Miles E, Al-Manaseer F, *et al.*

J Clin Med. 2024 Mar 23;13(7):1858. doi: 10.3390/jcm13071858

### **Brain network hypersensitivity underlies pain crises in sickle cell disease**

Joo P, Kim M, Kish B, *et al.*

Sci Rep. 2024 Mar 27;14(1):7315. doi: 10.1038/s41598-024-57473-5

### **The Associations Between Opioid Use Disorder and Healthcare-Related Outcomes in Vaso-occlusive Crisis**

Sanni A, Goble S, Gilbertson DT, Johnson D, Linzer M.

J Gen Intern Med. 2024 Mar 18. doi: 10.1007/s11606-024-08717-7

### **Opioid Use After First Opioid Prescription in Children With Sickle Cell Disease**

Snyder AB, Zhou M, Attell BK, *et al.*

JAMA Pediatr. 2024 Apr 1;178(4):408-410. doi: 10.1001/jamapediatrics.2023.6500

### **Safety and efficacy of ketorolac continuous infusion for multimodal analgesia of vaso-occlusive crisis in patients with sickle cell disease**

Pinto VM, Gianesin B, Sardo S, *et al.*

Orphanet J Rare Dis. 2024 Jan 22;19(1):22. doi: 10.1186/s13023-023-02998-7

**Impact of Arginine Therapy on Kyotorphin in Children with Sickle Cell Disease and Vasoocclusive Pain**

Korman R, Hatabah D, Brown LA, *et al.*

Blood Adv. 2024 Mar 25;bloodadvances.2023012209. doi: 10.1182/bloodadvances.2023012209

**Left ventricular global longitudinal strain and acute myocardial injury in patients with sickle cell disease admitted to the intensive care unit for vaso-occlusive crisis**

Roger G, Denormandie P, Gobe T, *et al.*

Br J Haematol. 2024 May;204(5):2007-2015. doi: 10.1111/bjh.19394

**Risk factors for acute chest syndrome among children with sickle cell anemia hospitalized for vaso-occlusive crises**

Alghamdi FA, Al-Kasim F, Alshhada F, *et al.*

Sci Rep. 2024 Mar 12;14(1):5978. doi: 10.1038/s41598-023-48527-1

**A bone to pick-cellular and molecular mechanisms of bone pain in sickle cell disease**

Gollamudi J, Karkoska KA, Gbotosho OT, Zou W, Hyacinth HI, Teitelbaum SL.

Front Pain Res (Lausanne). 2024 Jan 4;4:1302014. doi: 10.3389/fpain.2023.1302014

**Is chest X-ray still relevant for acute chest syndrome diagnosis?**

Pelinski Y, Guindo A, Kassasseya C, *et al.*

Health Sci Rep. 2024 May 1;7(5):e2053. doi: 10.1002/hsr2.2053

**Decreased risk of underdosing with continuous infusion versus intermittent administration of cefotaxime in patients with sickle cell disease and acute chest syndrome**

Razazi K, Berti E, Cecchini J, *et al.*

PLoS One. 2024 Apr 18;19(4):e0302298. doi: 10.1371/journal.pone.0302298

**Lipid and hemolysis parameters predicting acute chest syndrome in adulthood with sickle cell disease**

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

Lipids Health Dis. 2024 May 16;23(1):140. doi: 10.1186/s12944-024-02135-8

**Sputum interleukin-6 level as a marker of severity during acute chest syndrome in children with sickle cell disease**

Mayrand L, Elie J, Pinhas Y, *et al.*

Br J Haematol. 2024 May 23. doi: 10.1111/bjh.19561. Epub ahead of print. PMID: 38783629.

**Enhancing diagnostic precision for acute chest syndrome in sickle cell disease: insights from dual-energy CT lung perfusion mapping**

Chamberlin JH, Ogbonna A, Abrol S, *et al.*

Emerg Radiol. 2024 Feb;31(1):73-82. doi: 10.1007/s10140-024-02200-w

**Substance use disorder of equimolar oxygen-nitrous oxide mixture in French sickle-cell patients: results of the PHEDRE study**

Gérardin M, Rousselet M, Couec ML, *et al*; PHEDRE Group; French Addictovigilance Network (FAN).

Orphanet J Rare Dis. 2024 Mar 18;19(1):124. doi: 10.1186/s13023-024-03133-w

**Opioid Prescribing and Outcomes in Patients With Sickle Cell Disease Post-2016 CDC Guideline**

Kang HA, Wang B, Barner JC, *et al.*

JAMA Intern Med. 2024 May 1;184(5):510-518. doi: 10.1001/jamainternmed.2023.8538

**Alkaline phosphatase as a marker for painful vaso-occlusive events and other acute complications in sickle cell disease**

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

Br J Haematol. 2024 May 21. doi: 10.1111/bjh.19554



**Promise of Composite Pain Index as a single pain outcome for sickle cell disease across the lifespan**

Kashif R, Wallace-Farquharson T, Adams-Mitchell C, *et al.*

Pediatr Blood Cancer. 2024 Jun;71(6):e30958. doi: 10.1002/pbc.30958

**Oxygen saturation thresholds in managing sickle cell disease at US children's hospitals**

Yadav A, Munir F, Chan KH, *et al.*

Pediatr Blood Cancer. 2024 Apr;71(4):e30879. doi: 10.1002/pbc.30879

**Nitrous oxide toxicity in adult patients with sickle cell disease**

Stankovic Stojanovic K, Santin A, Veyssier-Belot C, Arlet JB, Lionnet F.

Eur J Intern Med. 2024 May 13:S0953-6205(24)00186-9. doi: 10.1016/j.ejim.2024.04.027

**Pain management in sickle cell anemia as a prisoner's dilemma: A qualitative study of emergency medicine and internal medicine physicians**

Yeung HM, Moore J.

Am J Emerg Med. 2024 Apr;78:233-235. doi: 10.1016/j.ajem.2024.01.024

**Inflammation and autoimmunity are interrelated in patients with sickle cell disease at a steady-state condition: implications for vaso-occlusive crisis, pain, and sensory sensitivity**

Li W, Pucka AQ, Debats C, *et al.*

Front Immunol. 2024 Feb 1;15:1288187. doi: 10.3389/fimmu.2024.1288187

**Management of Acute Sickle Cell Disease Pain**

Payne JN, Gee BE.

Pediatr Rev. 2024 Jan 1;45(1):26-38. doi: 10.1542/pir.2022-005631

**Differential clinical characteristics across traditional Chinese medicine (TCM) Syndromes in patients with sickle cell disease**

Wang Y, Wang DD, Pucka AQ, O'Brien ARW, Harte SE, Harris RE.

Front Pain Res (Lausanne). 2024 Jan 5;4:1233293. doi: 10.3389/fpain.2023.1233293

**Pain screening in youth with sickle cell disease: A quality improvement study**

Vroom DC, Rodgers-Melnick SN, Brown T, Owusu-Ansah A, Dusek JA.

Pediatr Blood Cancer. 2024 May;71(5):e30912. doi: 10.1002/pbc.30912

**A Systemic Review of the Psychosocial Aspects of Chronic Pain in Youth With Sickle Cell Disease**

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

Pain Manag Nurs. 2024 Apr 19:S1524-9042(24)00106-1. doi: 10.1016/j.pmn.2024.03.009

**Sleep Disruption Moderates the Daily Dynamics of Affect and Pain in Sickle Cell Disease**

Ellis JD, Samiei S, Neupane S, *et al.*

J Pain. 2024 Jan 18:104477. doi: 10.1016/j.jpain.2024.01.342

**Stroke without cerebral arteriopathy in sickle cell disease children: causes and treatment**

Linguet SL, Verlhac S, Missud F, *et al.*

Haematologica. 2024 Mar 14. doi: 10.3324/haematol.2023.283773

**Distribution of Silent Cerebral Infarcts in Adults With Sickle Cell Disease**

Jones RS, Ford AL, Donahue MJ, *et al.*

Neurology. 2024 May;102(10):e209247. doi: 10.1212/WNL.0000000000209247

**DISPLACE Study Shows Poor Quality of Transcranial Doppler Ultrasound for Stroke Risk Screening in Sickle Cell Anemia**

Davidow KA, Miller R, Phillips SM, *et al.*

Blood Adv. 2024 Apr 26:bloodadvances.2024012631. doi: 10.1182/bloodadvances.2024012631

**Withholding transfusion therapy in children with sickle cell disease with abnormal transcranial doppler and normal magnetic resonance angiography: a retrospective analysis**

De Ligt LA, Fijnvandraat K, Biemond BJ, Heijboer H.

Haematologica. 2024 Mar 7. doi: 10.3324/haematol.2023.284506

**Transcranial doppler velocity in iron-deficient Nigerian children with sickle cell anemia**

Abdullahi SU, Sunusi S, Aminu H, *et al.*

Am J Hematol. 2024 Apr;99(4):797-799. doi: 10.1002/ajh.27230

**Risk factors associated with in-hospital complications for pediatric sickle-cell disease-associated moyamoya syndrome: a nationwide cross-sectional study**

Osorio RC, Raygor KP, Rinaldo L, *et al.*

Childs Nerv Syst. 2024 Mar 26. doi: 10.1007/s00381-024-06363-2

**Genetic Variants Associated with the Risk of Stroke in Sickle Cell Anemia: Systematic Review and Meta-Analysis**

Kumari A, Chauhan G, Chaudhuri PK, Kumari S, Prasad A.

Hemoglobin. 2024 Mar;48(2):101-112. doi: 10.1080/03630269.2024.2340685

**Determinants of cognitive dysfunction in adults with sickle cell related stroke or suspected neurological morbidity**

Messimeris D, Bismuth H, Provost C, *et al.*

Blood Adv. 2024 May 30:bloodadvances.2023010925. doi: 10.1182/bloodadvances.2023010925

**Decline in Processing Speed Tells Only Half the Story: Developmental Delay in Children Living with Sickle Cell Disease**

Walker EJ, Kirkham FJ, Hood AM.

Children (Basel). 2024 Feb 23;11(3):277. doi: 10.3390/children11030277

**Empirically derived profiles of neurocognitive functioning in youth and young adults with sickle cell disease**

Ellison V, Berlin KS, Longoria J, *et al.*

J Pediatr Psychol. 2024 Apr 16:jsae029. doi: 10.1093/jpepsy/jsae029

**Catechol-O-methyltransferase gene (COMT) is associated with neurocognitive functioning in patients with sickle cell disease**

Heitzer AM, Rashkin SR, Trpchevska A, *et al.*

Curr Res Transl Med. 2023 Nov 21;72(2):103433. doi: 10.1016/j.retram.2023.103433

**Abnormal Neurologic Findings in Patients With Sickle Cell Disease Without a History of Major Neurologic Events**

Nawaiseh MB, Yassin AM, Al-Sabbagh MQ, *et al.*

Neurol Clin Pract. 2024 Feb;14(1):e200215. doi: 10.1212/CPJ.0000000000200215

**Spontaneous Extradural Hematoma in a Sickle Cell Anemia Patient with Hyperinflammation and Thrombotic Microangiopathy successfully treated with Eculizumab: A case report and review of the literature**

Ita MI, Olesen P, Rosing M, Mørk M, Einarsson HB, Riis JJ.

J Neurol Surg A Cent Eur Neurosurg. 2024 Feb 20. doi: 10.1055/a-2271-8772

**Reversal of Cerebral Arteriopathy Post-Hematopoietic Stem Cell Transplant for Sickle Cell Disease**

Booth N, Ngwube A, Appavu B, Shah S, Abruzzo T.

Pediatrics. 2024 Jan 1;153(2):e2023062643. doi: 10.1542/peds.2023-062643

**Clinical and Laboratory Correlates of QTc Duration in Adult and Pediatric Sickle Cell Disease**

Yu X, Majumdar S, Pollard JD, *et al.*

Am J Med Open. 2023 Dec;10:100045. doi: 10.1016/j.ajmo.2023.100045

**Atrial Fibrillation Catheter Ablation and Rhythm Control in Patients With Sickle Cell Disorders: A Propensity Score-Matched Analysis**

Gier C, Kalogeropoulos A, Henriques MD, *et al.*

J Am Heart Assoc. 2024 Jan 16;13(2):e029788. doi: 10.1161/JAHA.123.029788

**Cardiac diastolic maladaptation is associated with the severity of exercise intolerance in sickle cell anemia patients**

d'Humières T, Bouvarel A, Boyer L, *et al.*

Sci Rep. 2024 May 15;14(1):11095. doi: 10.1038/s41598-024-61689-w

**Electrocardiographic abnormalities in patients with sickle cell disease: A systematic review and meta-analysis**

Taherifard E, Movahed H, Taherifard E, *et al.*

Pediatr Blood Cancer. 2024 May;71(5):e30916. doi: 10.1002/pbc.30916

**No Increase in Masked Hypertension Prevalence in Children With Sickle Cell Disease in France**

Bokov P, Koehl B, Benzouid C, *et al.*

Am J Hypertens. 2024 Apr 15;37(5):358-365. doi: 10.1093/ajh/hpae013

**Case-control study of heart rate variability and sleep apnea in childhood sickle cell disease**

Bokov P, Koehl B, Dudoignon B, Benkerrou M, Delclaux C.

J Sleep Res. 2024 Apr 8:e14209. doi: 10.1111/jsr.14209

**Deterioration of lung diffusion capacity during childhood in sickle cell disease**

Bokov P, Zakaria A, Koehl B, Benkerrou M, Delclaux C.

Pediatr Pulmonol. 2024 Mar 28. doi: 10.1002/ppul.26995

**The influence of body mass index on airway resistance in children with sickle cell disease: A longitudinal study based on impulse oscillometry**

Mondal P, Lopez SP, Khokhar A, Snyder D, Kitch D, Vetten A.

Respir Med. 2024 Apr;224:107564. doi: 10.1016/j.rmed.2024.107564

**Nocturnal hypoxaemia is common in adults with sickle cell anaemia**

Chang A, Wilson SR, Morris S, Wichlan D, LeVarge BL, Little JA.

Br J Haematol. 2024 Apr;204(4):1495-1499. doi: 10.1111/bjh.19305

**Lower Arginine Bioavailability, Increased FeNO Levels, and Airway Resistance on Impulse Oscillometry Are Characteristics of Asthma in Children and Young Adults with Sickle Cell Disease**

Ozhan AK, Arikoglu T, Er M, *et al.*

Medicina (Kaunas). 2024 Mar 8;60(3):446. doi: 10.3390/medicina60030446

**Chronic kidney disease and outcomes in hospitalized sickle cell disease patients: A National Inpatient Sample analysis**

Ajibawo T, Okunowo O.

Eur J Haematol. 2024 Mar 21. doi: 10.1111/ejh.14201

**Soluble urokinase plasminogen activator receptor is associated with kidney disease and its progression in sickle cell anemia**

Zahr RS, Rashkin SR, Ruiz MA, *et al.*

Haematologica. 2024 May 2. doi: 10.3324/haematol.2023.284920

**Prevalence of kidney health genetic variants in adults with sickle cell nephropathy**

Ruiz MA, Zhang X, Mansilla MA, *et al.*

Br J Haematol. 2024 May 12. doi: 10.1111/bjh.19525

**Influence of hydroxyurea on tubular phosphate handling in sickle cell nephropathy**

de Abreu GA, de Sousa DL, Dantas SMC, Martins AMC, Sampaio TL, Lemes RPG.

Hematol Transfus Cell Ther. 2024 Feb 14:S2531-1379(24)00011-7. doi: 10.1016/j.htct.2023.11.015

**Acute care utilization among individuals with sickle cell disease and related cardiopulmonary and renal complications**

Singh A, Brousseau DC, Dasgupta M, Shet AS, Field JJ, Brandow AM.  
PLoS One. 2024 Apr 16;19(4):e0297469. doi: 10.1371/journal.pone.0297469

**Association of elevated tricuspid regurgitation velocity with cerebrovascular and kidney disease in children with sickle cell disease**

Ilonze C, Rai P, Galadanci N, *et al.*  
Pediatr Blood Cancer. 2024 Jul;71(7):e31002. doi: 10.1002/pbc.31002

**Homozygous Sickle Cell Disease after Age of 40: Follow-Up of a Cohort of 209 Patients in Senegal, West Africa**

Seck M, Dabo MA, Bousso ES, *et al.*  
Adv Hematol. 2024 Feb 6;2024:7501577. doi: 10.1155/2024/7501577

**Hydroxyurea dose optimisation for children with sickle cell anaemia in sub-Saharan Africa (REACH): extended follow-up of a multicentre, open-label, phase 1/2 trial**

Aygun B, Lane A, Smart LR, *et al.*; REACH Investigators.  
Lancet Haematol. 2024 Jun;11(6):e425-e435. doi: 10.1016/S2352-3026(24)00078-4

**Reducing transfusion utilization for children with sickle cell anemia in sub-Saharan Africa with hydroxyurea: Analysis from the phase I/II REACH trial**

Power-Hays A, Tomlinson GA, Tshilolo L, *et al.*  
Am J Hematol. 2024 Apr;99(4):625-632. doi: 10.1002/ajh.27244

**Prevalence of Stroke in Individuals with Sickle Cell Disease Pre- and during Hydroxyurea Uses: A Descriptive Cross-Sectional Study in Tanzania**

Moshi BN, Philipo EG, Kileo NF, *et al.*  
Adv Hematol. 2024 Mar 19;2024:7950925. doi: 10.1155/2024/7950925

**Hydroxyurea Adherence for Personal Best in Sickle Cell Treatment (HABIT) efficacy trial: Community health worker support may increase hydroxyurea adherence of youth with sickle cell disease**

Green NS, Manwani D, Aygun B, *et al.*  
Pediatr Blood Cancer. 2024 Apr;71(4):e30878. doi: 10.1002/pbc.30878

**Role of hydroxyurea therapy in the prevention of organ damage in sickle cell disease: a systematic review and meta-analysis**

Khargekar N, Banerjee A, Athalye S, *et al.*  
Syst Rev. 2024 Feb 8;13(1):60. doi: 10.1186/s13643-024-02461-z

**Prevalence of Duffy null and its impact on hydroxyurea in young children with sickle cell disease in the United States**

Oladipupo F, Stanek J, Walden J, *et al.*  
Pediatr Blood Cancer. 2024 Jun;71(6):e30945. doi: 10.1002/pbc.30945

**Recruitment Strategies in the Integration of Mobile Health Into Sickle Cell Disease Care to Increase Hydroxyurea Utilization Study (meSH): Multicenter Survey Study**

Nwosu C, Khan H, Masese R, *et al.*  
JMIR Form Res. 2024 Apr 16;8:e48767. doi: 10.2196/48767

**Voxelotor improves red blood cell functionality in children with sickle cell anaemia: An ancillary study of the HOPE-KIDS 1 trial**

Chonat S, Fields E, Baratz H, *et al.*  
EJHaem. 2024 Jan 30;5(1):125-130. doi: 10.1002/jha2.831

**The influence of voxelotor on cerebral blood flow and oxygen extraction in pediatric sickle cell disease**

Brothers RO, Turrentine KB, Akbar M, *et al.*  
Blood. 2024 May 23;143(21):2145-2151. doi: 10.1182/blood.2023022011

**Biophysical chemistry behind sickle cell anemia and the mechanism of voxelotor action**

Suhail M.

Sci Rep. 2024 Jan 22;14(1):1861. doi: 10.1038/s41598-024-52476-8

**Concentration of voxelotor in sickle cell disease can be estimated using electrophoresis and high-performance liquid chromatography**

Curtis SA, Friedman E, Minniti C, *et al.*

Am J Clin Pathol. 2024 Apr 18;aqae042. doi: 10.1093/ajcp/aqae042

**Functional and multi-omics signatures of mitapivat efficacy upon activation of pyruvate kinase in red blood cells from patients with sickle cell disease**

D'Alessandro A, Le K, Lundt M, Li Q, *et al.*

Haematologica. 2024 Mar 7. doi: 10.3324/haematol.2023.284831

**Multicenter, phase 1 study of etavopivat (FT-4202) treatment for up to 12 weeks in patients with sickle cell disease**

Saraf SL, Hagar RW, Idowu M, *et al.*

Blood Adv. 2024 Apr 19;bloodadvances.2023012467. doi: 10.1182/bloodadvances.2023012467

**Expert consensus on the management of infusion-related reactions (IRRs) in patients with sickle cell disease (SCD) receiving crizanlizumab: a RAND/UCLA modified Delphi panel**

Kanter J, Ataga KI, Bhasin N, *et al.*

Ann Hematol. 2024 Jun;103(6):1909-1917. doi: 10.1007/s00277-024-05736-6

**Crizanlizumab and sickle cell disease: When should medications have their approval status revoked?**

Jacobs JW, Stephens LD, Chooljian DM, Sharma D, Adkins BD, Booth GS.

Am J Hematol. 2024 Jun;99(6):1016-1018. doi: 10.1002/ajh.27275

**A Population Pharmacokinetic Analysis of L-Glutamine Exposure in Patients with Sickle Cell Disease: Evaluation of Dose and Food Effects**

Sadaf A, Dong M, Pfeiffer A, *et al.*

Clin Pharmacokinet. 2024 Mar;63(3):357-365. doi: 10.1007/s40262-024-01349-4

**Riociguat in patients with sickle cell disease and hypertension or proteinuria (STERIO-SCD): a randomised, double-blind, placebo controlled, phase 1-2 trial**

Gladwin MT, Gordeuk VR, Desai PC, *et al.*

Lancet Haematol. 2024 May;11(5):e345-e357. doi: 10.1016/S2352-3026(24)00045-0

**GLP-1 agonists and SGLT-2 inhibitors in adults with sickle cell disease**

Sun R, Srivastava A, Derebail VK, *et al.*

Am J Hematol. 2024 Apr 24. doi: 10.1002/ajh.27348

**Systemic medications for sickle cell disease and potential applications for sickle cell retinopathy**

Garg AK, Scott AW.

Curr Opin Ophthalmol. 2024 May 1;35(3):185-191. doi: 10.1097/ICU.0000000000001041

**An update review of new therapies in sickle cell disease: the prospects for drug combinations**

Lugthart S, Ginete C, Kuona P, Brito M, Inusa BPD.

Expert Opin Pharmacother. 2024 Feb;25(2):157-170. doi: 10.1080/14656566.2024.2317336

**Quantitative Model-Based Assessment of Multiple Sickle Cell Disease Therapeutic Approaches Alone and in Combination**

Moody AT, Narula J, Maurer TS.

Clin Pharmacol Ther. 2024 May;115(5):1114-1121. doi: 10.1002/cpt.3175

**Disease-modifying therapies for sickle cell disease: Decisional needs and supports among adolescents and young adults**

Ding K, Bear B, Sood E, Alderfer M, Crosby L, Hildenbrand AK.  
Pediatr Blood Cancer. 2024 Jul;71(7):e30999. doi: 10.1002/pbc.30999

**Successes and pitfalls in orphan drug development for sickle cell disease**

Costa E, Isgrò A, de Montalembert M, Leufkens HGM, Ware RE, De Franceschi L.  
Blood Adv. 2024 May 28;8(10):2455-2465. doi: 10.1182/bloodadvances.2023011730

**An Oral Carbon Monoxide-Releasing Molecule Protects against Acute Hyper-hemolysis in Sickle Cell Disease**

Nguyen KA, Matte A, Foresti R, *et al.*  
Blood. 2024 Mar 22;blood.2023023165. doi: 10.1182/blood.2023023165

**A novel composition of endogenous metabolic modulators improves red blood cell properties in sickle cell disease**

van Dijk MJ, Traets MJM, van Oirschot BA, *et al.*  
EJHaem. 2024 Feb 2;5(1):21-32. doi: 10.1002/jha2.850

**Roles of Pharmacists in the Management of Sickle Cell Disease in Adults: A Narrative Review**

Weaver SB, Nonyel NP, Rungkitwattanukul D.  
J Pharm Technol. 2024 Apr;40(2):92-99. doi: 10.1177/87551225231222437

**Antioxidant supplementation for sickle cell disease**

Bolarinwa AB, Oduwole O, Okebe J, Ogbenna AA, Otokiti OE, Olatinwo AT.  
Cochrane Database Syst Rev. 2024 May 22;5(5):CD013590. doi: 10.1002/14651858.CD013590.pub2

**Iron restriction in sickle cell disease: When less is more**

Castro OL, De Franceschi L, Ganz T, *et al.*  
Am J Hematol. 2024 Feb 23. doi: 10.1002/ajh.27267

**DHA and EPA in Sickle Cell Disease Favor Clinical Improvement and Contribute to Better Quality of Life: A Qualitative Systematic Review**

da Conceicao Souza J, Azevêdo Macêdo AP, Dos Santos Gonçalves M, *et al.*  
Curr Drug Res Rev. 2024 Feb 22. doi: 10.2174/0125899775286425240129110903

**Sickle Cell Disease Update: New Treatments and Challenging Nutritional Interventions**

Bell V, Varzakas T, Psaltopoulou T, Fernandes T.  
Nutrients. 2024 Jan 15;16(2):258. doi: 10.3390/nu16020258

**Effect of nutritional supplementation on bone mineral density in children with sickle cell disease: protocol for an open-label, randomised controlled clinical trial**

Condé M, Lespessailles E, Wanneveich M, Allemandou D, Boulain T, Dimitrov G.  
BMJ Open. 2024 Apr 5;14(4):e080235. doi: 10.1136/bmjopen-2023-080235

**Bidirectional Relationship Between Sickle Cell Disease and Food Insecurity: Scoping Review**

Wossenseged F, Franklin K, Gordon T, *et al.*  
Health Equity. 2024 Apr 3;8(1):238-248. doi: 10.1089/heq.2023.0147

**The role of preoperative transfusion in sickle cell disease, a systematic review and meta-analysis**

Abdu Y, Rahhal A, Ahmed K, *et al.*  
Blood Rev. 2024 May;65:101183. doi: 10.1016/j.blre.2024.101183

**Using the daily rate of rise in hemoglobin S to manage RBC depletion/exchange treatment in sickle cell disease**

Rogers K, Alsawas M, Chapman J, Schlueter AJ, Knudson CM.  
Transfusion. 2024 Apr;64(4):685-692. doi: 10.1111/trf.17797

**Optimization of single-needle red cell exchange in patients with sickle cell disease**

Kearney L, Bosnick R, Phillips H, *et al.*

J Clin Apher. 2024 Jun;39(3):e22118. doi: 10.1002/jca.22118

**Transfusing children with sickle cell disease using blood group genotyping when the pool of Black donors is limited**

Leiva-Torres GA, Cigna M, Constanzo-Yanez J, *et al.*

Transfusion. 2024 Apr;64(4):716-726. doi: 10.1111/trf.17778

**RH genotypes and red cell alloimmunization rates in chronically transfused patients with sickle cell disease: A multisite study in the USA**

Israelyan N, Vege S, Friedman DF, *et al.*

Transfusion. 2024 Mar;64(3):526-535. doi: 10.1111/trf.17740

**Study of the antigenic characteristics of red blood cells units and their sickle cell disease recipients and the G6PD activity of transfused red blood cells units**

Le Gallo M, Moutereau S, Gentil M, Pirenne F.

Transfus Clin Biol. 2024 Mar 9:S1246-7820(24)00040-5. doi: 10.1016/j.tracli.2024.03.002

**Post-transfusion biotin-labeled red blood cell survival studies in pediatric sickle cell disease with antibodies of uncertain significance**

Yee MEM, Zerra PE, McCoy JW, *et al.*

Transfusion. 2024 May;64(5):800-807. doi: 10.1111/trf.17800

**How I Treat Challenging Transfusion Cases in Sickle Cell Disease**

Chou ST, Hendrickson JE.

Blood. 2024 May 10:blood.2023023648. doi: 10.1182/blood.2023023648

**Prevention of potential delayed hemolytic transfusion reaction in two sickle cell patients using intravenous immunoglobulins and steroids before and after red blood cell exchange with antigen positive units and review literature**

Shold J, Dasgupta A, Ye Z.

Transfus Apher Sci. 2024 Jun;63(3):103920. doi: 10.1016/j.transci.2024.103920

**Compare the Efficacy and Safety of Deferoxamine, Deferasirox, and Deferiprone in Patients With Sickle Cell Disease or Transfusion-Dependent Anemia: A Network Meta-Analysis of Randomized Control Trials**

Arrey Agbor DB, Karumanchi A, Adivi S, *et al.*

Cureus. 2024 Feb 5;16(2):e53644. doi: 10.7759/cureus.53644

**Real-world evidence: Long-term safety of deferiprone in a large cohort of patients with sickle cell disease enrolled in a registry for up to 10 years**

Kwiatkowski JL, Thompson AA, Tricta F, *et al.*

Am J Hematol. 2024 Jun;99(6):1031-1039. doi: 10.1002/ajh.27276

**A Novel Mechanistic Model for Future Research in the Elements of the ERAS Program in Patients With Sickle Cell Disease**

Purnell M, Rayborn M.

AANA J. 2024 Apr;92(2):87-92.

**Effect of allogeneic hematopoietic stem cell transplantation on sickle cell disease-related organ complications: A systematic review and meta-analysis**

Dovern E, Aydin M, DeBaun MR, Alizade K, Biemond BJ, Nur E.

Am J Hematol. 2024 Jun;99(6):1129-1141. doi: 10.1002/ajh.27297

**Durable engraftment after pharmacological pre-transplant immune suppression followed by reduced-toxicity myeloablative haploidentical stem cell transplantation in highly HLA-immunized adults with sickle cell disease**

Fürst S, Bernit E, Legrand F, *et al.*

Bone Marrow Transplant. 2024 Mar 14. doi: 10.1038/s41409-024-02257-8

**Early lymphocyte reconstitution and viral infections in adolescents and adults transplanted for sickle cell disease**

Vasseur L, Cuffel A, Pondarré C, *et al.*

Bone Marrow Transplant. 2024 May;59(5):708-710. doi: 10.1038/s41409-024-02224-3

**Incidence and risk factors of pain crisis after hematopoietic cell transplantation for sickle cell disease**

Krishnamurti L, Liang J, He Z, *et al.*

Blood Adv. 2024 Apr 23;8(8):1908-1919. doi: 10.1182/bloodadvances.2023010749

**Favorable outcome of non-myeloablative allogeneic transplantation in adult patients with severe sickle cell disease: A single center experience of 200 patients**

Damlaj M, Alahmari B, Alaskar A, *et al.*

Am J Hematol. 2024 Jun;99(6):1023-1030. doi: 10.1002/ajh.27295

**Azathioprine/hydroxyurea preconditioning prior to nonmyeloablative matched sibling donor hematopoietic stem cell transplantation in adults with sickle cell disease: A prospective observational cohort study**

Dovern E, Aydin M, Hazenberg MD, *et al.*

Am J Hematol. 2024 May 11. doi: 10.1002/ajh.27360

**An International Learning Collaborative Phase 2 Trial for Haploidentical Bone Marrow Transplant in Sickle Cell Disease**

Kassim AA, de la Fuente J, Nur E, *et al.*

Blood. 2024 Mar 17;blood.2023023301. doi: 10.1182/blood.2023023301

**Long-term outcomes after unrelated donor transplantation for severe sickle cell disease on the BMT CTN 0601 trial**

Eapen M, Kou J, Andreansky M, *et al.*

Am J Hematol. 2024 Apr;99(4):785-788. doi: 10.1002/ajh.27251

**Donor-specific antibody desensitization with daratumumab prior to haematopoietic cell transplant for sickle cell disease: A case report**

Kunvarjee B, Contreras Yametti GP, Blouin AG, *et al.*

Br J Haematol. 2024 Apr;204(4):1540-1544. doi: 10.1111/bjh.19289

**Impact of Hematopoietic Cell Transplantation on Myocardial Fibrosis in Young Patients with Sickle Cell Disease**

Sharma A, Selukar S, Bi Y, *et al.*

Blood. 2024 May 1;blood.2023023028. doi: 10.1182/blood.2023023028

**Ovarian tissue cryopreservation for fertility preservation before hematopoietic stem cell transplantation in patients with sickle cell disease: safety, ovarian function follow-up, and results of ovarian tissue transplantation**

Missontsa MM, Bernaudin F, Fortin A, *et al.*

J Assist Reprod Genet. 2024 Apr;41(4):1027-1034. doi: 10.1007/s10815-024-03054-4

**Hematopoietic Stem Cell Transplantation in Sickle Cell Disease: A Multidimensional Review**

Rostami T, Rad S, Rostami MR, *et al.*

Cell Transplant. 2024 Jan-Dec;33:9636897241246351. doi: 10.1177/09636897241246351



**Exagamglogene Autotemcel for Severe Sickle Cell Disease**

Frangoul H, Locatelli F, Sharma A, *et al*; CLIMB SCD-121 Study Group.  
N Engl J Med. 2024 May 9;390(18):1649-1662. doi: 10.1056/NEJMoa2309676

**Revolutionising healing: Gene Editing's breakthrough against sickle cell disease**

Dimitrievska M, Bansal D, Vitale M, *et al*.  
Blood Rev. 2024 May;65:101185. doi: 10.1016/j.blre.2024.101185

**Hematopoietic stem cell collection for sickle cell disease gene therapy**

Leonard A, Weiss MJ.  
Curr Opin Hematol. 2024 May 1;31(3):104-114. doi: 10.1097/MOH.0000000000000807

**LentiGlobin Administration to Sickle Cell Disease Patients: Effect on Serum Markers and Vaso-Occlusive Crisis**

Kumar H, Sharma V, Wadhwa SS, *et al*.  
Cureus. 2024 Jan 8;16(1):e51881. doi: 10.7759/cureus.51881

**Cost-Effectiveness of Lovotibeglogene Autotemcel (Lovo-Cel) Gene Therapy for Patients with Sickle Cell Disease and Recurrent Vaso-Occlusive Events in the United States**

Herring WL, Gallagher ME, Shah N, *et al*.  
Pharmacoeconomics. 2024 Jun;42(6):693-714. doi: 10.1007/s40273-024-01385-9

**Gene Therapy Versus Common Care for Eligible Individuals With Sickle Cell Disease in the United States : A Cost-Effectiveness Analysis**

Basu A, Winn AN, Johnson KM, *et al*.  
Ann Intern Med. 2024 Feb;177(2):155-164. doi: 10.7326/M23-1520

**The value-based price of transformative gene therapy for sickle cell disease: a modeling analysis**

Morgan G, Back E, Besser M, Hallett TB, Guzauskas GF.  
Sci Rep. 2024 Feb 1;14(1):2739. doi: 10.1038/s41598-024-53121-0

**The dawn of a cure for sickle cell disease through CRISPR-based treatment: A critical test of equity in public health genomics**

Mboowa G, Sserwadda I, Kanyerezi S, Tukwasibwe S, Kidenya B.  
Ann Hum Genet. 2024 Mar 22. doi: 10.1111/ahg.12558

**Effect of voxelotor on murine bone marrow and peripheral blood with hematopoietic progenitor cell mobilization for gene therapy of sickle cell disease**

Mendelson A, Liu Y, Bao W, Shi PA.  
Blood Cells Mol Dis. 2024 Mar;105:102824. doi: 10.1016/j.bcmd.2024.102824

**MALDI-MS in first-line screening of newborns for sickle cell disease: results from a prospective study in comparison to HPLC**

El Osta M, Benoist JF, Naubourg P, *et al*.  
Clin Chem Lab Med. 2024 Feb 5;62(6):1149-1157. doi: 10.1515/cclm-2023-1250

**Current Methods of Newborn Screening Follow-Up for Sickle Cell Disease Are Highly Variable and without Quality Assurance: Results from the ENHANCE Study**

Galadanci N, Phillips S, Schlenz A, Ivankova N, Kanter J.  
Int J Neonatal Screen. 2024 Mar 8;10(1):22. doi: 10.3390/ijns10010022

**Positive impacts of universal newborn screening on the outcome of children with sickle cell disease in the province of Quebec: A retrospective cohort study**

Kazadi C, Ducruet T, Forté S, Robitaille N, Pastore Y.  
eJHaem. Published online May 20, 2024. doi: 10.1002/jha2.926

**Perceptions and preferences for genetic testing for sickle cell disease or trait: a qualitative study in Cameroon, Ghana and Tanzania**

Munung NS, Kamga KK, Treadwell MJ, *et al.*

Eur J Hum Genet. 2024 Feb 19. doi: 10.1038/s41431-024-01553-7

**Genetic Information to Share with Parents when Newborn Screening Reveals the Presence of Sickle Cell Trait**

Elenga N.

Int J Pediatr. 2024 Feb 22;2024:8910397. doi: 10.1155/2024/8910397

**Patient Perceptions on the Advancement of Noninvasive Prenatal Testing for Sickle Cell Disease among Black Women in the United States**

Thomas SP, Fletcher FE, Willard R, Ranson TM, Bonham VL.

AJOB Empir Bioeth. 2024 Feb 13:1-10. doi: 10.1080/23294515.2024.2302996

**Impact of Hydroxyurea to Treat Haematological Disorders on Male Fertility: Two Case Reports and a Systematic Review**

Cilio S, Fallara G, Stanghellini MTL, *et al.*

World J Mens Health. 2024 Jan 2. doi: 10.5534/wjmh.230069

**Experiences and outcomes of fertility testing in male adolescents with sickle cell disease**

Creary S, Liles SM, Colton ZA, *et al.*

Pediatr Blood Cancer. 2024 Apr;71(4):e30848. doi: 10.1002/pbc.30848

**Adherence to a reproductive health intervention for young adults with sickle cell**

Eades-Brown NT, Oguntoye AO, *et al.*

J Am Assoc Nurse Pract. 2024 Feb 22. doi: 10.1097/JXX.0000000000000997

**Health education to promote knowledge about sickle cell disease and newborn screening in pregnant women: a community-based pilot study using the healthy beginning initiative**

Ezenwosu OU, Olawepo JO, Lacroix-Williamson LJ, *et al.*

BMC Pregnancy Childbirth. 2024 Apr 26;24(1):321. doi: 10.1186/s12884-024-06498-9

**Hydroxyurea in pregnancy: Reframing the conversation**

Yasin F, McGann P, Van Doren L.

Am J Hematol. 2024 Mar 28. doi: 10.1002/ajh.27299

**Maternal and infant outcomes in women with sickle cell disease: a matched cohort study**

Sikdar O, Ambulkar H, Jenkinson A, *et al.*

Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed. 2024 Apr 11:fetalneonatal-2024-326848. doi: 10.1136/archdischild-2024-326848

**The Association between Sickle Cell Disease and Postpartum Severe Maternal Morbidity**

Poliektov NE, Vuncannon DM, Ha TK, Lindsay MK, Chandrasekaran S.

Am J Perinatol. 2024 Apr 23. doi: 10.1055/s-0044-1786174

**Short-term air pollution levels and sickle cell disease hospital encounters in South Carolina: A case-crossover analysis**

Wen T, Puett RC, Liao D, *et al.*

Environ Res. 2024 Apr 5;252(Pt 1):118766. doi: 10.1016/j.envres.2024.118766

**Factors associated with adverse outcome among children with sickle cell disease admitted to the pediatric intensive care unit: an observational cohort**

Levy M, Naudin J, Geslain G, *et al.*

Ann Intensive Care. 2024 Apr 10;14(1):55. doi: 10.1186/s13613-024-01283-5

**Comprehensive assessment, pain and ventilatory management during acute complications of adult sickle cell disease: A clinical practice survey in French intensive care units**

Hagry J, Monnet X, Mekontso-Dessap A, *et al.*

Br J Haematol. 2024 May;204(5):e37-e40. doi: 10.1111/bjh.19408

**Predictors of hospital readmissions in adult patients with sickle cell disease**

Santiago LH, Vargas RB, Pipolo DO, *et al.*

Am J Blood Res. 2023 Dec 25;13(6):189-197. doi: 10.62347/ZDET8809

**Comparative histological analysis of spleens in pediatric patients with hemolytic anemias: Insights into the pathophysiological mechanisms of spleen destruction in sickle cell anemia**

Brousse V, El Hoss S, Isnard P, *et al.*

Am J Hematol. 2024 May 22. doi: 10.1002/ajh.27374

**Partial Splenic Embolization in Paediatric Sickle Cell Disease Patients with Hypersplenism**

Bazeboso JA, Mbuyi Mukendi D, Mbongo CL, *et al.*

Cardiovasc Intervent Radiol. 2024 May;47(5):652-660. doi: 10.1007/s00270-024-03701-4

**Unswitched memory B cell deficiency in children with sickle cell disease and response to pneumococcal polysaccharide vaccine**

Tubman VN, Maysonet D, Estrada N, *et al.*

Am J Hematol. 2024 Jun;99(6):1084-1094. doi: 10.1002/ajh.27319

**Description of a national, multi-center registry of patients with sickle cell disease and SARS-CoV-2 infection: Data from the Pediatric COVID-19 United States Registry**

Dain AS, Diorio C, Fisher BT, *et al*; Pediatric COVID-19 US Registry.

Pediatr Blood Cancer. 2024 Jun;71(6):e30909. doi: 10.1002/pbc.30909

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

Luo J, Powell J, Ross S, *et al.*

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

**Impact of SARS-CoV-2 infection on pain crisis and acute chest syndrome in patients with sickle cell anemia: A retrospective multi-cohort study based on US national data from 2020 to 2022**

Alvarado J, Yegeri K, Boakye A, Randolph C, Roy A, Onimoe G.

EJHaem. 2024 Feb 29;5(2):299-307. doi: 10.1002/jha2.840

**The indignities of shielding during the COVID-19 pandemic for people with sickle cell disorders: an interpretative phenomenological analysis**

Berghs M, Horne F, Yates S, Kemp R, Webster A.

Front Sociol. 2024 Feb 13;9:1334633. doi: 10.3389/fsoc.2024.1334633

**Is cost of surgery and hospital length of stay increased for sickle cell disease patients undergoing total joint replacement surgeries? Systematic review and multivariate meta-analysis**

Aremu O, Adedokun A, Maxwell T, Mata T.

J Orthop. 2023 Dec 14;50:116-121. doi: 10.1016/j.jor.2023.12.002

**Leg ulcers are indicators of systemic dysfunction in individuals with sickle cell disease**

Jackson TA, Buscetta AJ, Ramirez HC, Bonham VL Jr, Minniti CP.

Am J Hematol. 2024 Apr;99(4):767-769. doi: 10.1002/ajh.27250

**Early Cholecystectomy in Patients with Sickle Cell Disease with Uncomplicated Cholelithiasis Is Associated with Better Outcomes**

Zeineddin A, Cornwell EE 3rd, Fullum TM, *et al.*

J Am Coll Surg. 2024 Apr 1;238(4):543-550. doi: 10.1097/XCS.0000000000000949

### **Dysphagia in patients with sickle cell disease: An understudied problem**

Adams-Mitchell CJ, Smith WR, Wilkie DJ.

J Natl Med Assoc. 2024 Apr;116(2 Pt 1):126-130. doi: 10.1016/j.jnma.2023.11.005

### **Prevalence of autoimmune diseases in patients with sickle cell disease: a single center retrospective analysis**

Tang MW, Nur E, Van Tuijn CFJ, Biemond BJ.

Haematologica. 2024 Mar 28. doi: 10.3324/haematol.2023.284552

### **Is There any Relationship Between the Repeated Complications of Sickle Cell Disease and the Potential Development of Acute Leukemia?**

Cannas G, Elhamri M, Thomas X.

Oncol Ther. 2024 Mar 29. doi: 10.1007/s40487-024-00274-7

### **Proliferative Sickle Cell Retinopathy: Outcomes of Vitreoretinal Surgery**

Rohowetz LJ, Panneerselvam S, Williams BK Jr, *et al*; Proliferative Sickle Cell Retinopathy Study Group.

Ophthalmol Retina. 2024 Feb 1:S2468-6530(24)00049-6. doi: 10.1016/j.oret.2024.01.023

### **Sickle Eye Project: a cross-sectional, non-interventional study of the prevalence of visual impairment due to sickle cell retinopathy and maculopathy in the UK**

Dinah C, Balaskas K, Greystoke B, *et al*.

BMJ Open. 2024 Feb 28;14(2):e082471. doi: 10.1136/bmjopen-2023-082471

### **Evaluating thromboprophylaxis in the sickle cell disease population: Navigating the evidence gap**

Davila J, O'Brien SH, Mitchell WB, Manwani D.

Br J Haematol. 2024 Apr 5. doi: 10.1111/bjh.19428

### **Biased agonism of protease-activated receptor-1 regulates thrombo-inflammation in murine sickle cell disease**

Ramadas N, Lowder K, Dutton J, *et al*.

Blood Adv. 2024 Apr 19:bloodadvances.2023011907. doi: 10.1182/bloodadvances.2023011907

### **Soluble guanylate cyclase stimulators and activators: new horizons in the treatment of priapism associated with sickle cell disease**

Pereira DA, Silveira THR, Calmasini FB, Silva FH.

Front Pharmacol. 2024 Feb 7;15:1357176. doi: 10.3389/fphar.2024.1357176

### **Nitric Oxide Resistance in Priapism Associated with Sickle Cell Disease: Mechanisms, Therapeutic Challenges, and Future Directions**

Pereira DA, Calmasini FB, Costa FF, Burnett AL, Silva FH.

J Pharmacol Exp Ther. 2024 Jan 23:JPET-MR-2023-001962. doi: 10.1124/jpet.123.001962

### **Heme-induced corpus cavernosum relaxation and its implications for priapism in sickle cell disease: a mechanistic insight**

Pereira DA, Pereira DA, Silveira THR, *et al*.

Andrology. 2024 Jan 17. doi: 10.1111/andr.13599

### **Hypercoagulability in Sickle Cell Disease: A Thrombo-Inflammatory Mechanism**

Hamali HA.

Hemoglobin. 2023 Nov;47(6):205-214. doi: 10.1080/03630269.2023.2301026

### **Constitutive hypercoagulability in pediatric sickle cell disease patients with hemoglobin SS genotype**

Sussman RG, Mburu J, Steele M, *et al*.

Res Pract Thromb Haemost. 2024 Mar 15;8(3):102374. doi: 10.1016/j.rpth.2024.102374

**Whole-blood transcriptome analysis reveals distinct gene expression signatures in paediatric patients with sickle cell anaemia before and after exercise**

Plaza-Florido A, Liem RI, Haddad F, Radom-Aizik S.  
Br J Haematol. 2024 May 20. doi: 10.1111/bjh.19533

**News on sickle cell disease: Heme-driven disordered erythropoiesis**

Vinchi F.  
Hemasphere. 2024 May 17;8(5):e75. doi: 10.1002/hem3.75

**Sickle cell disease iPSC-derived sensory neurons exhibit increased excitability and sensitization to patient plasma**

Allison RL, Welby E, Ehlers V, *et al.*  
Blood. 2024 May 16;143(20):2037-2052. doi: 10.1182/blood.2023022591

**The genetic dissection of fetal haemoglobin persistence in sickle cell disease in Nigeria**

Ojewunmi OO, Adeyemo TA, Oyetunji AI, *et al.*  
Hum Mol Genet. 2024 May 4;33(10):919-929. doi: 10.1093/hmg/ddae014

**Genetic Modifiers of Sickle Cell Anemia Phenotype in a Cohort of Angolan Children**

Ginete C, Delgadinho M, Santos B, *et al.*  
Genes (Basel). 2024 Apr 8;15(4):469. doi: 10.3390/genes15040469

**Models of care for sickle cell disease in low-income and lower-middle-income countries: a scoping review**

Drown L, Osei M, Thapa A, *et al.*  
Lancet Haematol. 2024 Apr;11(4):e299-e308. doi: 10.1016/S2352-3026(24)00007-3

**Aerobic physical capacity and health-related quality of life in children with sickle cell disease**

Laurent-Lacroix C, Vincenti M, Matecki S, *et al.*  
Pediatr Res. 2024 Mar 15. doi: 10.1038/s41390-024-03143-1

**Endurance training improves oxygen uptake/demand mismatch, metabolic flexibility and recovery in patients with sickle cell disease**

Mougin L, Riccetti M, Merlet AN, *et al.*  
Haematologica. 2024 Apr 4. doi: 10.3324/haematol.2023.284474

**Endurance training and hydroxyurea have synergistic effects on muscle function and energetics in sickle cell disease mice**

Michel CP, Messonnier LA, Giannesini B, *et al.*  
Blood Cells Mol Dis. 2024 Mar 29;107:102853. doi: 10.1016/j.bcmed.2024.102853

**Yoga Module Development and Validation for Sickle Cell Disease**

Zaidi SZH, Mithila MV, Mavathur RN, *et al.*  
Int J Yoga. 2023 Sep-Dec;16(3):219-225. doi: 10.4103/ijoy.ijoy\_169\_23

**Assessment of fatigue in adult patients with sickle cell disease: Use of the functional assessment of chronic illness therapy-Fatigue (FACIT-fatigue) questionnaire**

Cheminet G, Corbasson A, Charmettan M, *et al.*  
Br J Haematol. 2024 May 27. doi: 10.1111/bjh.19568

**Psychiatry referral and appointment attendance in a clinic for young adults with sickle cell disease**

Prince EJ, Carroll CP, Pecker LH.  
Pediatr Blood Cancer. 2024 Apr;71(4):e30860. doi: 10.1002/pbc.30860

**Epigenetic Aging Associations With Psychoneurological Symptoms and Social Functioning in Adults With Sickle Cell Disease**

Knisely MR, Masese RV, Mathias JG, *et al.*  
Biol Res Nurs. 2024 Apr 28:10998004241250322. doi: 10.1177/10998004241250322

**Montreal cognitive assessment in Brazilian adults with sickle cell disease: The burdens of poor sociocultural background**

Junqueira Fleury Silva P, Martins Silva C, Machado de Campos B, *et al.*  
EJHaem. 2024 Mar 28;5(2):308-315. doi: 10.1002/jha2.875

**Sickle Cell Health Awareness, Perspectives, and Experiences (SHAPE) survey: Perspectives of adolescent and adult patients, caregivers, and healthcare professionals on the burden of sickle cell disease**

de Montalembert M, Anderson A, Costa FF, *et al.*  
Eur J Haematol. 2024 Apr 18. doi: 10.1111/ejh.14211

**Social determinants of health and treatment center affiliation: analysis from the sickle cell disease implementation consortium registry**

Mendez GG, Nocek JM, Brambilla DJ, *et al*; Sickle Cell Disease Implementation Consortium.  
BMC Health Serv Res. 2024 Mar 6;24(1):291. doi: 10.1186/s12913-024-10717-6

**An assessment of the psychometric properties of the Coping Strategies Questionnaire - Sickle Cell Disease (CSQ-SCD) among adults in the United States**

Salkar M, Rosenthal M, Bhattacharya K, *et al.*  
Health Qual Life Outcomes. 2024 Apr 22;22(1):35. doi: 10.1186/s12955-024-02251-0

**"Resilience?" perspectives from adults living with sickle cell disease**

Conn CAI, Creary MS, Desine S, Bonham VL.  
J Natl Med Assoc. 2024 Mar 26:S0027-9684(24)00007-5. doi: 10.1016/j.jnma.2024.01.002

**The relationship between cumulative risk and health-related quality of life in youth with sickle cell disease: Moderating effects of secondary control engagement coping**

Belkin EM, Koskela-Staples N, Turner E, Black LV, Fedele DA.  
Pediatr Blood Cancer. 2024 Jun;71(6):e30950. doi: 10.1002/pbc.30950

**Costs and Impact of Disease in Adults with Sickle Cell Disease: A Pilot Study**

Lanzkron S, Crook N, Wu J, *et al.*  
Blood Adv. 2024 May 22:bloodadvances.2023012477. doi: 10.1182/bloodadvances.2023012477

**Food insecurity and quality of life in patients with sickle cell disease**

Darlington WS, Syed S, Wroblewski K, Lapping-Carr G, Lindau ST, Peddinti R.  
Pediatr Blood Cancer. 2024 Jul;71(7):e31045. doi: 10.1002/pbc.31045

**An Updated Equitable Model of Readiness for Transition to Adult Care: Content Validation in Young People With Sickle Cell Disease**

Prussien KV, Crosby LE, Faust HL, *et al.*  
JAMA Pediatr. 2024 Mar 1;178(3):274-282. doi: 10.1001/jamapediatrics.2023.5914

**La transition des adolescents drépanocytaires, un échange interdisciplinaire**

Dorbon C, Saber M, Thenard-Ségor S.  
Rev Infirm. 2024 Mar;73(299):38-40. French. doi: 10.1016/j.revinf.2024.01.015

**Perspectives of Adolescents and Young Adults With Sickle Cell Disease and Clinicians on Improving Transition Readiness With a Video Game Intervention**

Aronson PL, Nolan SA, Schaeffer P, Hieftje KD, Ponce KA, Calhoun CL.  
J Pediatr Hematol Oncol. 2024 Mar 1;46(2):e147-e155. doi: 10.1097/MPH.0000000000002810

**Early-onset indicators of a hypercoagulable state and clinical complications in a cohort of children with sickle cell trait**

Reggiani G, Boaro MP, Menzato F, *et al.*  
Pediatr Blood Cancer. 2024 Jun;71(6):e30971. doi: 10.1002/pbc.30971

### **Haemoglobin Ottawa, sickle cell trait and vaso-occlusive crises**

Bobillier C, Derclaye I, Ferrant A, Maisin D.  
EJHaem. 2024 Feb 12;5(1):33-38. doi: 10.1002/jha2.857

### **Genome-Wide Analysis of Exertional Rhabdomyolysis in Sickle Cell Trait Positive African Americans**

Ren M, Sambuughin N, Mungunshukh O, *et al.*  
Genes (Basel). 2024 Mar 26;15(4):408. doi: 10.3390/genes15040408

### **Vaso-Occlusive Crises in Sickle Cell Trait Patients With Blood Loss Anemia: A Report of Two Cases**

Sabina M, Barakat Z, Jost JM, Tatro R, Sai W.  
Cureus. 2024 Mar 20;16(3):e56589. doi: 10.7759/cureus.56589

## **Polyglobulies**

### **Benefit of phlebotomy and low-dose aspirin in the prevention of vascular events in patients with EPOR primary familial polycythemia on the island of New Caledonia**

Boulnois L, Robles M, Maaziz N, Aral B, *et al.*  
Haematologica. 2024 Mar 28. doi: 10.3324/haematol.2023.284658

### **Diagnostic Approaches to Investigate JAK2-Unmutated Erythrocytosis Based on a Single Tertiary Center Experience**

Lee Y, Seo SH, Kim J, *et al.*  
Mol Diagn Ther. 2024 May;28(3):311-318. doi: 10.1007/s40291-024-00703-3

### **TNF- $\alpha$ is a predictive marker in distinguishing myeloproliferative neoplasm and idiopathic erythrocytosis/thrombocytosis: development and validation of a non-invasive diagnostic model**

Wang Z, Mei Y, Yang Z, *et al.*  
Front Oncol. 2024 Mar 22;14:1369346. doi: 10.3389/fonc.2024.1369346

### **Coexistence of Multiple Gene Variants in Some Patients with Erythrocytoses**

Benetti A, Bertozzi I, Ceolotto G, *et al.*  
Mediterr J Hematol Infect Dis. 2024 Mar 1;16(1):e2024021. doi: 10.4084/MJHID.2024.021

### **Deficiency in PHD2-mediated hydroxylation of HIF2 $\alpha$ underlies Pacak-Zhuang syndrome**

Ferens FG, Taber CC, Stuart S, *et al.*  
Commun Biol. 2024 Feb 28;7(1):240. doi: 10.1038/s42003-024-05904-4

### **Novel germline JAK2<sup>R715T</sup> mutation causing PV-like erythrocytosis in 3 generations**

Song J, Lanikova L, Kim SJ, *et al.*  
Amelioration by Ropog-Interferon. Am J Hematol. 2024 Apr 17. doi: 10.1002/ajh.27311

### **Hepatic HIF2 is a key determinant of manganese excess and polycythemia in SLC30A10 deficiency**

Prajapati M, Zhang JZ, Chiu L, *et al.*  
JCI Insight. 2024 Apr 23;9(10):e169738. doi: 10.1172/jci.insight.169738

### **Case Report: A rare form of congenital erythrocytosis due to SLC30A10 biallelic variants-differential diagnosis and recommendation for biochemical and genetic screening**

Giannini R, Agolini E, Palumbo G, *et al.*  
Front Pediatr. 2024 Jan 12;12:1319885. doi: 10.3389/fped.2024.1319885

### **High-Oxygen-Affinity Hemoglobins-Case Series and Review of the Literature**

Komninaka V, Flevari P, Ntelaki EE, *et al.*  
J Clin Med. 2024 Jan 14;13(2):458. doi: 10.3390/jcm13020458

### **Rare coinheritance of hemoglobin vanleave with severe beta-thalassemia mutation in a patient with secondary erythrocytosis**

Aziz NA, Musa NH, Mathews M, *et al.*  
Hum Genome Var. 2024 Apr 23;11(1):19. doi: 10.1038/s41439-024-00275-y

## **Nuclear Receptor Rev-erb $\alpha$ Role in Fine-Tuning Erythropoietin Gene Expression**

Kumar S, Arora R, Gupta S, *et al.*

Blood Adv. 2024 May 15:bloodadvances.2023012228. doi: 10.1182/bloodadvances.2023012228

## **Thalassémies**

### **Alpha-thalassemia: A practical overview**

Musallam KM, Cappellini MD, Coates TD, *et al.*

Blood Rev. 2024 Mar;64:101165. doi: 10.1016/j.blre.2023.101165

### **Systematic review and evidence gap assessment of the clinical, quality of life, and economic burden of alpha-thalassemia**

Musallam KM, Viprakasit V, Lombard L, *et al.*

eJHaem. Published online April 2, 2024. doi: 10.1002/jha2.882

### **Haemoglobin Bart's Hydrops Fetalis: Charting the Past and Envisioning the Future**

Amid A, Liu S, Babbs C, Higgs DR.

Blood. 2024 Mar 8:blood.2023023692. doi: 10.1182/blood.2023023692

### **Noninvasive Prenatal Diagnosis of SEA-Thalassemia by Combining 1000 Genomes Database and Relative Haplotype Dosage**

Liu D, Nong X, Lai F, Nong C, Wang T, Tang Y.

Hemoglobin. 2024 Mar;48(2):71-78. doi: 10.1080/03630269.2024.2327830

### **Comparing three cardiothoracic ratio measurement techniques and creating multivariable scoring system to predict Bart's hydrops fetalis at 17-22 weeks' gestation**

Anuwutnavin S, Rangseechamrat P, Sompagdee N, Ruangvutilert P, Viboonchard S.

Sci Rep. 2024 Apr 17;14(1):8894. doi: 10.1038/s41598-024-59719-8

### **Fetal hemodynamic changes and mitochondrial dysfunction in myocardium and brain tissues in response to anemia: a lesson from hemoglobin Bart's disease**

Luewan S, Apaijai N, Chattipakorn N, Chattipakorn SC, Tongsong T.

BMC Pregnancy Childbirth. 2024 Feb 16;24(1):141. doi: 10.1186/s12884-023-06232-x

### **Fetal anemia causes placental and maternal cellular damage: a lesson from fetal hemoglobin Bart's disease**

Luewan S, Apaijai N, Chattipakorn N, Chattipakorn S, Tongsong T.

Placenta. 2024 Apr;149:72-77. doi: 10.1016/j.placenta.2024.03.011

### **Suppression of Hb Bart's to improve tissue oxygenation and fetal development in homozygous alpha-thalassemia**

Lugthart G, Verweij EJT, Harteveld CL, *et al.*

Am J Hematol. 2024 Apr 24. doi: 10.1002/ajh.27344

### **Guideline for the management of conception and pregnancy in thalassaemia syndromes: A British Society for Haematology Guideline**

Shah FT, Nicolle S, Garg M, *et al.*

Br J Haematol. 2024 May 7. doi: 10.1111/bjh.19362

### **Impacts of $\beta$ -thalassemia/hemoglobin E disease on pregnancy outcomes**

Anuruksuwan P, Sirilert S, Luewan S, Tongsong T.

Int J Gynaecol Obstet. 2024 Jan 17. doi: 10.1002/ijgo.15360

### **Beta-Thalassemia**

Langer AL.

2000 Sep 28 [updated 2024 Feb 8]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, *et al.*, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024



**Impact of  $\alpha$ -Globin Gene Expression and  $\alpha$ -Globin Modifiers on the Phenotype of  $\beta$ -Thalassemia and Other Hemoglobinopathies: Implications for Patient Management**

Traeger-Synodinos J, Vrettou C, Sofocleous C, Zurlo M, Finotti A, Gambari R; International Hemoglobinopathy Research Network (INHERENT).

Int J Mol Sci. 2024 Mar 17;25(6):3400. doi: 10.3390/ijms25063400

**Differentiating between non-transfusion dependant  $\beta$ -thalassemia and iron deficiency anemia in children using ROC and logistic regression analysis: two novel discrimination indices designed for pediatric patients**

Turudic D, Vucak J, Kocheva S, Milosevic D, Bilic E.

Front Pediatr. 2024 Jan 16;11:1258054. doi: 10.3389/fped.2023.1258054

**SUPT5H mutations associated with elevation of Hb A<sub>2</sub> level: Identification of two novel variants and literature review**

Lin Z, Liang X, Wei X, Liang G, Zhu D, Xie H, Yan T, Shang X.

Gene. 2024 May 25;908:148294. doi: 10.1016/j.gene.2024.148294

**Screening and Diagnosis of Rare Thalassemia Variants: Is Third-Generation Sequencing Enough?**

Tang H, Xiong Y, Tang J, *et al.*

Arch Pathol Lab Med. 2024 Apr 23. doi: 10.5858/arpa.2023-0382-OA

**Revisiting iron overload status and change thresholds as predictors of mortality in transfusion-dependent  $\beta$ -thalassemia: a 10-year cohort study**

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

Ann Hematol. 2024 Mar 19. doi: 10.1007/s00277-024-05715-x

**État de santé et qualité de vie des patients  $\beta$ -thalassémiques adultes à Marseille, France**

Soubrier C, Jean E, De Sainte Marie B, *et al.*

Rev Med Interne. 2024 Apr;45(4):187-193. French. doi: 10.1016/j.revmed.2024.01.005

**Beta thalassemia: Looking to the future, addressing unmet needs and challenges**

Angastiniotis M.

Ann N Y Acad Sci. 2024 Feb;1532(1):63-72. doi: 10.1111/nyas.15097

**Left atrial strain in patients with  $\beta$ -thalassemia major: a cross-sectional CMR study**

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

Eur Radiol. 2024 Mar 13. doi: 10.1007/s00330-024-10667-x

**Multiparametric cardiac magnetic resonance in patients with thalassemia intermedia: new insights from the E-MIOT network**

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

Radiol Med. 2024 Apr 29. doi: 10.1007/s11547-024-01821-y

**Oxidative Stress and Antioxidant Status in Adult Patients with Transfusion-Dependent Thalassemia: Correlation with Demographic, Laboratory, and Clinical Biomarkers**

Meloni A, Pistoia L, Spasiano A, *et al.*

Antioxidants (Basel). 2024 Apr 10;13(4):446. doi: 10.3390/antiox13040446

**Prognostic Role of Multiparametric Cardiac Magnetic Resonance in Neo Transfusion-Dependent Thalassemia**

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

J Clin Med. 2024 Feb 23;13(5):1281. doi: 10.3390/jcm13051281

**Pancreatic iron in pediatric transfusion-dependent beta-thalassemia patients: A longitudinal MRI study**

Meloni A, Pistoia L, Putti MC, *et al.*

Pediatr Blood Cancer. 2024 May;71(5):e30923. doi: 10.1002/pbc.30923

**Liver steatosis in patients with transfusion-dependent thalassaemia**

Ricchi P, Pistoia L, Positano V, *et al.*

Br J Haematol. 2024 Apr 29. doi: 10.1111/bjh.19496

**Application of the magnetic resonance 3D multiecho Dixon sequence for quantifying hepatic iron overload and steatosis in patients with thalassemia**

Zhao F, Chen Y, Zhou T, *et al.*

Magn Reson Imaging. 2024 Mar 15;111:28-34. doi: 10.1016/j.mri.2024.03.015

**Impact of genotype on multi-organ iron and complications in patients with non-transfusion-dependent  $\beta$ -thalassemia intermedia**

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

Ann Hematol. 2024 Jun;103(6):1887-1896. doi: 10.1007/s00277-024-05741-9

**The impact of chelation compliance in health outcome and health related quality of life in thalassaemia patients: a systematic review**

Lee WJ, Mohd Tahir NA, Chun GY, Li SC.

Health Qual Life Outcomes. 2024 Feb 2;22(1):14. doi: 10.1186/s12955-023-02221-y

**Audiologic and vestibular assessment in children and adolescents with transfusion dependent beta thalassemia major: The era of deferasirox film coated tablet**

Galhom DH, Talaat RM, Hanna D, Gad NH.

Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2024 Feb;177:111868. doi: 10.1016/j.ijporl.2024.111868

**Deferasirox film-coated tablet-associated ulcerative colitis: An emerging pattern in thalassemia patients?**

Piolatto A, Gaglioti CM, Tesio N, *et al.*

Br J Haematol. 2024 May 23. doi: 10.1111/bjh.19558

**Pubertal development of transfusion-dependent thalassemia patients in the era of oral chelation with deferasirox: results from the French registry**

Broccia MV, Vergier J, Benoit A, *et al.*

Haematologica. 2024 Feb 22. doi: 10.3324/haematol.2023.283610

**Growth and endocrinopathies among children with  $\beta$ -Thalassemia major treated at Dubai Thalassemia centre**

Almahmoud R, Hussein A, Khaja FA, *et al.*

BMC Pediatr. 2024 Apr 5;24(1):244. doi: 10.1186/s12887-024-04670-w

**Spanish registry of hemoglobinopathies and rare anemias (REHem-AR): demographics, complications, and management of patients with  $\beta$ -thalassemia**

Bardón-Cancho EJ, Marco-Sánchez JM, Benítez-Pastor D, *et al.*

Ann Hematol. 2024 May;103(5):1525-1539. doi: 10.1007/s00277-024-05694-z

**Systematic Review and Meta-Analysis of Health-Related Quality of Life in Patients with  $\beta$ -Thalassemia that Underwent Hematopoietic Stem Cell Transplantation**

Mulas O, Pili I, Sanna M, La Nasa G.

Clin Pract Epidemiol Ment Health. 2023 Dec 10;19(Suppl-1):e174501792301031. doi: 10.2174/17450179-v17-e211208-2021-HT2-1910-4

**Safety and efficacy of peripheral blood stem cells collection in healthy children and pediatric patients with thalassemia major weighing 20 kg or less**

Chen L, Wen J, Xu X, *et al.*

J Clin Apher. 2024 Feb;39(1):e22102. doi: 10.1002/jca.22102

**Finding a balance in reduced toxicity hematopoietic stem cell transplantation for thalassemia: role of infused CD3+ cell count and immunosuppression**

Meissner B, Lang P, Bader P, *et al.*

Bone Marrow Transplant. 2024 May;59(5):587-596. doi: 10.1038/s41409-024-02219-0

**Comparison of tacrolimus vs. cyclosporine in pediatric hematopoietic stem cell transplantation for thalassemia**

Zhumatayev S, Yalcin K, Celen SS, *et al.*

Pediatr Transplant. 2024 Feb;28(1):e14688. doi: 10.1111/ptr.14688

**Population pharmacokinetics of cyclosporine A in pediatric patients with thalassemia undergoing allogeneic hematopoietic stem cell transplantation**

Cai R, Zhang L, Wu T *et al.*

Eur J Clin Pharmacol. 2024 May;80(5):685-696. doi: 10.1007/s00228-024-03641-5

**Neuroimaging features of primary central nervous system post-transplantation lymphoproliferative disorder following hematopoietic stem cell transplant in patients with  $\beta$ -thalassemia: a case series and review of literature**

Yang X, Deng X, Wu M, *et al.*

Insights Imaging. 2024 Feb 14;15(1):40. doi: 10.1186/s13244-024-01605-y

**Exagamglogene Autotemcel for Transfusion-Dependent  $\beta$ -Thalassemia**

Locatelli F, Lang P, Wall D, *et al*; CLIMB THAL-111 Study Group.

N Engl J Med. 2024 May 9;390(18):1663-1676. doi: 10.1056/NEJMoa2309673

***In situ* correction of various  $\beta$ -thalassemia mutations in human hematopoietic stem cells**

Yang Y, He L, Xie Y, *et al.*

Front Cell Dev Biol. 2024 Jan 25;11:1276890. doi: 10.3389/fcell.2023.1276890

**Systematic review of hematopoietic stem cell gene therapy approach in thalassemia: Comparative analysis in animal models**

Maharani IL, Zauhari MH, Kiansantang RA, *et al.*

Eur J Haematol. 2024 Jun;112(6):848-859. doi: 10.1111/ejh.14179

**Bone marrow Tfr2 deletion improves the therapeutic efficacy of the activin-receptor ligand trap RAP-536 in  $\beta$ -thalassemic mice**

Tanzi E, Di Modica SM, Bordini J, *et al.*

Am J Hematol. 2024 Apr 17. doi: 10.1002/ajh.27336

**Combination of a TGF- $\beta$  ligand trap (RAP-GRL) and TMPRSS6-ASO is superior for correcting  $\beta$ -thalassemia**

Guerra A, Hamilton N, Rivera A, Demsko P, Guo S, Rivella S.

Am J Hematol. 2024 Apr 25. doi: 10.1002/ajh.27332

**Unplanned pregnancy in women with beta-thalassaemia treated with luspatercept**

Zaccheddu E, Zappu A, Barella S, *et al.*

Br J Haematol. 2024 Apr 23. doi: 10.1111/bjh.19480

**A randomized placebo-controlled clinical trial of oral green tea epigallocatechin 3-gallate on erythropoiesis and oxidative stress in transfusion-dependent  $\beta$ -thalassemia patients**

Settakorn K, Hantrakool S, Petiwathayakorn T, *et al.*

Front Mol Biosci. 2024 Jan 24;10:1248742. doi: 10.3389/fmolb.2023.1248742

**Ginsenoside Rg1 promotes fetal hemoglobin production in vitro: A potential therapeutic avenue for  $\beta$ -thalassemia**

Cai DL, Chan Y, Kong YM, *et al.*

Eur J Pharmacol. 2024 Apr 5;968:176404. doi: 10.1016/j.ejphar.2024.176404

**Post-transfusion severe headache in a patient with thalassemia with superficial siderosis of the central nervous system: a case report and literature review**

Liu X, Jiang H, Ren L, Cao L.

BMC Neurol. 2024 Jan 6;24(1):21. doi: 10.1186/s12883-024-03526-1

**Bone densitometry in Thalassemia major: a closer look at pitfalls and operator-related errors in a 10-year follow-up population**

Lucioni E, Pellegrino F, Remor D, *et al.*

Radiol Med. 2024 Mar;129(3):488-496. doi: 10.1007/s11547-024-01759-1

**Very low serum IGF-1 levels are associated with vertebral fractures in adult males with beta-thalassemia major**

Costanzo G, Naselli A, Arpi ML, *et al.*

J Endocrinol Invest. 2024 Mar 25. doi: 10.1007/s40618-023-02270-6

**Marrow Fat-Cortical Bone Relationship in  $\beta$ -Thalassemia: A Study Using MRI**

Ismail UN, Azlan CA, Khairullah S, *et al.*

J Magn Reson Imaging. 2024 Mar 31. doi: 10.1002/jmri.29366

**The interactions between ineffective erythropoiesis and ferroptosis in  $\beta$ -thalassemia**

Lin S, Zheng Y, Chen M, Xu L, Huang H.

Front Physiol. 2024 Feb 26;15:1346173. doi: 10.3389/fphys.2024.1346173

**An update on recent studies of extracellular vesicles and their role in hypercoagulability in thalassemia (Review)**

Klaihmon P, Pattanapanyasat K, Phannasil P.

Biomed Rep. 2023 Dec 28;20(2):31. doi: 10.3892/br.2023.1719

**Hearing loss in beta-thalassaemia: An Italian multicentre case-control study**

Manara R, Brotto D, Barillari MR, *et al.*

Br J Haematol. 2024 May;204(5):2016-2024. doi: 10.1111/bjh.19401

**Efficacy and safety of BNT162b2 mRNA vaccine in a cohort of 90 transfusion dependent thalassemia patients**

Marziali M, Pugliese P, Losardo AA, *et al.*

Transfus Med. 2024 Apr 17. doi: 10.1111/tme.13038

**Impact of COVID-19 on patients with beta-thalassemia major: an observational study**

Vacca N, Locci C, Serra F, *et al.*

Acta Haematol. 2024 Feb 28. doi: 10.1159/000537912

**A Cross-Sectional, Multicentric, Disease-Specific, Health-Related Quality of Life Study in Greek Transfusion Dependent Thalassemia Patients**

Klonizakis P, Roy N, Papatsouma I, *et al.*

Healthcare (Basel). 2024 Feb 22;12(5):524. doi: 10.3390/healthcare12050524

**Quality of life, mood disorders, and cognitive impairment in adults with  $\beta$ -thalassemia**

Bizri M, Koleilat R, Akiki N, *et al.*

Blood Rev. 2024 May;65:101181. doi: 10.1016/j.blre.2024.101181

**Health-related quality of life with standard and curative therapies in thalassemia: A narrative literature review**

Shah R, Badawy SM.

Ann N Y Acad Sci. 2024 Feb;1532(1):50-62. doi: 10.1111/nyas.15100

**Gender Disparities in Psychological Disturbances and Quality of Life Among Adolescent and Adult Patients with Thalassemia: A Review**

Fianza PI, Rahmawati A, Wijaya I, *et al.*

J Multidiscip Healthc. 2024 Apr 17;17:1663-1669. doi: 10.2147/JMDH.S444592

## **Health-Related Quality-of-Life Impacts Associated with Transfusion-Dependent $\beta$ -Thalassemia in the USA and UK: A Qualitative Assessment**

Drahos J, Boateng-Kuffour A, Calvert M, *et al.*

Patient. 2024 Mar 26. doi: 10.1007/s40271-024-00678-7

## **Effects of multidisciplinary team continuous care model on psychological behavior and quality of life in children with $\beta$ -thalassemia major**

Huang X, Lu J, Huang R, *et al.*

Am J Transl Res. 2024 Mar 15;16(3):905-915. doi: 10.62347/OBWD7382

## **Addressing Thalassaemia Management from Patients' Perspectives: An International Collaborative Assessment**

Economidou EC, Angastiniotis M, Avraam D, Soteriades ES, Eleftheriou A.

Medicina (Kaunas). 2024 Apr 18;60(4):650. doi: 10.3390/medicina60040650

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

### **Prevention and treatment of infection in patients with an absent or hypofunctional spleen: A British Society for Haematology guideline**

Ladhani SN, Fernandes S, Garg M, Borrow R, de Lusignan S, Bolton-Maggs PHB; BSH Guidelines Committee.

Br J Haematol. 2024 May;204(5):1672-1686. doi: 10.1111/bjh.19361

### **Iowa Newborn Screening Program Experience with Hemoglobinopathy Screening over the Last Two Decades and Its Increasing Global Relevance**

Jilek R, Marcy J, Johnson C, Younger G, Calhoun A, Tung ML.

Int J Neonatal Screen. 2024 Mar 8;10(1):21. doi: 10.3390/ijns10010021

### **Autologous gene therapy for hemoglobinopathies: From bench to patient's bedside**

Locatelli F, Cavazzana M, Frangoul H, Fuente J, Algeri M, Meisel R.

Mol Ther. 2024 May 1;32(5):1202-1218. doi: 10.1016/j.ymthe.2024.03.005

### **Mobilization and collection of CD34 + cells in patients with globin disorders: Providing the starting material to manufacturers of autologous gene therapies**

Chabannon C, Visentin S, Granata A, Thuret I.

Transfus Apher Sci. 2024 Jun;63(3):103926. doi: 10.1016/j.transci.2024.103926

### **Beyond the promise: evaluating and mitigating off-target effects in CRISPR gene editing for safer therapeutics**

Lopes R, Prasad MK.

Front Bioeng Biotechnol. 2024 Jan 18;11:1339189. doi: 10.3389/fbioe.2023.1339189

### **Expanding the reach of commercial cell therapies requires changes at medical centers**

Stroncek DF, Zhang N, Ren J, Somerville R, Dinh A.

J Transl Med. 2024 Feb 19;22(1):181. doi: 10.1186/s12967-024-04966-6

### **A scoping review exploring cure definitions and language for inherited hemoglobinopathies**

Baffoe-Bonnie MS, Jameson Floyd K, Livinski AA, Grady C.

Genet Med Open. 2024;2:100838. doi: 10.1016/j.gimo.2023.100838

### **Long-Term Follow-Up of Abatacept, Post-Transplantation Cyclophosphamide, and Sirolimus-Based Haploidentical Transplantation in Younger Patients with Nonmalignant Diseases**

Jaiswal SR, Agarwal M, Bhagawati G, *et al.*

Transplant Cell Ther. 2024 Jun;30(6):605.e1-605.e13. doi: 10.1016/j.jtct.2024.03.010

### **Good engraftment after reduced intensity targeted busulfan-based conditioning and matched related donor hematopoietic cell transplantation in hemoglobinopathies**

Klink M, Felber M, Zeilhofer U, *et al.*

Pediatr Blood Cancer. 2024 Jul;71(7):e30988. doi: 10.1002/pbc.30988

**Bone Health Impairment in Patients with Hemoglobinopathies: From Biological Bases to New Possible Therapeutic Strategies**

Di Paola A, Marrapodi MM, Di Martino M, *et al.*

Int J Mol Sci. 2024 Mar 1;25(5):2902. doi: 10.3390/ijms25052902

**Pharmacogenomics of Drugs Used in  $\beta$ -Thalassemia and Sickle-Cell Disease: From Basic Research to Clinical Applications**

Gambari R, Waziri AD, Goonasekera H, Peprah E.

Int J Mol Sci. 2024 Apr 12;25(8):4263. doi: 10.3390/ijms25084263

**Elevating fetal hemoglobin - recently discovered regulators and mechanisms**

Blobel GA, Khandros E.

Blood. 2024 May 10;blood.2023022190. doi: 10.1182/blood.2023022190

**The effect of red blood cell disorders on male fertility and reproductive health**

Naelitz BD, Khooblall PS, Parekh NV, Vij SC, Rotz SJ, Lundy SD.

Nat Rev Urol. 2024 May;21(5):303-316. doi: 10.1038/s41585-023-00838-8

**Interplay between  $\alpha$ -thalassemia and  $\beta$ -hemoglobinopathies: Translating genotype-phenotype relationships into therapies**

Vadolas J, Nualkaew T, Voon HPJ, Vilcassim S, Grigoriadis G.

Hemasphere. 2024 May 15;8(5):e78. doi: 10.1002/hem3.78

**Development of pathophysiologically relevant models of sickle cell disease and  $\beta$ -thalassemia for therapeutic studies**

Gupta P, Goswami SG, Kumari G, *et al.*

Nat Commun. 2024 Feb 27;15(1):1794. doi: 10.1038/s41467-024-46036-x

**Identification of the molecular etiology in rare congenital hemolytic anemias using next-generation sequencing with exome-based copy number variant analysis**

Isik E, Aydinok Y, Albayrak C, *et al.*

Eur J Haematol. 2024 Mar 31. doi: 10.1111/ejh.14194

**The crucial role of NRF2 in erythropoiesis and anemia: Mechanisms and therapeutic opportunities**

Yang L, Chen Y, He S, Yu D.

Arch Biochem Biophys. 2024 Apr;754:109948. doi: 10.1016/j.abb.2024.109948

**Genetics of Gallstone Disease and Their Clinical Significance: A Narrative Review**

Costa CJ, Nguyen MTT, Vaziri H, Wu GY.

J Clin Transl Hepatol. 2024 Mar 28;12(3):316-326. doi: 10.14218/JCTH.2023.00563

**Iron overload disorders: Growth and gonadal dysfunction in childhood and adolescence**

Tenuta M, Cangiano B, Rastrelli G, *et al.*

Pediatr Blood Cancer. 2024 Jul;71(7):e30995. doi: 10.1002/pbc.30995

**A Revised Classification of Primary Iron Overload Syndromes**

Tatsumi Y, Yano M, Wakusawa S, *et al.*

J Clin Transl Hepatol. 2024 Apr 28;12(4):346-356. doi: 10.14218/JCTH.2023.00290

**Thrombosis Tendency After Splenectomy in a Danish Family With Hemoglobin Volga, and a Literature Review**

Breinholt JK, Glenthøj A, Bor MV.

Hemoglobin. 2024 Mar;48(2):79-86. doi: 10.1080/03630269.2024.2335933

**Perioperative management of oxygenation in hereditary methaemoglobinemia**

Limper U, Covrig D, Lange J, Annecke T.

Br J Anaesth. 2024 Apr;132(4):793-795. doi: 10.1016/j.bja.2023.12.018

**Clinical and molecular analysis of a novel variant in heme oxygenase-1 deficiency: Unraveling its role in inflammation, heme metabolism, and pulmonary phenotype**

Berendes LS, Westhoff PS, Wittkowski H, *et al.*

Mol Genet Metab Rep. 2023 Dec 15;38:101038. doi: 10.1016/j.ymgmr.2023.101038

**Enhancement of PRMT6 binding to a novel germline GATA1 mutation associated with congenital anemia**

Lu Y, Zhu Q, Wang Y, *et al.*

Haematologica. 2024 Feb 22. doi: 10.3324/haematol.2023.284183

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

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