

## Dépistage néonatal de la drépanocytose à Lubumbashi, République Démocratique du Congo

Mick Y-P. Shongo <sup>1</sup>, Olivier Mukuku <sup>2</sup>

<sup>1</sup> Département de Pédiatrie, Faculté de Médecine, Université de Lubumbashi, Lubumbashi, République Démocratique du Congo.

<sup>2</sup> Institut Supérieur des Techniques Médicales de Lubumbashi, Lubumbashi, République Démocratique du Congo.

La drépanocytose est une hémoglobinopathie de transmission autosomique récessive. Elle atteint jusqu'à 2% des nouveau-nés dans certains pays d'Afrique subsaharienne [1]. Elle est caractérisée par la présence de l'hémoglobine S dans les hématies, responsable de leur déformation en faucille en cas d'hypoxie [2].

On distingue la forme hétérozygote ou trait drépanocytaire (AS) et les syndromes drépanocytaires majeurs qui regroupent la forme homozygote SS et les hétérozygoties composites par association de l'hémoglobine S à d'autres hémoglobinopathies (SC, S beta-thalassémie, etc.) [3].

Cette pathologie est associée à un certain nombre de complications potentiellement graves. Son dépistage dans la période néonatale permet un diagnostic précoce et donc un traitement précoce (avant l'apparition de symptômes) qui est préconisé pour réduire tant la morbidité que la mortalité liée à cette maladie [1]. Si la drépanocytose semble être connue à Lubumbashi, sa prévalence réelle au sein de la population n'a fait l'objet d'aucune étude à notre connaissance.

C'est pourquoi nous avons mené une étude préliminaire pendant la période allant de janvier à mars 2017. Nous avons mené un dépistage néonatal de la drépanocytose dans les maternités de 3 formations sanitaires de la ville de Lubumbashi (République Démocratique du Congo). Il s'agissait des Cliniques Universitaires, de l'hôpital Jason Sendwe et de l'hôpital SNCC. Ces premiers résultats, bien que restreint de la ville, présentent une certaine valeur d'information sur la prévalence des hémoglobinopathies génétiques à Lubumbashi. Nous avons relevé une absence de prélèvement chez certains nouveau-nés. Durant la période de dépistage (3 mois),

532 naissances vivantes avaient été enregistrées dans les maternités choisies. Ainsi, nous avons recruté 300 nouveau-nés dans la période concernée, soit un taux de couverture de 56,39%. Nous estimons que ce taux est assez significatif pour une des premières études de dépistage néonatal dans la ville de Lubumbashi. Les difficultés à recruter la totalité des nouveau-nés sont essentiellement liées à la non-acceptation de certains parents sollicités à participer à l'étude et le refus de certains personnels soignants. Mais il faut ajouter aussi le fait que certains nouveau-nés soient des prématurés ou aient reçu une transfusion sanguine avant le dépistage. Toutefois, ces résultats étant préliminaires, ils nous permettent de déterminer la prévalence de la drépanocytose dans notre population d'étude.

Concernant le résultat de l'électrophorèse, sur les 300 échantillons de sang prélevés, seuls 173 étaient valides. De ces derniers, il ressortait que 15,61% des nouveau-nés étaient porteurs du trait drépanocytaire, c'est-à-dire que 3,47% des nouveau-nés étaient porteurs d'un syndrome drépanocytaire majeur et 12,14% étaient drépanocytaires hétérozygotes AS. Nous n'avons pas trouvé dans notre série des cas d'hétérozygotie composite SC, vraisemblablement du fait de la relative faible prévalence de l'hémoglobine C dans la population congolaise en générale.

En République Démocratique du Congo, deux études similaires ont déjà été menées. La première, réalisée auprès de 520 nouveau-nés dans 5 structures sanitaires de la ville de Kisangani, trouvait 23,3% des nouveau-nés porteurs du trait drépanocytaire et 0,96% des drépanocytaires homozygotes SS [4].

### Correspondance:

Olivier Mukuku, Institut Supérieur des Techniques Médicales de Lubumbashi, Lubumbashi, Rép. Dém. du Congo.

Téléphone: +243997925649 - Email: oliviermukuku@yahoo.fr

Reçu: 23-01-2018    Accepté: 25-01-2018    Publié: 20-02-2018



Copyright © 2018. Mick YP. Shongo *et al.* This is an open access article distributed under the Creative Commons Attribution License, which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

La seconde, menée dans une série de 31204 nouveaux recrutés sur l'ensemble du territoire national, rapportait que 16,9% des nouveau-nés porteurs du trait drépanocytaire et 1,4% des drépanocytaires homozygotes SS [5].

Cette dernière notait qu'il n'existait pas de différence statistiquement significative entre les différents groupes ethnolinguistiques du pays mais qu'une prévalence élevée du gène beta S était notée dans les tribus où la prévalence du paludisme est élevée.

Une étude, menée dans la région des Grands Lacs (Burundi, Rwanda et région Est de la RDC) précisément dans 4 maternités dans une série de 1825 nouveau-nés, avait trouvé que le syndrome drépanocytaire majeur était de 0,11 et 3,28% des nouveau-nés étaient hétérozygotes AS. La présence de l'Hb C était notée chez 4 nouveau-nés (soit 0,22%) [6]. Au Gabon, 143 enfants étaient hétérozygotes (15,10%) et 17 homozygotes (1,80%) dans une série de 947 nouveau-nés recrutés dans deux maternités de Libreville [1].

Au Nigeria dans la cité Benin, Odunvbun, dans une série de 628 nouveau-nés recrutés, avait trouvé que 133 (20,6%) étaient AS, 7 (1,1%) étaient AC, 18 (2,8%) étaient SS et 1 (0,2%) était SC [7].

Cette étude préliminaire nous a permis d'analyser les données du dépistage néonatal de la drépanocytose à Lubumbashi. Réalisé systématiquement dans toutes les maternités de la ville, ce dépistage permettrait d'évaluer la prévalence réelle et d'améliorer la qualité de vie des enfants drépanocytaires.

## Références

1. Vierin Nzame Y, Boussougou Bu Badinga I, Koko J, Blot Ph, Moussavou A. Dépistage néonatal de la drépanocytose au Gabon. *Médecine d'Afrique Noire* 2012; 59 (2): 95-99.
2. Renaudier P. Physiopathologie de la drépanocytose. *Transfusion clinique et biologique* 2014; 21(4-5): 178-181.
3. Aguilar-Martinez P, Badens C, Bonello-Palot N, Cadet E, Couque N, Ducrocq R, et al. Arbres décisionnels pour le diagnostic et la caractérisation moléculaire des hémoglobinopathies. *Annales de Biologie Clinique* 2010; 68(4): 455-464.
4. Agasa B, Bosunga K, Opara A, Tshilumba K, Dupont E, Vertongen F, Cotton F, Gulbis B. Prevalence of sickle cell disease in a northeastern region of the Democratic Republic of Congo: what impact on transfusion policy? *J Med Screen* 2007; 14(3): 113-6.
5. Tshilolo L, Aissi LM, Lukusa D, Kinsiama C, Wembonyama S, Gulbis B, Vertongen F. Neonatal screening for sickle cell anaemia in the Democratic Republic of the Congo: experience from a pioneer project on 31 204 newborns. *Transfus Med* 2010; 20(1): 62-5.
6. Mutesa L, Boemer F, Ngendahayo L, Rulisa S, Rusingiza EK, Cwinya-Ay N, Mazina D, Kariyo PC, Bours V, Schoos R. Neonatal screening for sickle cell disease in Central Africa: a study of 1825 newborns with a new enzyme-linked immunosorbent assay test. *Public Health* 2008; 122(9): 933-41.
7. Odunvbun ME, Okolo AA, Rahimy CM. Newborn screening for sickle cell disease in a Nigerian hospital. *Public Health* 2008; 122 (10): 1111-1116.