

DOI	PMID	Auteur(s)	Auteur(s) responsable(s) / coordonnateur(s) de centres maladies rares	Affiliation à un centre de référence	Titre	Revue	IF	Catég.	Type	Create date Pubmed
10.1136/jmedgenet-2021-107751	34930816	Schalk, A ; Cousin, MA ; Dsouza, NR ; Challman, TD ; Wain, KE ; Powis, Z & al	41: PASSEMARD, Sandrine	Centre de compétence des neurofibromatoses	<i>De novo coding variants in the <i>AGO1</i> gene cause a neurodevelopmental disorder with intellectual disability.</i>	J Med Genet	6,318	B	Journal Article	21/12/2021
10.1016/j.tranon.2021.101315	34906890	Nicolle, R ; Gayet, O ; Bigonnet, M ; Roques, J ; Chanez, B ; Puleo, F & al	12: REBOURS, Vinciane	Centre de référence des maladies rares du pancréas (PaRaDis)	<i>Relevance of biopsy-derived pancreatic organoids in the development of efficient transcriptomic signatures to predict adjuvant chemosensitivity in pancreatic cancer.</i>	Transl Oncol	4,243	C	Journal Article	15/12/2021
10.1016/j.gim.2021.10.007	34906476	Heide, S ; Jacquemont, ML ; Cheillan, D ; Renouil, M ; Tallot, M ; Schwartz, CE & al	13: PASSEMARD, Sandrine	Centre de compétence des neurofibromatoses	<i>GM3 synthase deficiency in non-Amish patients.</i>	Genet Med	8,822	A	Journal Article	15/12/2021
10.1016/S1470-2045(21)00603-3	34902334	Trépo, E ; Caruso, S ; Yang, J ; Imbeaud, S ; Couchy, G ; Bayard, Q & al	8: CARRIE, Nathalie	Centre de compétence des maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes	<i>Common genetic variation in alcohol-related hepatocellular carcinoma: a case-control genome-wide association study.</i>	Lancet Oncol	41,316	A	Journal Article	13/12/2021
10.1016/j.therap.2021.11.007	34895756	Benajiba, L ; Kiladjian, JJ	DA: KILADJIAN, Jean-Jacques	Centre de compétence des maladies vasculaires du foie	<i>The challenge of targets and drug discovery using large-scale screening approaches in onco-hematology.</i>	Thérapie	2,07	E	Journal Article	13/12/2021
10.1111/liv.15129	34894060	Nguyen, N ; Rode, A ; Trillaud, H ; Aubé, C ; Manichon, AF ; Hocquelet, A & al	10: CARRIE, Nathalie	Centre de compétence des maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes	<i>Percutaneous radiofrequency ablation for hepatocellular carcinoma developed on non-alcoholic fatty liver disease.</i>	Liver Int	5,828	C	Journal Article	11/12/2021
10.1002/epi4.12569	34882995	Cardenal-Muñoz, E ; Auvin, S ; Villanueva, V ; Cross, JH ; Zuberi, SM ; Lagae, L & al	2: AUVIN, Stephane	Centre de référence des épilepsies rares	<i>Guidance on Dravet syndrome from infant to adult care: Road map for treatment planning in Europe.</i>	Epilepsia Open		NC	Review	09/12/2021
10.1158/1078-0432.CCR-21-1295	34862243	Stein, EM ; DeAngelo, DJ ; Chromik, J ; Chatterjee, M ; Bauer, S ; Lin, CC & al	12: KILADJIAN, Jean-Jacques	Centre de compétence des maladies vasculaires du foie	<i>Results from a First-in-Human Phase I Study of Siremadlin (HDM201) in Patients with Advanced Wild-Type <i>TP53</i> Solid Tumors and Acute Leukemia.</i>	Clin Cancer Res	12,531	A	Journal Article	04/12/2021
10.1016/j.jdmv.2021.08.001	34862015	Sebuhyan, M ; Crichi, B ; Deville, L ; Le Maignan, C ; Bonnet, C ; Marjanovic, Z & al	DA: FARGE, Dominique	Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares d'Ile-de-France	<i>Patient education program at the forefront of cancer-associated thrombosis care.</i>	J Med Vasc		NC	Journal Article	04/12/2021
10.1186/s13063-021-05827-z	34838105	Nordlund, J ; Henry, RS ; Kwakkenbos, L ; Carrier, ME ; Levis, B ; Nielson, WR & al	Inv: FARGE, Dominique	Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares d'Ile-de-France	<i>The Scleroderma Patient-centered Intervention Network Self-Management (SPIN-SELF) Program: protocol for a two-arm parallel partially nested randomized controlled feasibility trial with progression to full-scale</i>	Trials	2,279	E	Journal Article	28/11/2021
10.3390/nu131113719	34835975	Zinni, M ; Pansiot, J ; Colella, M ; Faivre, V ; Delahaye-Duriez, A ; Guillonneau, F & al	5: DELAHAYE-DURIEZ, Andrée	Centre de compétence des anomalies du développement et syndromes malformatif d'Ile-de-France	<i>Impact of Fetal Growth Restriction on the Neonatal Microglial Proteome in the Rat.</i>	Nutrients	5,717	B	Journal Article	27/11/2021

10.1186/s1322-9-021-00474-2	34774105	Amestoy, A ; Guillaud, E ; Bucchioni, G ; Zalla, T ; Umbricht, D ; Chatham, C & al	9: DELORME, Richard	Centre de référence des maladies endocriniennes de la croissance et du développement	Visual attention and inhibitory control in children, teenagers and adults with autism without intellectual disability: results of oculomotor tasks from a 2-year longitudinal follow-up study (InFoR).	Mol Autism	7,509	A	Journal Article	14/11/2021
10.1016/j.ejmg.2021.104371	34757053	García-Miñaur, S ; Burkitt-Wright, E ; Verloes, A ; Shaikh, G ; Lebl, J ; Östman-Smith, I & al	3: VERLOES, Alain	Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatif d'Ile-de-France	European Medical Education Initiative on Noonan syndrome: A clinical practice survey assessing the diagnosis and clinical management of individuals with Noonan syndrome across Europe.	Eur J Med Genet	2,708	D	Journal Article	10/11/2021
10.1016/j.ejmg.2021.104372	34757052	Wolf, CM ; Zenker, M ; Burkitt-Wright, E ; Edouard, T ; García-Miñaur, S ; Lebl, J & al	ADA: VERLOES, Alain	Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatif d'Ile-de-France	Management of cardiac aspects in children with Noonan syndrome - results from a European clinical practice survey among paediatric cardiologists.	Eur J Med Genet	2,708	D	Journal Article	10/11/2021
10.1016/j.jhep.2021.10.022	34748893	Landemaine, A ; Hamdi-Roze, H ; Cunat, S ; Loustaud-Ratti, V ; Causse, X ; Si Ahmed, SN & al	11: CARRIE, Nathalie	Centre de compétence des hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer	A simple clinical score to promote and enhance ferroportin disease screening.	J Hepatol	25,083	A	Journal Article	08/11/2021
10.3389/fonc.2021.722436	34745944	Alexander, T ; Snowden, JA ; Burman, J ; Chang, HD ; Del Papa, N ; Farge, D & al	6: FARGE, Dominique	Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares d'Ile-de-France	Intestinal Microbiome in Hematopoietic Stem Cell Transplantation For Autoimmune Diseases: Considerations and Perspectives on Behalf of Autoimmune Diseases Working Party (ADWP) of the EBMT.	Front Oncol	6,244	C	Journal Article	08/11/2021
10.1038/s41525-021-00254-0	34737294	Loureiro, LO ; Howe, JL ; Reuter, MS ; Iaboni, A ; Calli, K ; Roshandel, D & al	31: DELORME, Richard	Centre de référence des maladies endocriniennes de la croissance et du développement	A recurrent SHANK3 frameshift variant in Autism Spectrum Disorder.	NPJ Genom Med	8,617	A	Journal Article	05/11/2021
10.1093/braincomms/fcab221	34729478	Ebrahimi-Fakhari, D ; Alecu, JE ; Brechmann, B ; Ziegler, M ; Eberhardt, K ; Jumo, H & al	12: AUVIN,Stephane	Centre de référence des épilepsies rares	High-throughput imaging of ATG9A distribution as a diagnostic functional assay for adaptor protein complex 4-associated hereditary spastic paraplegia.	Brain Commun		NC	Journal Article	03/11/2021
10.1182/bloodadvances.2021005484	34724702	Farrell, CP ; Nicolas, G ; Desnick, RJ ; Parker, CJ ; Lamoril, J ; Gouya, L & al	6: GOUYA, Laurent	Centre de référence des porphyries et anémies rares du métabolisme du fer	ABCB6 Polymorphisms are not Overly Represented in Patients with Porphyria.	Blood Adv	6,686	B	Journal Article	01/11/2021
10.1111/liv.15090	34717041	Ventura, P ; Bonkovsky, HL ; Gouya, L ; Aguilera-Peiró, P ; Montgomery Bissell, D ; Stein, PE & al	3: GOUYA, Laurent	Centre de référence des porphyries et anémies rares du métabolisme du fer	Efficacy and safety of givosiran for acute hepatic porphyria: 24-month interim analysis of the randomized phase 3 ENVISION study.	Liver Int	5,828	C	Journal Article	30/10/2021
10.1016/j.jaad.2021.10.034	34715285	Joly, P	Inv: CAUX, Frederic	Centre de compétence des maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique NORD (MAGEC)	Incidence and severity of COVID-19 in patients with autoimmune blistering skin diseases: A nationwide study.	J Am Acad Dermatol	11,527	A	Journal Article	29/10/2021
10.1016/j.otsr.2021.103132	34706290	Mallet, C ; Campana, M ; Mas, V ; Simon, AL ; Ilharreborde, B	DA: ILHARREBORDE, Brice	Centre de compétence des anomalies du développement et syndromes malformatif d'Ile-de-France	Is anterior subcapital shortening osteotomy a reliable and reproducible technique in the treatment of severe slipped capital femoral epiphysis?	Orthop Traumatol Surg Res	2,256	D	Journal Article	27/10/2021

10.1093/braincomms/fcab234	34704031	Auvin, S	1: AUVIN, Stephane	Centre de référence des épilepsies rares	<i>New developments for dietary treatment of epilepsy after a century of history for the ketogenic diet.</i>	Brain Commun		NC	Journal Article	27/10/2021
10.1016/j.annder.2021.08.005	34702559	Castel, M ; Alexandre, M ; Jelti, L ; Pham-Ledard, A ; Viguier, M ; Bédane, C & al	ADA: CAUX, Frederic	Centre de compétence des maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique NORD (MAGEC)	<i>Updated French guidelines for the therapeutic management of bullous pemphigoid.</i>	Ann Dermatol Venereol	0,777	E	Other	27/10/2021
10.1111/apt.16661	34699103	Pol, S ; Luzivika Nzinga, C ; Dorival, C ; Zoulim, F ; Cagnot, C ; Decaens, T & al	10: CARRIE, Nathalie	Centre de compétence des maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes	<i>Corrigendum.</i>	Aliment Pharmacol Ther	8,171	A	Erratum	26/10/2021
10.1007/s00330-021-08307-9	34694452	Benoit, C ; Rodrigues, A ; Calderaro, J ; Charpy, C ; Simonin, S ; Deybach, JC & al	7: GOUYA, Laurent	Centre de référence des porphyries et anémies rares du métabolisme du fer	<i>Autofluorescence imaging within the liver: a promising tool for the detection and characterization of primary liver tumors.</i>	Eur Radiol	5,315	B	Journal Article	25/10/2021
10.1111/epi.17106	34676542	Sullivan, J ; Specchio, N ; Devinsky, O ; Auvin, S ; Perry, MS ; Strzelczyk, A & al	4: AUVIN, Stephane	Centre de référence des épilepsies rares	<i>Fenfluramine significantly reduces day-to-day seizure burden by increasing number of seizure-free days and time between seizures in patients with Dravet syndrome: A time-to-event analysis.</i>	Epilepsia	5,864	B	Journal Article	22/10/2021
10.1136/thoraxjnl-2021-217870	34675126	Nathan, N ; Montagne, ME ; Macchi, O ; Rosental, PA ; Chauveau, S ; Jeny, F & al	20: HOUDOUIN, Veronique; 25: MEINZER, Ulrich	Centre de compétence des maladies respiratoires rares (RespiRare) Centre de référence des rhumatismes inflammatoires et maladies autoimmunes systémiques rares de l'enfant (RAISE)	<i>Exposure to inorganic particles in paediatric sarcoidosis: the PEDIASARC study.</i>	Thorax	9,139	B	Journal Article	22/10/2021
10.1136/archdischild-2021-321967	34656994	Michel, M ; Alberti, C ; Carel, JC ; Chevreul, K	3: CAREL, Jean-Claude	Centre de compétence des maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate Centre de compétence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité (PRISIS)	<i>Social inequalities in access to care at birth and neonatal mortality: an observational study.</i>	Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed	5,747	A	Journal Article	17/10/2021
10.1016/j.dld.2021.09.017	34654679	Aparicio, T ; Layese, R ; Hemery, F ; Tournigand, C ; Paillaud, E ; De Angelis, N & al	8: CARRIE, Nathalie	Centre de compétence des maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes	<i>Effect of lockdown on digestive system cancer care amongst older patients during the first wave of COVID-19: The CADIGCOVAGE multicentre cohort study.</i>	Dig Liver Dis	4,088	C	Journal Article	16/10/2021
10.1164/rccm.202108-1908ST	34652268	Shah, FA ; Meyer, NJ ; Angus, DC ; Awdish, R ; Azoulay, É ; Calfee, CS & al	5: AZOULAY, Elie	Centre de référence des microangiopathies thrombotiques (CNR-MAT)	<i>A Research Agenda for Precision Medicine in Sepsis and Acute Respiratory Distress Syndrome: An Official American Thoracic Society Research Statement.</i>	Am J Respir Crit Care Med	21,405	A	Journal Article	15/10/2021

10.1212/WNL.0000000000012947	34649875	Riant, F ; Roos, C ; Roubertie, A ; Barbance, C ; Hadjadj, J ; Auvin, S & al	6: AUVIN, Stephane	Centre de référence des épilepsies rares	<i>Hemiplegic Migraine Associated With <i>PRRT2</i> Mutations: A Clinical and Genetic Study.</i>	Neurology	9,91	A	Journal Article	15/10/2021
10.1089/can.2021.0094	34648718	Barré, T ; Pol, S ; Ramier, C ; Di Beo, V ; Carrat, F ; Bureau, M & al	Inv: CARRIE, Nathalie	Centre de compétence des maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes	<i>Cannabis Use Is Inversely Associated with Overweight and Obesity in Hepatitis B Virus-Infected Patients (ANRS CO22 Hepather Cohort).</i>	Cannabis Cannabinoid Res	5,764	B	Journal Article	14/10/2021
10.1186/s12909-021-02955-7	34645453	Passemard, S ; Faye, A ; Dubertret, C ; Peyre, H ; Vorms, C ; Boimare, V & al	1: PASSEMARD, Sandrine; 7: AUVIN, Stephane	Centre de compétence des neurofibromatoses Centre de référence des épilepsies rares	<i>Covid-19 crisis impact on the next generation of physicians: a survey of 800 medical students.</i>	BMC Med Educ	2,463	C	Journal Article	14/10/2021
10.1097/CCM.0000000000005356	34643576	Martin, GS ; Kane-Gill, SL ; Nadkarni, V ; Sorce, LR ; Kaplan, LJ ; Cecconi, M & al	7: AZOULAY, Elie	Centre de référence des microangiopathies thrombotiques (CNR-MAT)	<i>The Evolution of Toolkits and Bundles to Improve the Care of Sepsis Patients.</i>	Crit Care Med	7,598	B	Journal Article	13/10/2021
10.1186/s13229-021-00472-4	34641964	Ellul, P ; Rosenzweig, M ; Peyre, H ; Fourcade, G ; Mariotti-Ferrandiz, E ; Trebossen, V & al	DA: DELORME, Richard	Centre de référence des maladies endocriniennes de la croissance et du développement	<i>Regulatory T lymphocytes/Th17 lymphocytes imbalance in autism spectrum disorders: evidence from a meta-analysis.</i>	Mol Autism	7,509	A	Journal Article	13/10/2021
10.1210/clinem/dgab747	34636892	Léger, J ; Delcour, C ; Carel, JC	DA: CAREL, Jean-Claude	Centre de compétence des maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate Centre de compétence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité (PRISIS)	<i>APPROACH TO THE PATIENT Fetal and neonatal thyroid dysfunction.</i>	J Clin Endocrinol Metab	5,958	B	Journal Article	12/10/2021
10.1016/j.rcot.2021.09.132	34630763	Simon, AL ; Kassab Hassan, S ; Julien-Marsollier, F ; Happiette, A ; Jehanno, P ; Delvaque, JG & al	DA: ILHARREBORDE, Brice	Centre de compétence des anomalies du développement et syndromes malformatif d'Ile-de-France	<i>[Descriptive analysis of pediatric orthopedic surgical emergencies during the COVID-19&nbsp;lockdown: Single-center observational study in a pandemic red-zone area in France].</i>			NC	Journal Article	11/10/2021
10.1016/j.ejvs.2021.08.016	34627679	Pellenc, Q ; Girault, A ; Roussel, A ; Milleron, O ; Jondeau, G ; Castier, Y	ADA: JONDEAU, Guillaume	Centre de référence du syndrome de Marfan et maladies apparentées	<i>Preliminary Experience With Custom Made Hourglass Shaped Thoracic Stent Grafts for Endovascular Thoracic Aortic Coarctation Repair in Adults.</i>	Eur J Vasc Endovasc Surg	7,069	A	Letter	10/10/2021
10.1007/s11739-021-02858-x	34626318	Martínez-Urbistondo, D ; de la Garza, RG ; Villares-Fernández, P ; Font, C ; Schellong, S ; López-Núñez, JJ & al	Inv: FARGE, Dominique	Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares d'Ile-de-France	<i>Liver status and outcomes in patients without previous known liver disease receiving anticoagulant therapy for venous thromboembolism.</i>	Intern Emerg Med	3,397	C	Journal Article	09/10/2021
10.1126/sciimmunol.abh0891	34623902	Keller, B ; Strohmeier, V ; Harder, I ; Unger, S ; Payne, KJ ; Andrieux, G & al	46: FIESCHI, Claire-Marie	Centre de référence des déficits immunitaires héréditaires (CEREDIH)	<i>The expansion of human T-bet <sup>high</sup>CD21 <sup>low</sup> B cells is T cell dependent.</i>	Sci Immunol	17,727	A	Journal Article	08/10/2021
10.1007/s00277-021-04683-w	34622316	Kuykendall, AT ; Sun, L ; Mascarenhas, J ; Kiladjian, JJ ; Vannucchi, AM ; Wang, J & al	4: KILADJIAN, Jean-Jacques	Centre de compétence des maladies vasculaires du foie	<i>Favorable overall survival with imetelstat in relapsed/refractory myelofibrosis patients compared with real-world data.</i>	Ann Hematol	3,673	C	Journal Article	08/10/2021

10.1001/jama.networkopen.2021.28611	34618041	Cousien, A ; Acquaviva, E ; Kernéis, S ; Yazdanpanah, Y ; Delorme, R	DA: DELORME, Richard	Centre de référence des maladies endocriniennes de la croissance et du développement	<i>Temporal Trends in Suicide Attempts Among Children in the Decade Before and During the COVID-19 Pandemic in Paris, France.</i>	JAMA Netw Open	8,483	A	Journal Article	07/10/2021
10.3322/caac.21702	34613616	Shimabukuro-Vornhagen, A ; Böll, B ; Schellongowski, P ; Valade, S ; Metaxa, V ; Azoulay, E & al	ADA: AZOULAY, Elie	Centre de référence des microangiopathies thrombotiques (CNR-MAT)	<i>Critical care management of chimeric antigen receptor T-cell therapy recipients.</i>	CA Cancer J Clin	508,7	A	Review	06/10/2021
10.1002/ana.26242	34606115	Aloui, C ; Hervé, D ; Marenne, G ; Savenier, F ; Le Guennec, K ; Bergametti, F & al	18: CHABRIAT, Hugues	Centre de référence des maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil (CERVCO)	<i>End-Truncated LAMB1 Causes a Hippocampal Memory Defect and a Leukoencephalopathy.</i>	Ann Neurol	10,422	A	Journal Article	04/10/2021
10.1016/j.athoracsur.2021.08.056	34599907	Radu, D ; Freynet, O ; Kambouchner, M ; Boubaya, M ; Nunes, H ; Uzunhan, Y & al	6: UZUNHAN, Yurdagül	Centre de compétence des maladies auto-immunes systémiques rares d'Ile-de-France	<i>Diagnosis yield and safety of surgical biopsy in interstitial lung diseases: a prospective study.</i>	Ann Thorac Surg	4,33	B	Journal Article	02/10/2021
10.1016/j.otsr.2021.103086	34597827	Simon, AL ; Hallé, A ; Tanase, A ; Peuchmaur, M ; Jehanno, P ; Ilharreborde, B	DA: ILHARREBORDE, Brice	Centre de compétence des anomalies du développement et syndromes malformatif d'Ile-de-France	<i>Is magnetic resonance imaging reliable for assessing osteosarcoma of the knee joint in children?</i>	Orthop Traumatol Surg Res	2,256	D	Journal Article	01/10/2021
10.1016/j.otsr.2021.103088	34597824	Simon, AL ; Kassab Hassan, S ; Julien-Marsollier, F ; Happiette, A ; Jehanno, P ; Delvaque, JG & al	DA: ILHARREBORDE, Brice	Centre de compétence des anomalies du développement et syndromes malformatif d'Ile-de-France	<i>Descriptive analysis of pediatric orthopedic surgical emergencies during the COVID-19 lockdown: Single-center observational study in a pandemic red-zone area in France.</i>	Orthop Traumatol Surg Res	2,256	D	Journal Article	01/10/2021
10.2147/NSS.5311283	34594143	Vellieux, G ; Fria-Masson, J ; Rouvel-Talleg, A ; Drouot, X ; d'Ortho, MP	DA: D ORTHO, Marie-Pia	Centre de compétence des narcolepsies et hypersomnies rares	<i>Narcolepsy Type 1: A Remitting Disease? An Unusual Case Report.</i>	Nat Sci Sleep	5,346	B	Other	01/10/2021
10.1111/bjh.17868	34585382	Maisonobe, L ; Bertinchamp, R ; Damian, L ; Gérard, L ; Berisha, M ; Guillet, S & al	7: FIESCHI, Claire-Marie; 9: FADLALLAH, Jehane	Centre de référence des déficits immunitaires héréditaires (CEREDIH) Centre de compétence des cytopénies autoimmunes de l'adulte (CeReCAI)	<i>Characteristics of thrombocytopenia, anasarca, fever, reticulín fibrosis and organomegaly syndrome: a retrospective study from a large Western cohort.</i>	Br J Haematol	6,998	B	Journal Article	29/09/2021
10.3390/cells10092498	34572146	Quinaux, T ; Bertholet-Thomas, A ; Servais, A ; Boyer, O ; Vrillon, I ; Hogan, J & al	6: HOGAN, Julien	MAladies Rénales Héréditaires de l'Enfant et de l'Adulte (MARHEA)	<i>Response to Cysteamine in Osteoclasts Obtained from Patients with Nephropathic Cystinosis: A Genotype/Phenotype Correlation.</i>	Cells	6,6	C	Journal Article	28/09/2021
10.1161/CIRCEP.121.009853	34565166	Martins, RP ; Maille, B ; Bessière, F ; Benali, K ; Guenancia, C ; Algalarrondo, V & al	6: ALGALARRONDO, Vincent	Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares (NNERF)	<i>Left Ventricular Assist Device Implantation As a Bailout Strategy for the Management of Refractory Electrical Storm and Cardiogenic Shock.</i>	Circ Arrhythm Electrophysiol	6,568	B	Letter	27/09/2021
10.1016/j.jelecard.2021.09.009	34563332	Extramiana, F ; Laporte, PL ; Vaglio, M ; Denjoy, I ; Maison-Blanche, P ; Badilini, F & al	DA: LEENHARDT, Antoine	Centre de référence des cardiomyopathies et des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares	<i>Computerized automated algorithm-based analyses of digitized paper ECGs in Brugada syndrome.</i>	J Electrocardiol	1,438	E	Journal Article	26/09/2021
10.1111/bjh.17848	34562020	Maslah, N ; Ravdan, O ; Drevon, L ; Verger, E ; Belkhdja, C ; Chomienne, C & al	8: KILADJIAN, Jean-Jacques	Centre de compétence des maladies vasculaires du foie	<i>Revisiting Diagnostic performances of serum erythropoietin level and JAK2 mutation for polycythémias: analysis of a cohort of 1090 patients with red cell mass measurement.</i>	Br J Haematol	6,998	B	Journal Article	25/09/2021

10.1097/PAS.000000000001813	34560683	Calvani, J ; Gérard, L ; Fadlallah, J ; Poullot, E ; Galicier, L ; Robe, C & al	3: FADLALLAH, Jehane	Centre de compétence des cytopénies autoimmunes de l'adulte (CeReCAI)	<i>A Comprehensive Clinicopathologic and Molecular Study of 19 Primary Effusion Lymphomas in HIV-infected Patients.</i>	Am J Surg Pathol	6,394	A	Journal Article	24/09/2021
10.1182/bloodadvances.2021004971	34559219	De Waele, L ; Curie, A ; Kangro, K ; Tellier, E ; Kaplanski, G ; Männik, A & al	10: VEYRADIER, Agnes	Centre de référence de la maladie de Willebrand	<i>Anti-cysteine/spacer antibodies that open ADAMTS13 are a common feature in iTTP.</i>	Blood Adv	6,686	B	Journal Article	24/09/2021
10.1038/s41598-021-98012-w	34556697	Nuzzo, A ; Guedj, K ; Curac, S ; Hercend, C ; Bendavid, C ; Gault, N & al	Inv: PLESSIER, Aurelie	Centre de référence des maladies vasculaires du foie	<i>Accuracy of citrulline, I-FABP and D-lactate in the diagnosis of acute mesenteric ischemia.</i>	Sci Rep	4,379	B	Journal Article	24/09/2021
10.3324/haematol.2021.279415	34551507	Verstovsek, S ; Mesa, R ; Talpaz, M ; Kiladjian, JJ ; Harrison, CN ; Oh, ST & al	4: KILADJIAN, Jean-Jacques	Centre de compétence des maladies vasculaires du foie	<i>Retrospective analysis of pacritinib in patients with myelofibrosis and severe thrombocytopenia.</i>	Haematologica	9,941	A	Journal Article	23/09/2021
10.1038/s41409-021-01462-z	34548625	Houist, AL ; Bondeelle, L ; Salmona, M ; LeGoff, J ; de Latour, RP ; Rivière, F & al	8: HOUDOUIN, Veronique	Centre de compétence des maladies respiratoires rares (RespiRare)	<i>Evaluation of prognostic scores for respiratory syncytial virus infection in a French multicentre cohort of allogeneic haematopoietic stem cell transplantation recipients.</i>	Bone Marrow Transplant	5,483	B	Journal Article	22/09/2021
10.1158/1055-9965.EPI-21-0169	34548327	Katzke, VA ; Le Cornet, C ; Mahfouz, R ; Brauer, B ; Johnson, T ; Canzian, F & al	7: REBOURS, Vinciane	Centre de référence des maladies rares du pancréas (PaRaDis)	<i>Are Circulating Immune Cells a Determinant of Pancreatic Cancer Risk? A Prospective Study Using Epigenetic Cell Count Measures.</i>	Cancer Epidemiol Biomarkers Prev	4,254	B	Comment	22/09/2021
10.1212/WNL.00000000000012828	34544816	Devianne, J ; Legris, N ; Crassard, I ; Bellesme, C ; Bejot, Y ; Guidoux, C & al	8: GERMANAUD, David	Centre de référence des déficiences intellectuelles de causes rares	<i>Epidemiology, Clinical Features, and Outcome in a Cohort of Adolescents With Cerebral Venous Thrombosis.</i>	Neurology	9,91	A	Journal Article	21/09/2021
10.1186/s13229-021-00464-4	34537069	Antoun, S ; Ellul, P ; Peyre, H ; Rosenzweig, M ; Gressens, P ; Klatzmann, D & al	DA: DELORME, Richard	Centre de référence des maladies endocriniennes de la croissance et du développement	<i>Fever during pregnancy as a risk factor for neurodevelopmental disorders: results from a systematic review and meta-analysis.</i>	Mol Autism	7,509	A	Journal Article	19/09/2021
10.1016/S1474-4422(21)00251-9	34536405	Mercuri, E ; Muntoni, F ; Baranello, G ; Masson, R ; Boespflug-Tanguy, O ; Bruno, C & al	5: BOESPFLUG-TANGUY, Odile	Centre de référence des leucodystrophies et leuco-encéphalopathies rares (LEUKOFRANCE)	<i>Onasemnogene abeparvovec gene therapy for symptomatic infantile-onset spinal muscular atrophy type 1 (STR1VE-EU): an open-label, single-arm, multicentre, phase 3 trial.</i>	Lancet Neurol	44,182	A	Comment	18/09/2021
10.1016/S1470-2045(21)00428-9	34529931	Moreau, P ; Hulin, C ; Perrot, A ; Arnulf, B ; Belhadj, K ; Benboubker, L & al	4: ARNULF, Bertrand	Centre de compétence de l'amylose AL et autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monoclonales	<i>Maintenance with daratumumab or observation following treatment with bortezomib, thalidomide, and dexamethasone with or without daratumumab and autologous stem-cell transplant in patients with newly diagnosed multiple myeloma (CASSIOPEIA): an open-label, randomised, phase 3 trial.</i>	Lancet Oncol	41,316	A	Journal Article	16/09/2021
10.1093/ibd/izab139	34525209	Bader-Meunier, B ; Martins, AL ; Charbit-Henrion, F ; Meinzer, U ; Belot, A ; Cuisset, L & al	4: MEINZER, Ulrich	Centre de référence des rhumatismes inflammatoires et maladies autoimmunes systémiques rares de l'enfant (RAISE)	<i>Mevalonate Kinase Deficiency: A Cause of Severe Very-Early-Onset Inflammatory Bowel Disease.</i>	Inflamm Bowel Dis	5,325	C	Journal Article	15/09/2021
10.1016/j.jhepr.2021.100285	34522876	Ganne-Carrié, N ; Nahon, P ; Chaffaut, C ; N'Kontchou, G ; Layese, R ; Audureau, E & al	1: CARRIE, Nathalie	Centre de compétence des maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes	<i>Impact of cirrhosis aetiology on incidence and prognosis of hepatocellular carcinoma diagnosed during surveillance.</i>	JHEP Rep		NC	Journal Article	15/09/2021

10.1111/liv.15 056	34520614	Santos, M ; Protopopescu, C ; Delarocque-Astagneau, E ; Bourlière, M ; Petrov-Sanchez, V ; Di Beo, V & al	Inv: CARRIE, Nathalie	Centre de compétence des maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes	<i>Late presentation for HCV care: Time to target people with diabetes and/or hazardous alcohol use (ANRS CO22 HEPATHER cohort).</i>	Liver Int	5,828	C	Journal Article	14/09/2021
10.1007/s0013 4-021-06521-z	34519846	Azoulay, É ; Soares, M ; Lengliné, É	1: AZOULAY, Elie	Centre de référence des microangiopathies thrombotiques (CNR-MAT)	<i>Preempting critical care services for patients with hematological malignancies.</i>	Intensive Care Med	17,44	A	Editorial	14/09/2021
10.1016/j.nephro.2021.06.001	34518130	Harambat, J ; Madden, I ; Hogan, J	DA: HOGAN, Julien	MAIadies Rénales Hérititaires de l'Enfant et de l'Adulte (MARHEA)	<i>[Epidemiology of pediatric chronic kidney disease].</i>	Nephrol Ther	0,722	E	Journal Article	14/09/2021
10.1159/00051 8008	34515219	Cottin, V ; Gueguen, S ; Jouneau, S ; Nunes, H ; Crestani, B ; Bonniaud, P & al	5: CRESTANI, Bruno	Centre de référence des maladies pulmonaires rares (de l'adulte) (ORPHA-LUNG)	<i>Impact of Gender on the Characteristics of Patients with Idiopathic Pulmonary Fibrosis Included in the RaDiCo-ILD Cohort.</i>	Respiration	3,58	C	Journal Article	13/09/2021
10.1016/S2213- 2600(21)00354- 4	34506761	Naccache, JM ; Jouneau, S ; Didier, M ; Borie, R ; Cachanado, M ; Bourdin, A & al	48: CRESTANI, Bruno	Centre de référence des maladies pulmonaires rares (de l'adulte) (ORPHA-LUNG)	<i>Cyclophosphamide added to glucocorticoids in acute exacerbation of idiopathic pulmonary fibrosis (EXAFIP): a randomised, double-blind, placebo-controlled, phase 3 trial.</i>	Lancet Respir Med	30,7	A	Journal Article	10/09/2021
10.3389/fpsy. 2021.701729	34504446	Parellada, M ; San José Cáceres, A ; Palmer, M ; Delorme, R ; Jones, EJH ; Parr, JR & al	4: DELORME, Richard	Centre de référence des maladies endocriniennes de la croissance et du développement	<i>A Phase II Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Study of the Efficacy, Safety, and Tolerability of Arbaclofen Administered for the Treatment of Social Function in Children and Adolescents With Autism Spectrum Disorders: Study Protocol for AIMS-2-TRIALS-CT1.</i>	Front Psychiatry	4,157	B	Journal Article	10/09/2021
10.1038/s1003 8-021-00945-7	34504271	Amin, M ; Vignal, C ; Hamed, AAA ; Mohammed, IN ; Elseed, MA ; Drunat, S & al	ADA: BOESPFLUG-TANGUY,Odile	Centre de référence des leucodystrophies et leuco-encéphalopathies rares (LEUKOFRANCE)	<i>Novel variants causing megalencephalic leukodystrophy in Sudanese families.</i>	J Hum Genet	3,172	D	Journal Article	10/09/2021
10.1152/ajplu ng.00105.2021	34496650	Ghanem, M ; Homps-Legrand, M ; Garnier, M ; Morer, L ; Goletto, T ; Frijia-Masson, J & al	DA: CRESTANI, Bruno	Centre de référence des maladies pulmonaires rares (de l'adulte) (ORPHA-LUNG)	<i>Blood fibrocytes are associated with severity and prognosis in COVID-19 pneumonia.</i>	Am J Physiol Lung Cell Mol Physiol	5,464	B	Journal Article	09/09/2021
10.1182/blood advances.202 0004172	34495312	Kangro, K ; Roose, E ; Joly, BS ; Sinkovits, G ; Falter, T ; von Auer, C & al	13: VEYRADIER, Agnes	Centre de référence de la maladie de Willebrand	<i>Anti-ADAMTS13 autoantibody profiling in patients with immune-mediated thrombotic thrombocytopenic purpura.</i>	Blood Adv	6,686	B	Journal Article	08/09/2021
10.1016/j.bone .2021.116167	34492359	Léger, B ; Fardellone, P ; Cormier, C ; Ostertag, A ; Funck-Brentano, T ; Fabre, S & al	5: FUNCK BRENTANO,Thomas	Centre de compétence des maladies osseuses constitutionnelles	<i>Inadequate response to treatment reveals persistent osteoclast bone resorption in osteoporotic patients.</i>	Bone	4,398	C	Journal Article	07/09/2021
10.1111/jsr.13 480	34490948	Bertrand, L ; Schröder, C ; Bourgin, P ; Maruani, J ; Atoui, Y ; d'Ortho, MP & al	6: D ORTHO, Marie-Pia	Centre de compétence des narcolepsies et hypersomnies rares	<i>Sleep and circadian rhythm characteristics in individuals from the general population during the French COVID-19 full lockdown.</i>	J Sleep Res	3,981	C	Journal Article	07/09/2021
10.1007/s0058 6-021-06986-y	34490588	Simon, AL ; Angelliaume, A ; Happiette, A ; Huneidi, M ; Julien-Marsollier, F ; Ilharborde, B	DA: ILHARREBORDE, Brice	Centre de compétence des anomalies du développement et syndromes malformatif d'Ile-de-France	<i>Halo-gravity traction followed by definitive fusion in severe early onset scoliosis: results of a trunk analysis based on biplanar 3D reconstructions.</i>	Eur Spine J	3,134	C	Journal Article	07/09/2021
10.1016/j.traci i.2021.09.002	34487854	Lesprit, E ; Missud, F ; Arnould, A ; Smaïne, D ; Benkerrou, M	DA: BENKERROU, Malika	Syndromes Drépanocytaires Majeurs, Thalassémies et Autres Pathologies Rares du Globule Rouge et de l'Erythropoïese	<i>[Erythropheresis in children with sickle cell disease, experience of a paediatric apheresis unit].</i>	Transfus Clin Biol	1,406	E	Journal Article	06/09/2021

10.1080/17474 086.2021.1976 634	34486458	Donadieu, J ; Frenz, S ; Merz, L ; Sicre De Fontbrune, F ; Rotulo, GA ; Beaupain, B & al	4: SICRE DE FONTBRUNE, Flore; 7: BIOSSE DU PLAN, Martin	Centre de compétence des neutropénies chroniques Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme hépatique	<i>Chronic neutropenia: how best to assess severity and approach management?</i>	Expert Rev Hematol	2,929	D	Journal Article	06/09/2021
10.1016/j.jhep r.2021.100331	34485882	Degroote, H ; Piñero, F ; Costentin, C ; Notarpaolo, A ; Boin, IF ; Boudjema, K & al	Inv: DURAND, François	Centre de compétence des hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer	<i>International study on the outcome of locoregional therapy for liver transplant in hepatocellular carcinoma beyond Milan criteria.</i>	JHEP Rep		NC	Journal Article	06/09/2021
10.1182/blood. 2021011285	34479366	Caulier, A ; Roussel, M ; Morel, P ; Lombion, N ; Branco, B ; Galtier, J & al	24: ARNULF, Bertrand	Centre de compétence de l'amylose AL et autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monoclonales	<i>EPIDEMIOLOGICAL LANDSCAPE OF YOUNG MULTIPLE MYELOMA PATIENTS DIAGNOSED EARLIER THAN 40 YEARS: THE FRENCH EXPERIENCE.</i>	Blood	22,113	A	Journal Article	03/09/2021
10.1016/j.ches t.2021.08.059	34478718	Jaureguizar, A ; Jiménez, D ; Bikdeli, B ; Ruiz-Artacho, P ; Muriel, A ; Tapson, V & al	Inv: FARGE, Dominique	Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares d'Ile-de- France	<i>Heart Rate and Mortality in Patients With Acute Symptomatic Pulmonary Embolism.</i>	Chest	9,41	A	Journal Article	03/09/2021
10.1164/rccm. 202104- 08870C	34478357	Madani, A ; Pitollat, G ; Sizun, E ; Cardoit, L ; Ringot, M ; Bourgeois, T & al	10: D ORTHO, Marie-Pia	Centre de compétence des narcolepsies et hypersomnies rares	<i>Obstructive Apneas in a Mouse Model of Congenital Central Hypoventilation Syndrome.</i>	Am J Respir Crit Care Med	21,405	A	Journal Article	03/09/2021
10.1038/s4157 2-021-00298-7	34475413	Milewicz, DM ; Braverman, AC ; De Backer, J ; Morris, SA ; Boileau, C ; Maumenee, IH & al	7: JONDEAU, Guillaume	Centre de référence du syndrome de Marfan et maladies apparentées	<i>Marfan syndrome.</i>	Nat Rev Dis Primers	52,329	A	Review	03/09/2021
10.1084/jem.2 0210566	34473196	Li, J ; Lei, WT ; Zhang, P ; Rapaport, F ; Seeleuthner, Y ; Lyu, B & al	35: FIESCHI, Claire- Marie	Centre de référence des déficits immunitaires héréditaires (CEREDIH)	<i>Biochemically deleterious human NFKB1 variants underlie an autosomal dominant form of common variable immunodeficiency.</i>	J Exp Med	14,307	A	Journal Article	02/09/2021
10.1093/eurhe artj/ehab588	34468739	Prifti, E ; Fall, A ; Davogustto, G ; Pulini, A ; Denjoy, I ; Funck- Brentano, C & al	11: LEENHARDT, Antoine	Centre de référence des cardiomyopathies et des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares	<i>Deep learning analysis of electrocardiogram for risk prediction of drug-induced arrhythmias and diagnosis of long QT syndrome.</i>	Eur Heart J	29,983	A	Journal Article	01/09/2021