

# DEPISTAGE NEONATAL DES HEMOGLOBINOPATHIES DANS DEUX CENTRES DE MATERNITE DU GRAND TUNIS

G. Njoumi, M. Othmani, W. Bouatay, S. Chelbi, I. Baccouche, T. Ben Messaoud, R. Dabboubi  
\*Laboratoire de biochimie clinique, Hôpital d'enfants Bechir Hamza de Tunis\*

N°415

## Introduction

Les hémoglobinopathies sont des maladies génétiques touchant l'hémoglobine. Elles représentent les affections monogéniques les plus répandues dans le monde [1] et font souvent l'objet d'un dépistage néonatal systématique (DNN). En Tunisie, des efforts sont déployés depuis les dernières décennies pour l'instauration d'un programme national de DNN pour ces maladies.

Notre travail vise à dépister ces anomalies dans 2 centres de maternité du grand Tunis.

## Matériel et méthodes

-Etude rétrospective réalisée sur 1967 nouveaux nés (Hôpital Aziza Othmana et Centre national de maternité de Tunis).

-Lieu : Laboratoire de biochimie clinique, hôpital d'enfants Bechir Hamza de Tunis.

-Période : de 01/01/22 jusqu'au 31/12/23

-Trois gouttes de sang sont recueillies à partir des talons des nouveaux nés sur papier Guthrie.



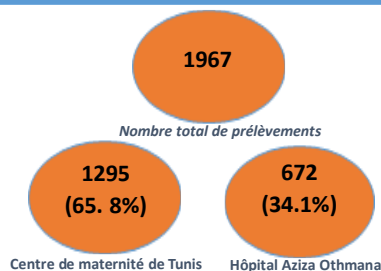
Figure 1: Prélèvement sanguin sur papier Guthrie

Le dépistage se fait par la technique d'Iso électro focalisation (IEF) sur gel d'agarose.

Seuls les profils présentant une anomalie de l'hémoglobine sont confirmés par HPLC sur automate Variant II- BioRad®.

Après confirmation des résultats, les parents sont convoqués pour une étude familiale.

## Résultats et discussion



L'IEF a permis de détecter un total de 92 (4.67%) anomalies de l'hémoglobine dont 31 (33,69%) ont été confirmés par HPLC (figure 2). Ces 31 nouveaux nés ainsi que leurs familles ont été convoqués pour enquête familiale.

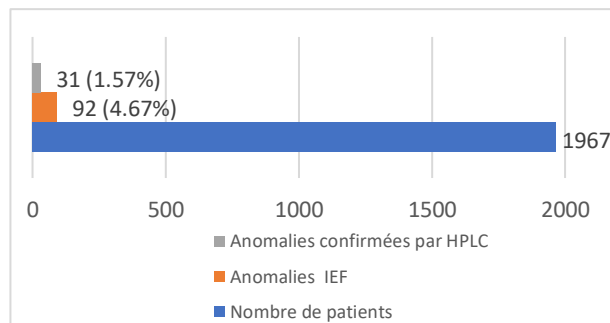


Figure 2 : Nombre d'anomalies détectées par IEF et par HPLC par rapport au nombre total de patients

L'enquête familiale n'a été faite que sur 11 familles (35.4%) et a permis d'identifier 8 nouveaux nés hétérozygotes A/S, 1 nouveau-né hétérozygote A/C, un autre hétérozygote A/Oarab et 1 nouveau-né hétérozygote composite C/Béta-thalassémie.

Pour les 20 familles restantes, l'échec de l'enquête était dû soit à l'injoignabilité de la famille : Faux coordonnées téléphoniques ou obsolètes soit à la non-présentation de la famille après convocation.

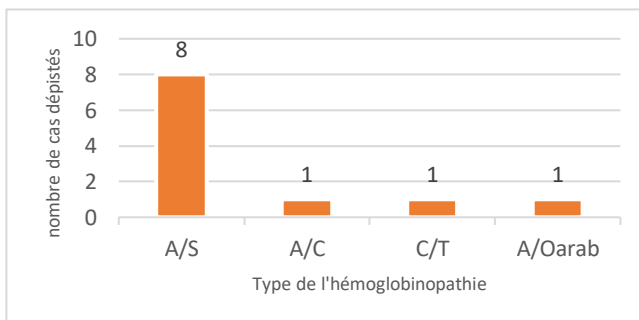


Figure 3: Répartition des patients selon le type d'hémoglobinopathie

## Conclusion

Les hémoglobinopathies constituent un vrai problème de santé. Leurs prises en charge précoce est primordiale. Elle repose non seulement sur le conseil génétique adéquat des couples à risque, mais aussi sur le dépistage néonatal qui permet la prévention.