



# Le dépistage néonatal de la drépanocytose en Afrique

**Léon Tshilolo**

**CEFA/Centre Hospitalier Monkole. Kinshasa, DRC**

**Bruxelles, 26 mai 2023**

**Hopital St Pierre**





**Organisation  
mondiale de la Santé**

BUREAU RÉGIONAL DE L'

**Afrique**

**AFR/RC60/8**  
22 juin 2010

**COMITÉ RÉGIONAL DE L'AFRIQUE**

**ORIGINAL : ANGLAIS**

Soixantième session

Malabo, Guinée équatoriale, 30 août – 3 septembre 2010

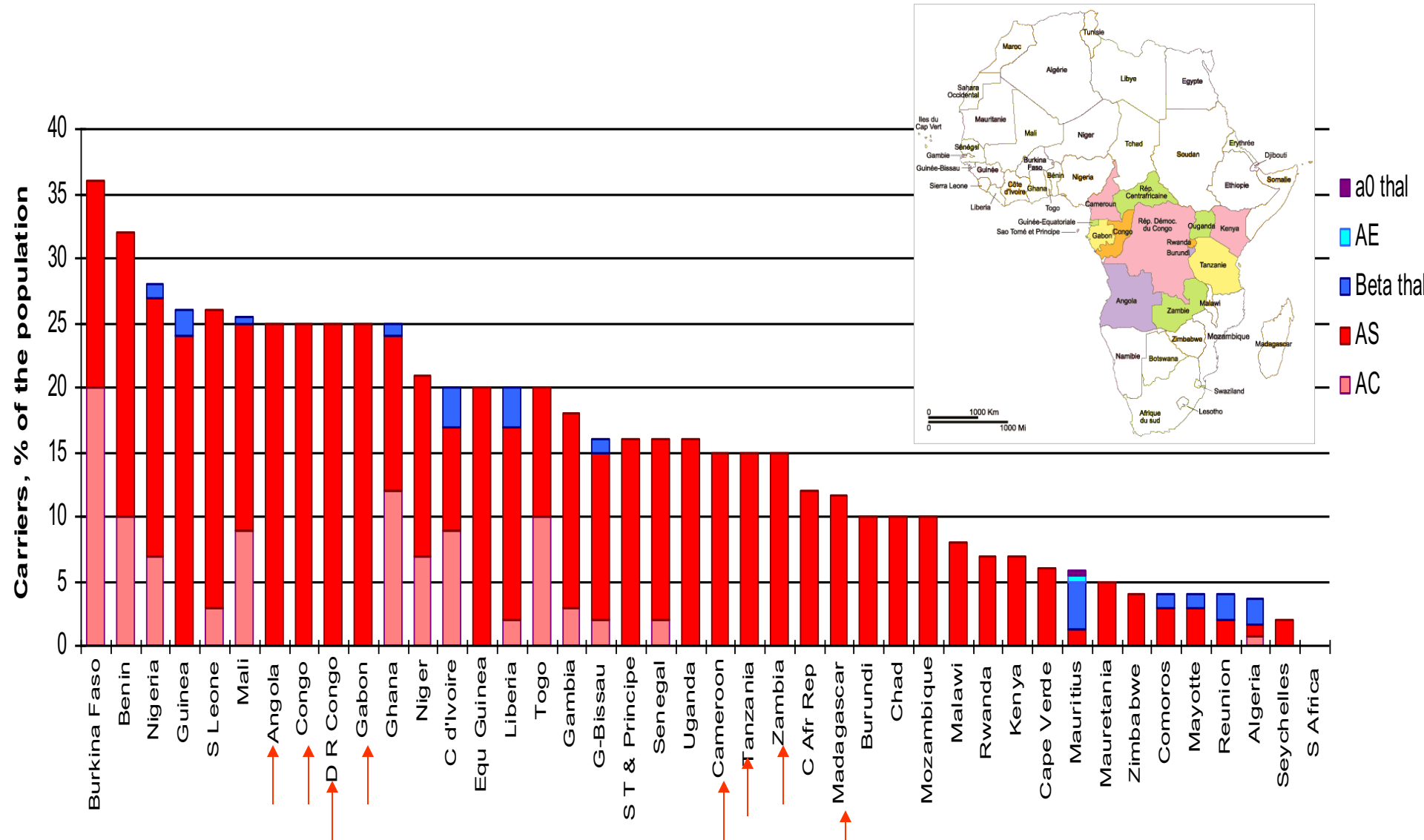
Point 7.6 de l'ordre du jour provisoire

**DRÉPANOCYTOSE : UNE STRATÉGIE POUR LA RÉGION AFRICAINE DE L'OMS**

**Rapport du Directeur régional**

WHO recommended the implementation of national SCA programs in Sub-Saharan Africa region with a focus on widespread awareness-raising, **early identification**, early access to **adequate preventative care**, and training of medical professionals.

# Prevalence of haemoglobinopathies in Central Africa (WHO)



# Epidemiology of SCD in Africa



- **In the world:** 312,000 newborns/yr
- 75% of them occurs **in SSA**
  - Nigeria: 85,000 and DRC: 40,000
- SCA : 5-16% cause of death in <5 yrs infants
- But more children are **under-diagnosed**



# Limiting factors of NBS in Sub-Saharan countries

- Lack of comprehensive SCD program
- Lack of well trained health workers
- Lack of adequate Equipment
- Long delay of transmission of the results
- Difficulties in tracking the babies for the confirmation test
- Energy supply most often not available
- Lack of funds

# System of NBS and Early diagnosis

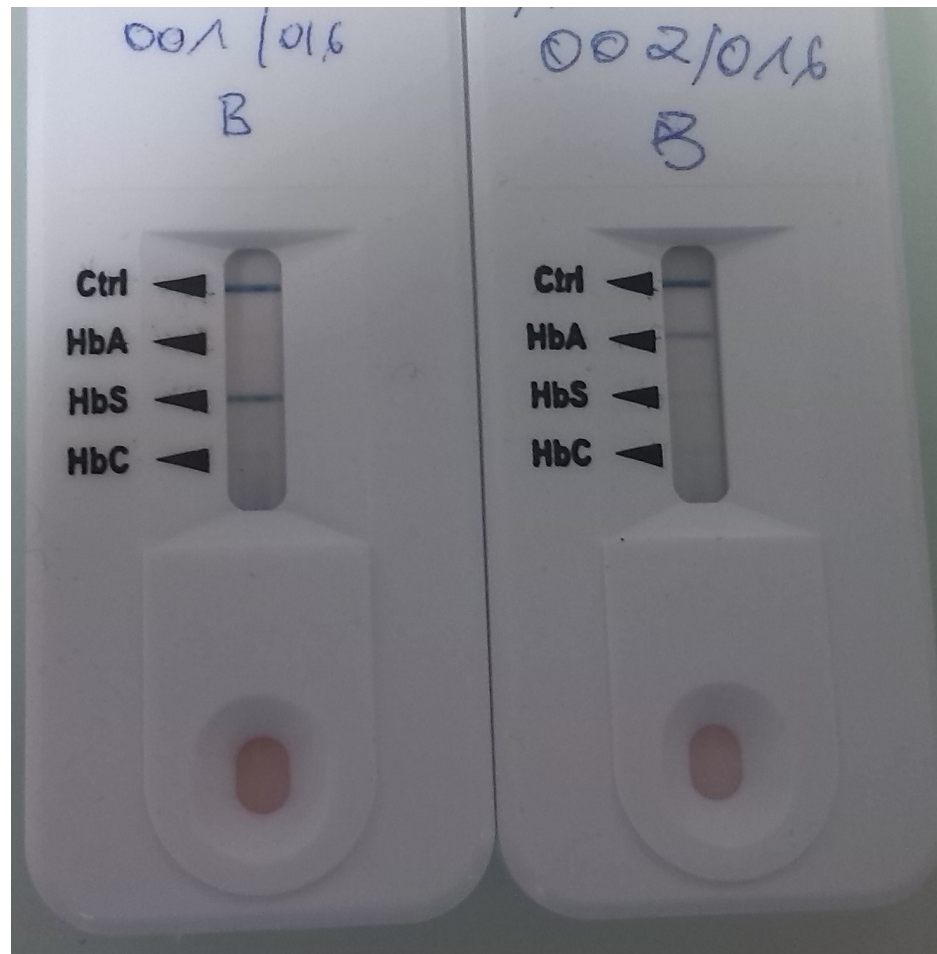
- **Samples : Dry blood samples (DBS) and/or EDTA**
- **Emmel test**
- **IEF: basic system (first line method)**
- **Alcaline Electrophoresis**
- **Solubility test (Itano)**
- **Capillary Electrophoresis (CE)**
- **HPLC**
- **POC**

# Characteristics of a rapid, point-of-care lateral flow immunoassay for the diagnosis of sickle cell disease

Patrick T. McGann,\* Beverly A. Schaefer, Mary Paniagua, Thad A. Howard, and Russell E. Ware



## Sickle Scan





# HemoTypeSC™: Principle of the Test

- Simple, rapid, and accurate point-of-care diagnostic test
- Highly specific monoclonal antibodies for SCD-relevant hemoglobins:
  - Hb A, Hb S, & Hb C
  - Ultra-Single amino acid difference in  $\beta$ -globin gene
  - low limits of detection
- Engineered lateral flow assay to detect these hemoglobins
  - **Requires 2 microliters of whole blood**
  - **Results delivered at the point-of-care in 10 minutes**
  - **Simple, three-step protocol**

# L'intérêt des POC pour l'Afrique

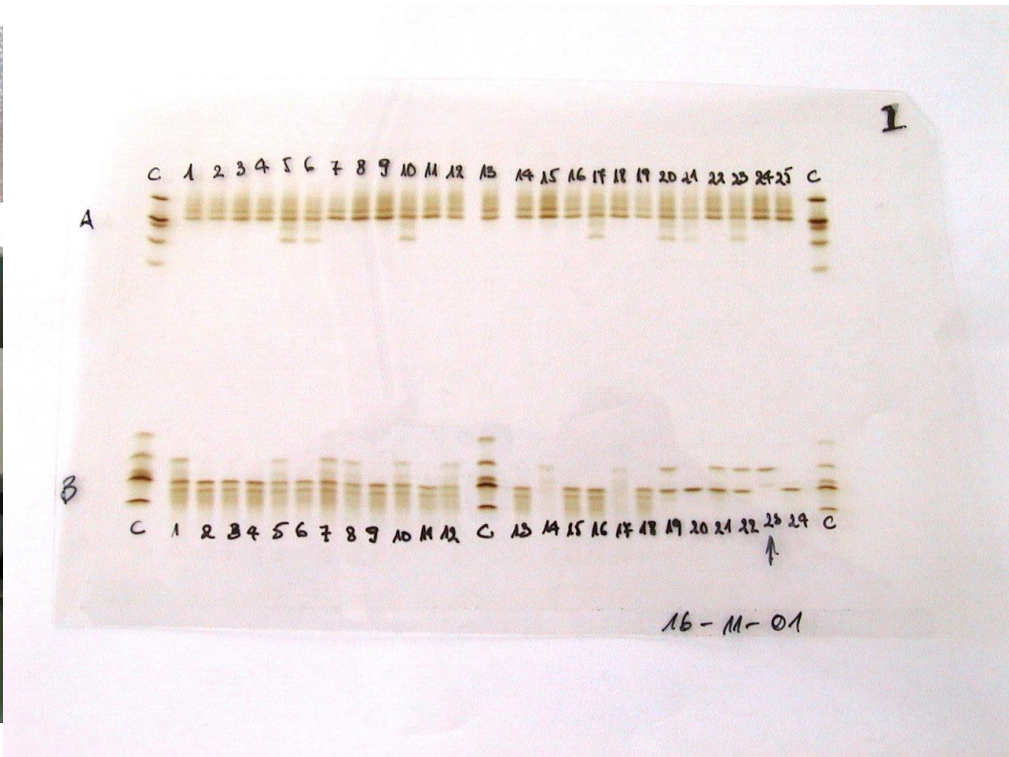
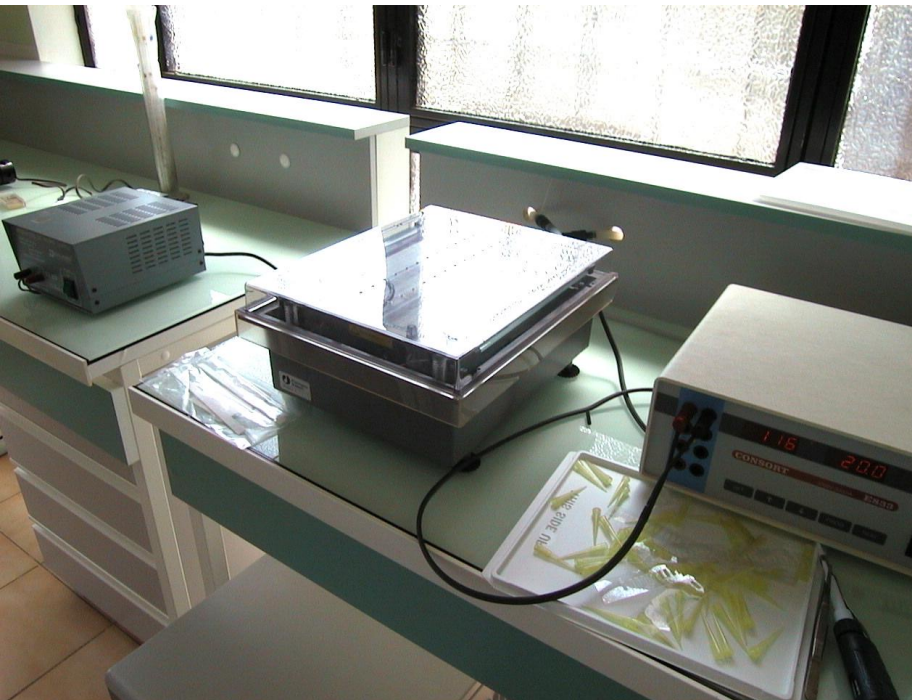
- Cout investissement: **Accessibilité financière**
- **Accessibilité géographique**: bed to bed
- Délai de réponse réduit
- Suivi plus rapide
- Confirmation obligatoire!

# L'expérience en RDC



- we implemented **a systematic newborn and early screening** by collecting dried blood spots from newborns and young children aged <5 yrs from maternities and primary health centers **in urban and rural areas.**
- **A total of 150.000 children over a 11yrs period**

# ISOELECTROFOCALISATION (IEF)



# Confirmation of abnormal Hbs in newborns

Noms : MUADI

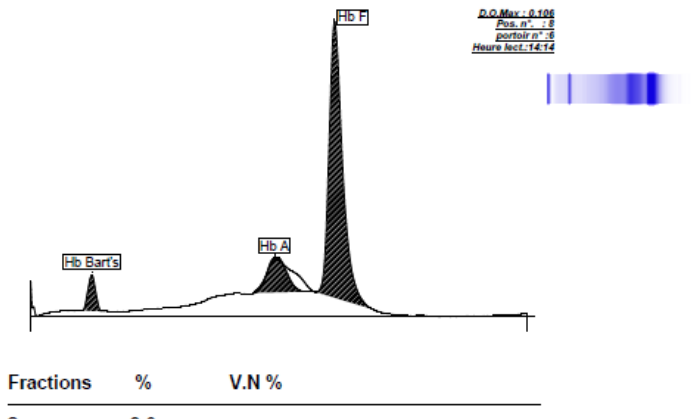
Date de naissance: 26/01/2014

Sexe : M

Age :

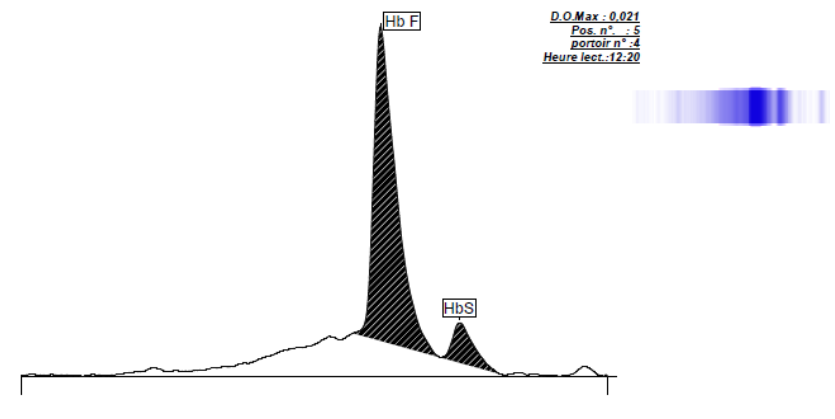
Service :

## Electrophorèse Capillaire de l'Hémoglobine Néonate



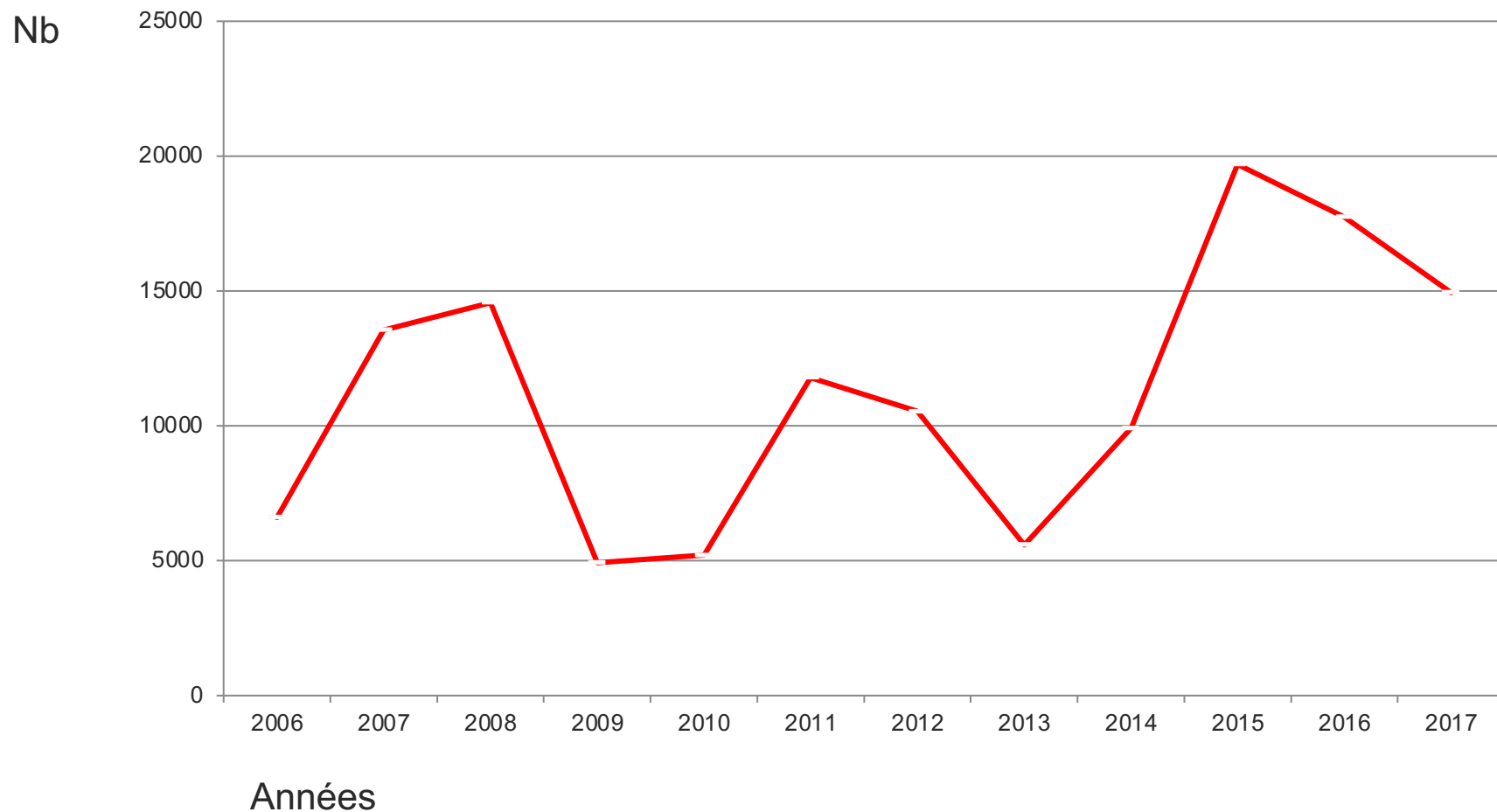
**Barth's Hb ( alpha-thal**

## Electrophorèse Capillaire de l'Hémoglobine Néonate

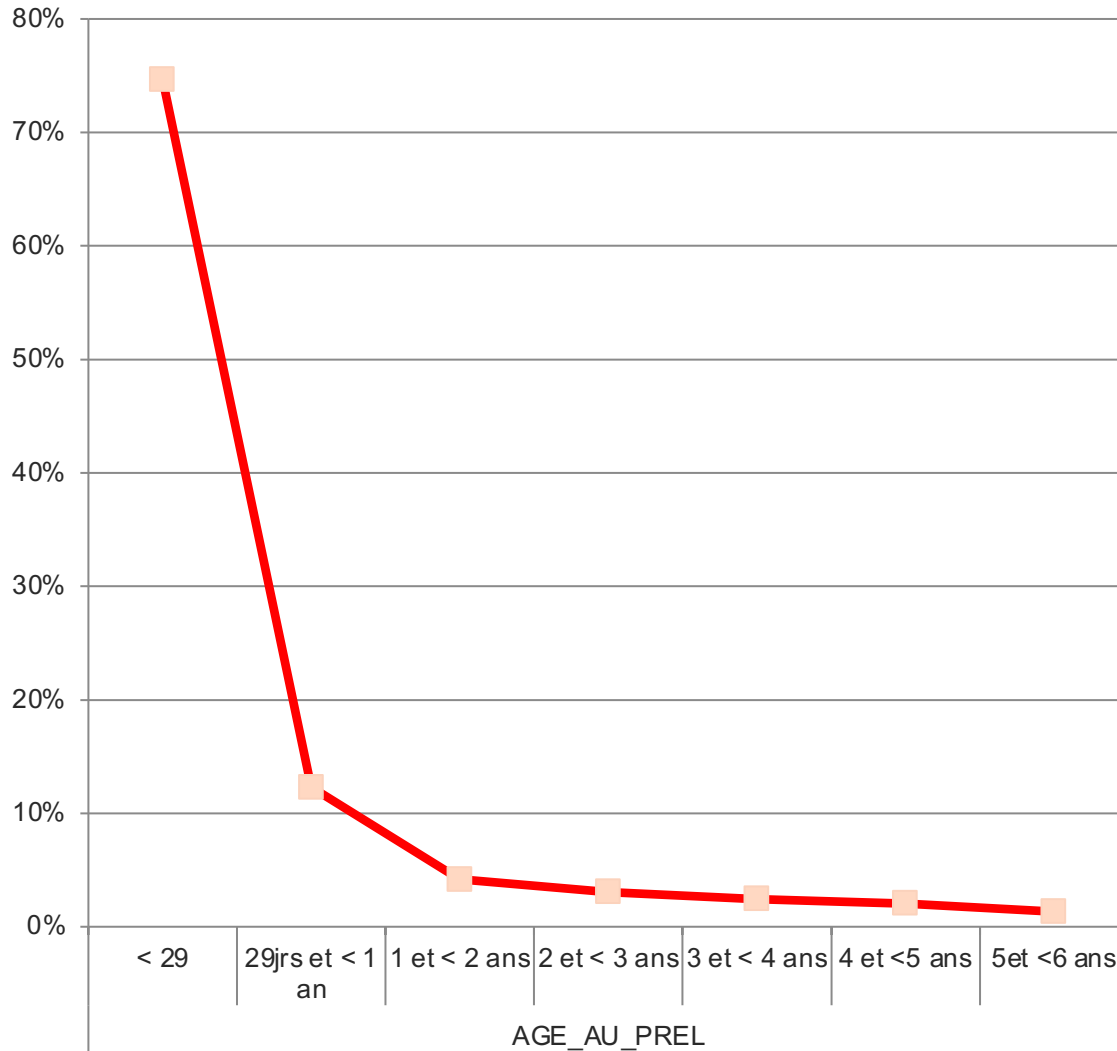


**HbFS in a homozygous**

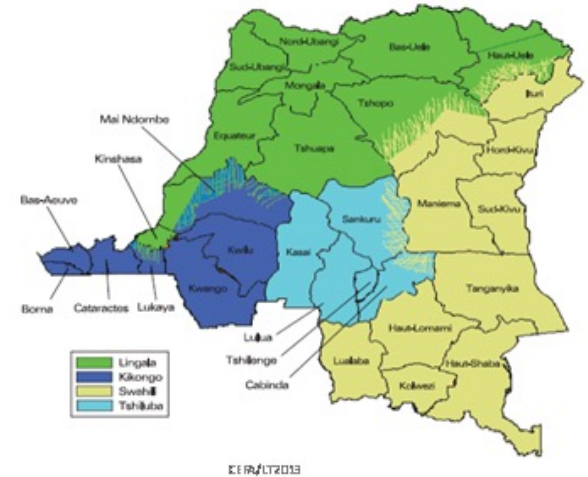
# 135 089 enfants de 0 à 5 ans testés (2006 – 2017)



# Enfants testés par tranches d'âge





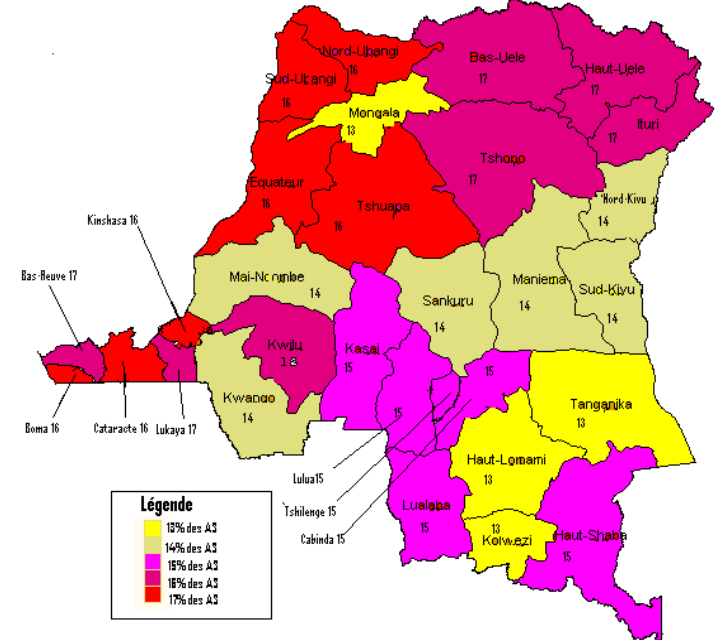


## Gene beta S et groupes linguistiques

	Résultat	
	AA	Beta S
KIKONGO	82,7%	17,3%
KISWAHILI	84,4%	15,6%
LINGALA	81,6%	18,4%
NON LOCALE	83,4%	16,6%
TSHILUBA	82,4%	17,6%
TOTAL	82,7%	17,3%



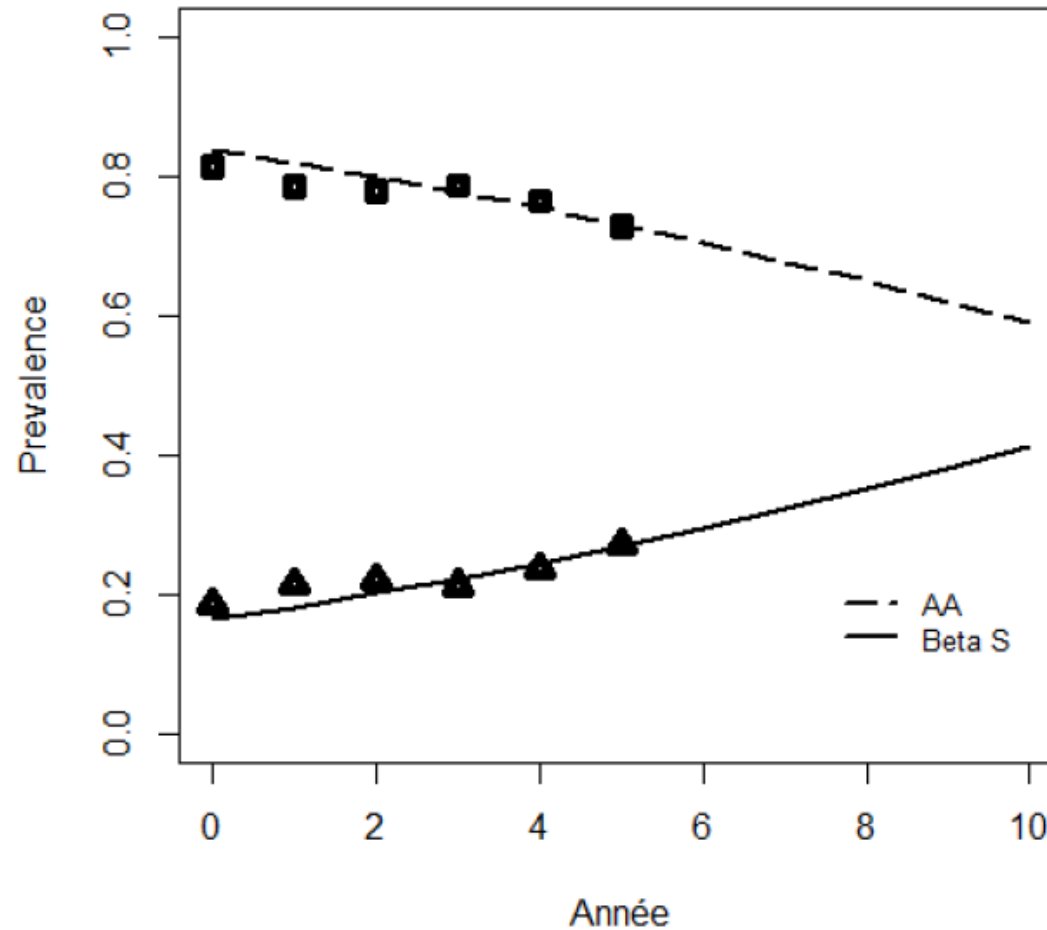
# Prévalence en période néonatale et première enfance (0-5 ans)



RESULTATS	< 29 jrs	29 jrs - moins 1 an	1 - moins 2 ans	2 - moins 3 ans	3 - moins 4 ans	4 - moins 5 ans	5 - moins 6 ans
HETEROZYGOTE AS	14,9	16,5	16,5	16,1	14,9	17,1	18,3
HOMOZYGOTE SS	1,0	2,1	5,0	6,0	6,4	6,6	8,9
NORMAL AA	84,1	81,4	78,5	77,9	78,7	76,4	72,8
	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0

81,5% AA, **14,9% AS**, and **1.0% SS**. No  $\beta^S$ thal have been found but only few Bart's Hb suggesting the co-existence of  $\alpha$ -thal deletion

# Effet de l'âge sur la prévalence des alleles HbA et HbS

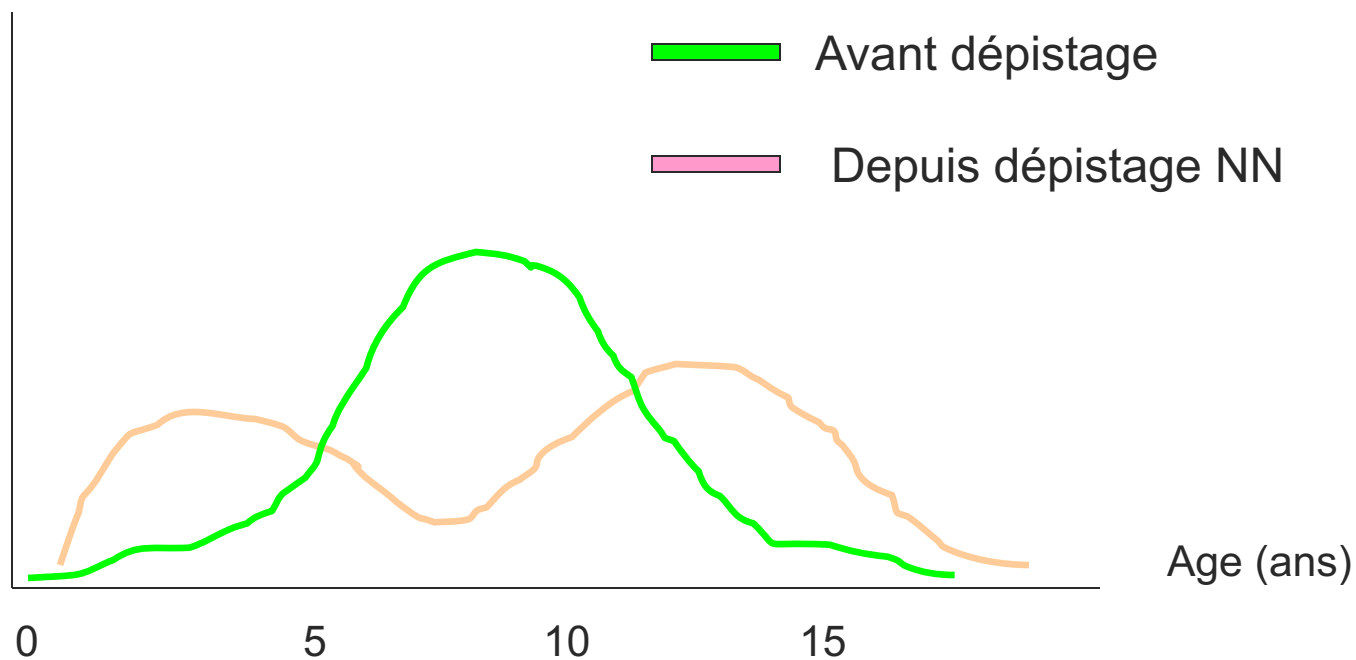


# Facteurs qui expliquent l'augmentation des porteurs de l'allèle HbS

- La pression sélective de la malaria: les AA meurent plus facilement
- La relative résistance des porteurs de l'allèle HbS
- L'impact positif du programme de diagnostic précoce et suivi des drépanocytaires
- Système matrimonial (endogamie)
- Biais de sélection

# Impact of NBS on Cohorts of SCA patients

N° de cas



Avec le dépistage NN: les 0-5 ans augmentent

# Perspectives

- Dépistage en milieu rural : utilisation des POC
- Dépistage des femmes enceintes et des nouveau-nés des porteuses AS
- Généraliser le dgx précoce de la drépanocytose/stratégie OMS: lors des séances de vaccination



Thanks/ Merci



FONDATION PIERRE FABRE