



Editorial (English version)

Doing more for rare diseases with less: the Congolese model of implementation of genomic medicine in Limited-Income countries

Aimé Lumaka, MD, PhD

1. Center for Human Genetics, Faculty of Medicine, University of Kinshasa, Kinshasa, DR Congo
2. Reference Center for Rare and Undiagnosed Diseases, Faculty of Medicine, University of Kinshasa, Kinshasa, DR Congo

Summary

Genomic medicine involves genomic information of an individual at all stage of medical care. Although the concept of genomic medicine may sound complex and difficult to implement in the Limited-Income countries, the Centre for Human genetics and the Reference Center for Rare and Undiagnosed Diseases of the University of Kinshasa have succeeded in implementing genomic medicine for rare diseases in the DR Congo. This was achieved thanks to research projects and philanthropy, and despite multiple challenges. Along the process, the challenges have led to challenge-driven innovations. The model developed here may be replicated in countries with similar limitations. Most importantly, the involvement of local government is needed to sustain and expand the progresses achieved thus far.

Received: August 29th, 2024

Accepted: November 20th, 2024

<https://dx.doi.org/10.4314/aamed.v18i1.1>

Background

Genomic medicine is the medical discipline that integrates the genomic information of an individual in all steps of medical care, including the diagnosis, the prevention, the risk assessment, and the choice of drugs (1). As such, accessing the clinical and the genomic information of an individual is at the beginning of this process. The completion of the human genome project and the technological development that has followed have significantly advanced medical genetics in the world (2-3). For instance, the Next Generation Sequencing (NGS) is one of the major derivatives of the completion of the Human genome project. The NGS allows new genes to be identified and new gene-disease correlations to be established for rare diseases. Hence, rare diseases have significantly benefited from the completion of the human genome project and subsequent developments (3).

Although the cost of sequencing has dropped by 3000 folds from the Human Genome Project to this day, the current cost remains a barrier to accessing this technology for low-income countries.

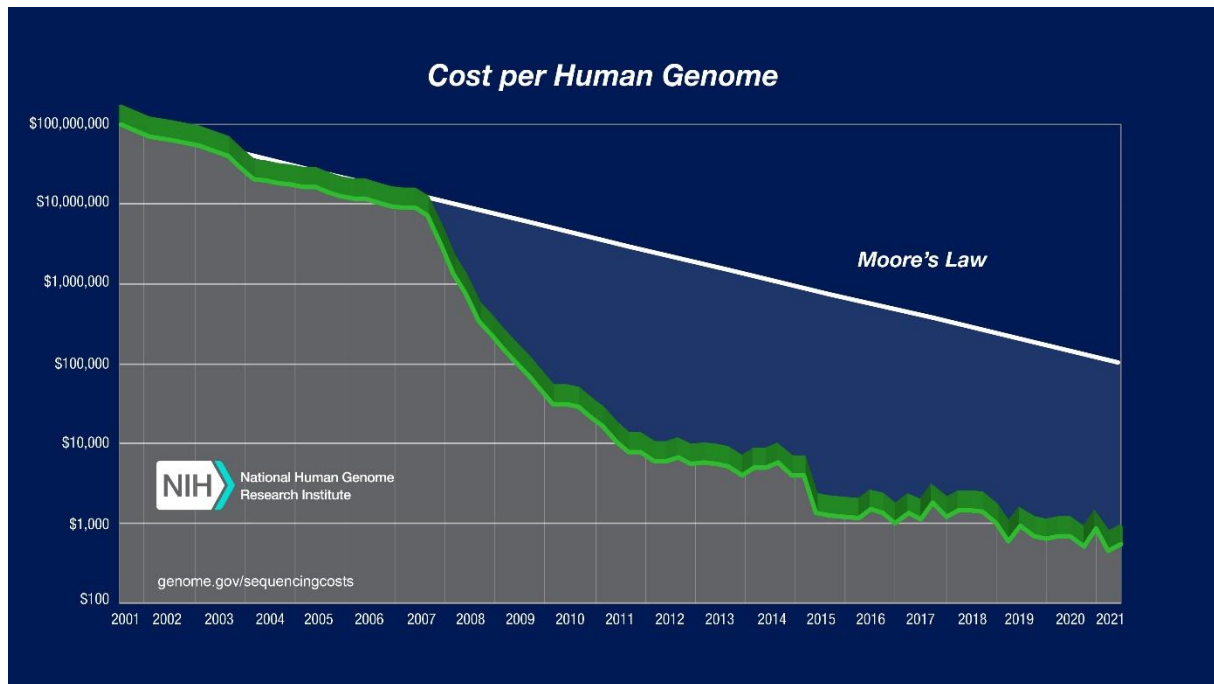


Figure 1. Evolution of the cost of the human genome (source NIH <https://www.genome.gov/about-genomics/fact-sheets/Sequencing-Human-Genome-cost>)

There is an interesting paper from our colleagues from South Africa that analyzed the cause of limited implementation of NGS in Low and Middle-Income Countries (LMIC) (4). They identified as main barriers: the limited existing infrastructure, insufficient funding and lack of political support, and poorly structured health systems. A study of the availability of funding for clinical genomic sequencing globally showed limited sequencing infrastructure in Africa (5). So, there is a risk that countries in LMIC regions would be left behind. Hence, the contribution of the African genomics to the global knowledge would be missed. That contribution would include :

- Increasing diversity in a public database, including population databases such as gnomAD and databases of diseases-associated variants such as ClinVar
- Knowledge about gene-environment interactions
- Knowledge cancer predispositions

Research projects and philanthropy are the cornerstones of genomic medicine in DR Congo

In the Democratic Republic of Congo (DR Congo), more and more families are obtaining access to genetic services and to molecular diagnostics, often for free and without big infrastructure. Doing so required developing strategies to address multiple challenges.

The main source of access to genomic sequencing for rare diseases patients in DR Congo is research projects and philanthropy. Over the past years, the following initiatives have allowed Congolese families to access genetic services and molecular testing:

- The clinical and genetic study of developmental disorders in DR Congo: this doctoral project, led by Dr Lumaka under the supervision of Prof Devriendt and Prof Lukusa, was the opportunity to build a network of special schools for children with developmental disorders in Kinshasa, recruit the first cohort of 127 families of children with developmental disorders, offer to those families and access to Karyotype, CGH-Array, study of X-chromosome inactivation profile in female (6). This project was also the start of capacity building in bioinformatics and clinical interpretation of genomic results.
- The Center for Mendelian Diseases: the Baylor College of Medicine branch of the Center for Mendelian Diseases allowed the first group of 13 Congolese families with rare diseases to access Whole Exome Sequencing (WES) (6).



- H3Africa: through the Human Heredity and Health (H3Africa) in general and the Deciphering Developmental Disorders in Africa (DDD-Africa) project in particular, 150 families from the DR Congo have been able to access Whole Exome Sequencing (WES).
- The iHope Initiative of the biotechnology company Illumina® (San Diego, CA, USA): through this in-kind donation, 264 Congolese with developmental disorders and their relatives receive Whole Genome Sequencing (WGS) (7).
- Undiagnosed International and the Wilhelm Foundation: those 2 entities have provided support for the implementation of the Reference Center for Rare and Undiagnosed Diseases as well as the National Network for Rare and Undiagnosed Diseases in the DR Congo. Through their support, medical doctors and lab technicians from 10 provinces of the DR Congo have been trained.
- Research projects funded by the KU Leuven have allowed molecular diagnostics for Sickle Cell Anemia and oculocutaneous albinism to become available in the laboratory of the Center for Human Genetics of the University of Kinshasa (8-9).

Overall, research projects and philanthropies are the main sources of support for the implementation of genomic medicine in the DR Congo.

Implementation strategy

The genomic medicine discipline requires, among others, trained professionals, patients, laboratory facilities, supply chain, bioinformatics infrastructure, and storage facilities.

The Center for Human Genetics (CHG) and the Reference Center for Rare and Undiagnosed Diseases (CRMRND) are heavily involved in training the next generation of geneticists. Even in developed countries, a patient with a rare disease is mostly followed by family doctors and medical specialties other than clinical geneticists. Therefore, there is a need to provide general practitioners and all other medical specialties with good knowledge of medical and laboratory genetics. In DR Congo, the basics of clinical genetics have only been introduced in the undergraduate medical curriculum 12 years ago and the basic molecular and laboratory genetics about 2 years ago. This is coupled with post-graduate training that is offered to interns in pediatrics at the University hospitals of the University of Kinshasa. All of this contributes to building a strong workforce for genomic medicine in the DR Congo.

With regards to patients, patients with developmental disorders do not often spontaneously seek medical attention in our setting because of stigmatization, lack of information on the benefit of genomic evaluation, lack of awareness on the availability of the genetic service, and the high cost of care. To close the gap between the service and the population, we established out-clinic consultations as a major strategy to reach patients and affected families in their communities (Figure 2). We do more outreach toward patients than patients coming to us. The outreach events are used to inform the families about the place of genetics in the care process, why samples from unaffected parents should be drawn, what is done with the collected samples, how their privacy is protected, what they can expect from genomic analysis and what is beyond the offer we are making. Sampling is done on the field, then DNA extraction is performed in the laboratory of the Center for Human Genetics of the University of Kinshasa and sequencing in laboratories in Europe and United States of America. The bioinformatics analysis and clinical interpretation of variants are performed locally at the CRMRND by the local team, using Cloud-based pipelines and tools.



Figure 2. Session of out-clinic consultation with a parent

Despite all the strategies deployed as described above, the process of implementing genomic medicine in the DR Congo remains bumpy.

Among the obstacles are:

- Low literacy in the community. This has an impact on the consent process with many families willing to sign without having a clear understanding of what they are signing for, even though the best effort is put in translating the consent into a simplified version in local languages. The consent for NGS testing is naturally lengthy as questions regarding primary and secondary findings, sample transfer for testing abroad, sample and data storage as well as their re-use, and use of clinical photographs in lectures and publications are explicitly discussed. It is not unusual that we would deny testing to a family because we believe that the consent is not informed.
- Sample transfer: since the repeated recurrence of Ebola in the DR Congo, the country has been under embargo for the export of biological specimens through standard couriers such as DHL, FedEx, and UPS. The only option available is the recourse to expensive specialized transporters for biological specimens. As families are not paying, the burden of paying for the expensive shipment lies upon us. Another sample-related challenge is for the transportation of samples inside the country, from one province to another. The flight schedules are unreliable. We had to adjust from the collection of blood in EDTA-coated tubes to saliva collection using commercial kits for both the sampling and the DNA extraction. The saliva sampling tubes contain a conservative that preserves DNA from degradation for a week and allows samples to be stored and transported at room temperature.
- Recontactability: as observed in many studies in Low-Income countries, the rate of lost-to-follow-up is high. For genomic analyses in particular, the turn-around time is long, often more than 6 months. Our current internal data indicate that about 35% of tested families are lost to follow-up by the time the results are available. Being unable to return genomic results prevents the research team from having accurate figures of the clinical benefit of genomic medicine in our setting. The concept of participant-champion, where research participants are heavily involved in the research project, may reduce the rate of lost-to-follow-up.
- Future challenges: there is a need for appropriate storage of invasive biomaterials such as tissues, Cerebrospinal Fluids (CSF), brain from necropsy, semen, and skin tissues.



Conclusion

The implementation of genomic medicine in Low-Income countries is possible as shown by the example of the DR Congo. Such implementation will face multiple challenges starting from the lack of workforce to the inadequate infrastructure and cultural and financial barriers. Interestingly, these challenges are also the drivers for innovative approaches. Although research and philanthropy are allowing genomic medicine to be implemented, the involvement of local governments is required for sustainability and expansion. We recognize that the DR Congo experience laid out in this editorial is not perfect. However, we believe that this contains elements of the African resilience and can be replicated elsewhere in Limited-Income countries.

References

1. Anonymous. Evolution of the cost of the human genome. <https://www.genome.gov/health/Genomics-andMedicine#:~:text=Genomic%20medicine%20is%20an%20emerging,implications%20of%20that%20clinical%20use>
2. Gates AJ, Gysi DM, Kellis M, Barabási AL. A wealth of discovery built on the Human Genome Project - by the numbers. *Nature* 2021, **590** (7845), 212–215. <https://doi.org/10.1038/d41586-021-00314-6>.
3. Kamp M, Krause A, Ramsay M. Has translational genomics come of age in Africa? *Human Molecular Genetics* 2021, **30** (20), R164–R173. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddab180>
4. Phillips KA, Douglas MP, Wordsworth S, Buchanan J, Marshall DA. Availability and funding of clinical genomic sequencing globally. *BMJ Global Health* 2021, **6** (2). <https://doi.org/10.1136/bmjgh-2020-004415>
5. Lumaka A, Race V, Peeters H, Corveleyn A, Coban-Akdemir Z, Jhangiani SN, *et al*, Comprehensive clinical and genetic study in 127 patients with ID in Kinshasa, DR Congo. *American Journal of Medical Genetics*. Part A 2018, **176** (9), 1897–1909. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.40382>
6. Thorpe E, Williams T, Shaw C, Chekalin E, Ortega J, Robinson K, *et al*. The impact of clinical genome sequencing in a global population with suspected rare genetic disease. *American Journal of Human Genetics* 2024, **111** (7), 1271–1281. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2024.05.006>
7. Laetitia MM, Veronique K, Mamy NZ, Cathy SM, Aimé L, Race V, *et al*. Molecular genetic characterization of Congolese patients with oculocutaneous albinism. *European Journal of Medical Genetics* 2022, **65** (11), 104611. <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2022.104611>
8. Ngole M, Race V, Mbayabo G, Lumbala P, Songo C, Lukusa PT, *et al*. DNA testing for sickle cell anemia in Africa: Implementation choices for the Democratic Republic of Congo. *Journal of Clinical Laboratory Analysis* 2022, **36** (5), e24398. <https://doi.org/10.1002/jcla.24398>

Cite this article as: Lumaka A. Doing more for rare diseases with less: the Congolese model of implementation of genomic medicine in Limited-Income countries. *Ann Afr Med* 2024; **18** (1): e5739-e5743. <https://dx.doi.org/10.4314/aamed.v18i1.1>

Editorial (French version)

Faire plus pour les maladies rares avec moins : le modèle Congolais de mise en œuvre de la médecine génomique dans les pays à revenu limité

Aimé Lumaka

1. Centre de Génétique Humaine, Faculté de Médecine, Université de Kinshasa, Kinshasa, RD Congo
2. Centre de Référence des Maladies Rares et Non Diagnostiquées, Faculté de Médecine, Université de Kinshasa, Kinshasa, RD Congo

Résumé

La médecine génomique implique les informations génomiques d'un individu à toutes les étapes des soins médicaux. Bien que le concept de médecine génomique puisse paraître complexe et difficile à mettre en œuvre dans les pays à revenus limités, le Centre de génétique Humaine et le Centre de



Référence des Maladies Rares et Non-Diagnostiquées de l'Université de Kinshasa ont réussi à mettre en œuvre la médecine génomique pour les maladies rares dans le RD Congo. Cet objectif a été atteint grâce à des projets de recherche et à la philanthropie, et malgré de multiples défis. Tout au long du processus, les défis ont conduit à des innovations motivées par les défis. Le modèle développé ici peut être reproduit dans des pays présentant des limites similaires. Plus important encore, la participation des autorités locales est nécessaire pour pérenniser et étendre les progrès réalisés jusqu'à présent.

Réçu le 29 août 2024

Accepté le 20 novembre 2024

<https://dx.doi.org/10.4314/aamed.v18i1.1>

Concepts

La médecine génomique est la discipline médicale qui intègre les informations génomiques d'un individu à toutes les étapes des soins médicaux, y compris le diagnostic, la prévention, l'évaluation des risques et le choix des médicaments (1). En tant que tel, l'accès aux informations cliniques et génomiques d'un individu constitue le début de ce processus. L'achèvement du projet sur le génome humain et le développement technologique qui a suivi ont fait progresser considérablement la génétique médicale dans le monde (2-3). Par exemple, le séquençage de nouvelle génération (NGS) est l'un des dérivés majeurs de l'achèvement du projet Génome humain. Le NGS permet d'identifier de nouveaux gènes et d'établir de nouvelles corrélations gènes-maladies pour les maladies rares. Ainsi, les maladies rares ont grandement bénéficié de l'achèvement du projet sur le génome humain et des développements ultérieurs (4).

Bien que le coût du séquençage ait été divisé par 3 000 depuis le projet du génome humain jusqu'à ce jour, le coût actuel demeure un obstacle à l'accès à cette technologie pour les pays à faible revenu.

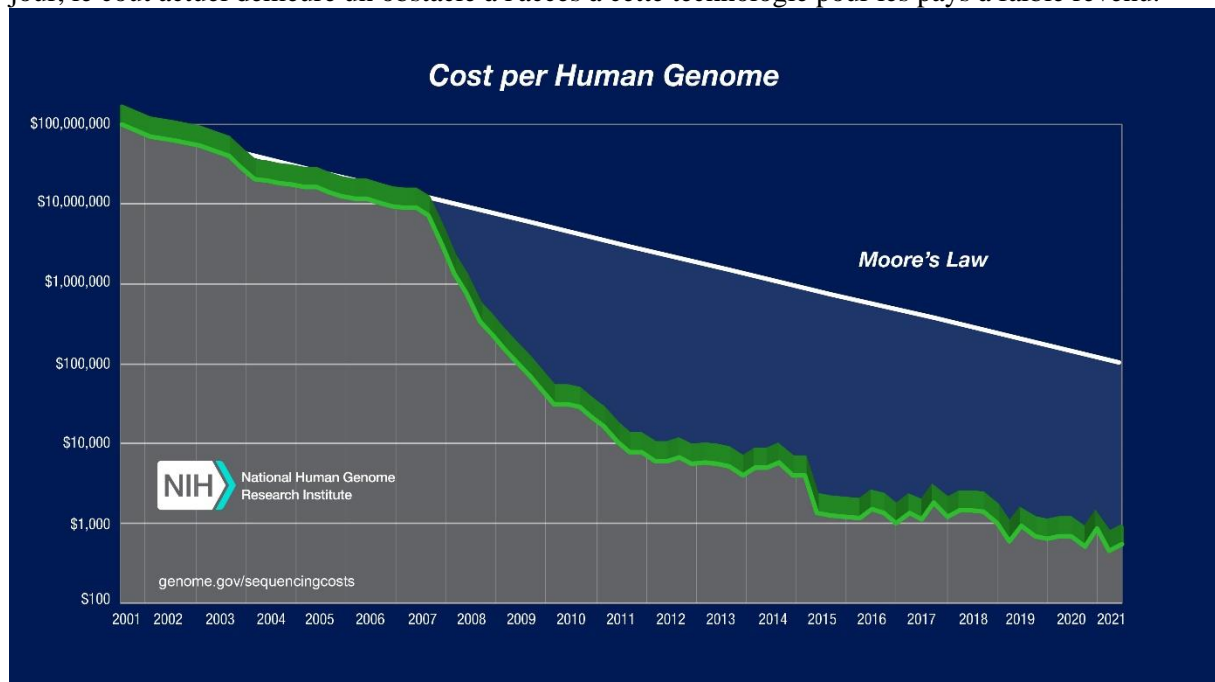


Figure 1. Evolution du coût du génome humain (source NIH <https://www.genome.gov/about-genomics/fact-sheets/Sequencing-Human-Genome-cost>)

Il existe un article intéressant de nos collègues d'Afrique du Sud qui analyse la cause de la mise en œuvre limitée du NGS dans les pays à revenu faible et intermédiaire (PRFI) (5). Ils ont identifié comme principaux obstacles : les infrastructures limitées, le financement insuffisant et le manque de soutien politique, ainsi que les systèmes de santé mal structurés. Une étude sur la disponibilité de financement pour le séquençage génomique clinique à l'échelle mondiale a montré une infrastructure de séquençage limitée en Afrique (6). Il existe donc un risque que les pays des régions PRFI soient laissés pour compte.



Par conséquent, la contribution de la génomique africaine aux connaissances mondiales serait manquée. Cette contribution comprendrait :

- Accroissement de la diversité dans les bases des données publiques, y compris des bases de données de la population générale telle que gnomAD et des bases de données des variants associés à des maladies telles que ClinVar.
- Amélioration des connaissances sur les interactions gènes-environnement
- Amélioration des connaissances sur les prédispositions au cancer.

Les projets de recherche et la philanthropie sont les pierres angulaires de la médecine génomique en RD Congo

En République démocratique du Congo (RD Congo), de plus en plus de familles ont accès aux services génétiques et aux diagnostics moléculaires, souvent gratuitement et sans grandes infrastructures. Pour y parvenir, il a fallu développer des stratégies pour relever de multiples défis.

La principale source d'accès au séquençage génomique pour les patients atteints de maladies rares en République Démocratique du Congo (RD Congo) est constituée des projets de recherche et la philanthropie. Au cours des dernières années, les initiatives suivantes ont permis aux familles Congolaises d'accéder aux services génétiques et aux tests moléculaires :

- L'étude clinique et génétique des troubles du développement en RD Congo : ce projet doctoral, conduit par le Dr Lumaka sous la direction du Prof Devriendt et du Prof Lukusa, a été l'occasion de construire un réseau d'écoles spécialisées pour les enfants ayant des troubles du développement à Kinshasa, de recruter la première cohorte de 127 familles d'enfants atteints de troubles du développement, offrir à ces familles l'accès au Caryotype, CGH-Array, et à l'étude du profil d'inactivation du chromosome X chez la femme (6). Ce projet a également marqué le début du renforcement des capacités en bioinformatique et en interprétation clinique des résultats génomiques.
- Le Centre des Maladies Mendéliennes : la branche du Baylor College of Medicine du Centre des Maladies Mendéliennes a permis au premier groupe de 13 familles congolaises atteintes de maladies rares d'accéder au Séquençage de l'Exome Entier (WES) (6).
- H3Africa : à travers le projet Hérité humaine et santé (H3Africa) en général et le projet Décryptage des troubles du développement en Afrique (DDD-Africa) en particulier, 150 familles de la RD Congo ont pu accéder au Whole Exome Sequencing (WES).
- L'Initiative iHope de la société de biotechnologie Illumina® (San Diego, CA, USA) : grâce à ce don en nature, 264 Congolais atteints des troubles du développement et leurs proches ont reçu le Séquençage du Génome Entier (WGS) (7).
- Undiagnosed International et la Fondation Wilhelm : ces 2 entités ont apporté leur soutien à la mise en œuvre du Centre de Référence des Maladies Rares et Non-Diagnostiquées ainsi que du Réseau National des Maladies Rares et Non-Diagnostiquées en RD Congo. Grâce à leur soutien, des médecins et des techniciens de laboratoire de 10 provinces de la RD Congo ont été formés à l'Université de Kinshasa.
- Des projets de recherche financés par la KU Leuven ont permis de rendre disponibles les diagnostics moléculaires de la drépanocytose et de l'albinisme oculo-cutané au laboratoire du Centre de Génétique Humaine de l'Université de Kinshasa. (8-9).

Dans l'ensemble, les projets de recherche et les philanthropies sont les principales sources de soutien à la mise en œuvre de la médecine génomique en RD Congo.

Stratégie de mise en œuvre

La discipline de la médecine génomique nécessite, entre autres, des professionnels formés, des patients, des installations de laboratoire, une chaîne d'approvisionnement, une infrastructure bioinformatique et des installations de stockage.

Le Centre de Génétique Humaine (CHG) et le Centre de Référence des Maladies Rares et Non Diagnostiquées (CRMRND) sont fortement impliqués dans la formation de la prochaine génération de généticiens. Même dans les pays développés, un patient atteint d'une maladie rare est majoritairement suivi par des médecins généralistes et des spécialités médicales autres que les généticiens cliniciens. Il est donc nécessaire de fournir aux médecins généralistes et à toutes les autres spécialités médicales une



bonne connaissance de la génétique médicale et de laboratoire. En RD Congo, les bases de la génétique clinique n'ont été introduites dans le programme de médecine qu'il y a 12 ans et les bases de la génétique moléculaire et de laboratoire il y a environ 2 ans. Ceci est couplé à une formation post-universitaire qui est proposée aux internes en pédiatrie des Cliniques Universitaires de Kinshasa. Tout cela contribue à constituer une main-d'œuvre solide pour la médecine génomique en RD Congo.

Concernant les patients, les patients atteints de troubles du développement ne consultent pas souvent spontanément un médecin dans notre milieu en raison de la stigmatisation, du manque d'information sur le bénéfice de l'évaluation génomique, du manque d'information sur la disponibilité du service de génétique et du coût élevé des soins. Pour combler l'écart entre le service et la population, nous avons établi des consultations externes comme stratégie majeure pour atteindre les patients et les familles affectées dans leurs communautés (Figure 2). Nous faisons plus de sensibilisation vers les patients. Les sessions de sensibilisation servent à informer les familles sur la place de la génétique dans le processus de soins, pourquoi des échantillons provenant de parents non affectés doivent être prélevés, qu'est-ce qui est fait avec les échantillons collectés, comment leur vie privée est protégée, qu'est-ce qu'ils peuvent attendre de l'analyse génomique et qu'est-ce qui est au-delà de l'offre que nous faisons. Les prélèvements sont effectués sur le terrain, puis l'extraction de l'ADN est réalisée au laboratoire du Centre de Génétique Humaine de l'Université de Kinshasa et le séquençage dans des laboratoires en Europe et aux Etats-Unis d'Amérique. L'analyse bioinformatique et l'interprétation clinique des variants sont effectuées localement au CRMRND par l'équipe locale, à l'aide de pipelines et d'outils disponibles sur le Cloud.



Figure 2. Séance de consultation externe avec un parent (photo prise avec consentement)

Malgré toutes les stratégies déployées comme décrites ci-dessus, le processus de mise en œuvre de la médecine génomique en RD Congo reste cahoteux.

Parmi les obstacles figurent :

- Faible niveau d'alphabétisation dans la communauté. Cela a un impact sur le processus de consentement, de nombreuses familles étant prêtes à signer sans avoir une compréhension claire de ce pour quoi elles signent, cela même si tous les efforts sont déployés pour traduire le consentement dans une version simplifiée dans les langues locales. Le consentement aux tests NGS est naturellement long, car les questions concernant les résultats primaires et secondaires, le transfert d'échantillons pour les tests à l'étranger, le stockage des échantillons et des données ainsi que leur réutilisation et l'utilisation de photographies cliniques dans des conférences et des



publications sont explicitement abordées. Il n'est pas inhabituel que nous refusions le test à une famille parce que nous pensons que le consentement n'est pas éclairé.

- Transfert d'échantillons : depuis la récurrence répétée d'Ebola en RD Congo, le pays est sous embargo sur l'exportation d'échantillons biologiques via des transporteurs standards tels que DHL, FedEx et UPS. La seule option disponible est le recours à des transporteurs spécialisés et coûteux pour les échantillons biologiques. Comme les familles ne paient pas, c'est à nous qu'incombe le fardeau de payer l'envoi coûteux. Un autre défi lié aux échantillons concerne le transport des échantillons à l'intérieur du pays, d'une province à l'autre. Les horaires des vols ne sont pas fiables. Nous avons dû passer de la collecte de sang dans des tubes à EDTA à la collecte de salive à l'aide de kits commerciaux pour le prélèvement et l'extraction d'ADN. Les tubes de prélèvement de salive contiennent un conservateur qui préserve l'ADN de la dégradation pendant une semaine et permet de conserver et de transporter les échantillons à température ambiante.
- Recontactabilité : comme observé dans de nombreuses études menées dans des pays à faible revenu, le taux de perdus de vue est élevé. Pour les analyses génomiques notamment, les délais d'exécution sont longs, souvent supérieurs à 6 mois. Nos données internes actuelles indiquent qu'environ 35 % des familles testées sont perdues de vue au moment où les résultats sont disponibles. L'impossibilité de restituer les résultats génomiques empêche l'équipe de recherche de disposer de chiffres précis sur le bénéfice clinique de la médecine génomique dans notre contexte. Le concept de participant-champion, dans lequel les participants à la recherche sont fortement impliqués dans le projet de recherche, pourrait réduire le taux de perdus de vue.
- Défis futurs : il est nécessaire de stocker de manière appropriée les biomatériaux invasifs tels que les tissus, le liquide céphalo-rachidien (LCR), le cerveau provenant de l'autopsie, le sperme et les tissus cutanés.

Conclusion

La mise en œuvre de la médecine génomique dans les pays à faible revenu est possible comme le montre l'exemple de la RD Congo. Une telle mise en œuvre sera confrontée à de multiples défis allant du manque de main-d'œuvre jusqu'à l'insuffisance des infrastructures et aux barrières culturelles et financières. Il est intéressant de noter que ces défis sont également à l'origine d'approches innovantes. Même si la recherche et la philanthropie permettent la mise en œuvre de la médecine génomique, la participation des gouvernements locaux est nécessaire pour assurer sa pérennité et son expansion. Nous reconnaissons que l'expérience de la République Démocratique du Congo présentée dans cet éditorial n'est pas parfaite. Nous pensons cependant qu'elle contient des éléments de la résilience africaine et peut être reproduite ailleurs dans d'autres pays à revenu limité.

Références

9. Anonymous. Evolution of the cost of the human genome.
<https://www.genome.gov/health/Genomics-and-Medicine#:~:text=Genomic%20medicine%20is%20an%20emerging,implications%20of%20that%20clinical%20use>
10. Gates AJ, Gysi DM, Kellis M, Barabási AL. A wealth of discovery built on the Human Genome Project - by the numbers. *Nature* 2021, **590** (7845), 212–215. <https://doi.org/10.1038/d41586-021-00314-6>.
11. Kamp M, Krause A, Ramsay M. Has translational genomics come of age in Africa? *Human Molecular Genetics* 2021, **30** (20), R164–R173. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddab180>
12. Phillips KA, Douglas MP, Wordsworth S, Buchanan J, Marshall DA. Availability and funding of clinical genomic sequencing globally. *BMJ Global Health* 2021, **6** (2).
<https://doi.org/10.1136/bmjgh-2020-004415>
13. Lumaka A, Race V, Peeters H, Corveleyn A, Coban-Akdemir Z, Jhangiani SN, *et al*, Comprehensive clinical and genetic study in 127 patients with ID in Kinshasa, DR Congo. *American Journal of Medical Genetics. Part A* 2018, **176** (9), 1897–1909.
<https://doi.org/10.1002/ajmg.a.40382>



14. Thorpe E, Williams T, Shaw C, Chekalin E, Ortega J, Robinson K, *et al.* The impact of clinical genome sequencing in a global population with suspected rare genetic disease. *American Journal of Human Genetics* 2024, **111** (7), 1271–1281. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2024.05.006>
15. Laetitia MM, Veronique K, Mamy NZ, Cathy SM, Aimé L, Race V, *et al.* Molecular genetic characterization of Congolese patients with oculocutaneous albinism. *European Journal of Medical Genetics* 2022, **65** (11), 104611. <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2022.104611>
16. Ngole M, Race V, Mbayabo G, Lumbala P, Songo C, Lukusa PT, *et al.* DNA testing for sickle cell anemia in Africa: Implementation choices for the Democratic Republic of Congo. *Journal of Clinical Laboratory Analysis* 2022, **36** (5), e24398. <https://doi.org/10.1002/jcla.24398>

Cite this article as: Lumaka A. Doing more for rare diseases with less: the Congolese model of implementation of genomic medicine in Limited-Income countries. *Ann Afr Med* 2024; **18** (1): e5744-e5748. <https://dx.doi.org/10.4314/aamed.v18i1.1>