

# **APR-rdAC: ATROPHIE PROGRESSIVE DE LA RÉTINE**

L'apparition tardive de la dégénérescence des photorécepteurs ou rdAC-PRA touche les chats de race Abyssin, Somali, American Curl, American Wirehair, Bengal, Cornish Rex, Munchkin, Ocicat, Siamois, Oriental, Balinais, Mandarin, Peterbald, Singapura, Thaï, Tonkinois.

Cette maladie génétique provoque la dégénérescence des cellules de la rétine de l'œil : au stade précoce de la maladie seuls les bâtonnets sont touchés, plus tard, la dégénérescence des cônes provoque alors la cécité complète du chat.



Les chats ont une vision normale à la naissance. L'âge d'apparition des symptômes cliniques est généralement de 1.5 à 2 ans. Au stade final de la maladie, on peut observer une dégénérescence complète des photorécepteurs et une cécité totale de l'animal, généralement vers l'âge de 3-5 ans.

### **MUTATION ET MODE DE TRANSMISSION:**

La mutation IVS50+9T>G du gène CEP290 conforme au protocole d'accord signé avec le LOOF et responsable de la rdAc-PRA, a été publiée par le groupe de Kristina Narfström de l'Université du Missouri-Columbia.

La rdAc-PRA est transmise selon un mode autosomique récessif.

Il y a donc trois possibilités de résultats :

- 1. Un chat peut posséder deux copies normales du gène (+/+ ou homozygote normal), ceci signifie qu'il ne porte pas la mutation et ne se développera pas la rdAc-PRA liée à cette mutation. De plus, l'animal ne peut également pas transmettre la mutation à sa descendance.
- 2. Un chat peut posséder une copie mutée du gène CEP290 et une copie sans la mutation ou normale. Il est dit « porteur » ou « hétérozygote » (+/- ou hétérozygote porteur). Il ne sera pas affecté par la rdAc-PRA liée à cette mutation, mais il pourra transmettre statistiquement la copie anormale du gène dans 50% des cas.
- 3. Les chats qui vont développer la rdAC-PRA liée à cette mutation, possèdent deux copies mutées du gène CEP290 (-/- ou homozygote atteint), ils transmettront toujours une copie mutée du gène à toute leur descendance.

### INTÉRÊT DU TEST ADN:

La mutation responsable peut être détectée directement à l'aide d'un test génétique. Cette méthode permet de dépister la maladie avec une grande fiabilité et peut être effectuée quel que soit l'âge de l'animal. Il offre la possibilité de faire la distinction entre non seulement les animaux sains et atteints, mais aussi d'identifier les porteurs sains (hétérozygotes), information essentielle pour éviter la propagation de la maladie dans la race.



## **APR-rdAC: ATROPHIE PROGRESSIVE DE LA RÉTINE**

### **EXPRESSION DES RÉSULTATS ET SIGNIFICATION:**

			PÈRE					
			Non porteur		Porteur Sain		Atteint	
			+	+	+	-	-	-
MÈRE	Non porteuse	+	+/+	+/+	+/+	+/-	+/-	+/-
			Homozygote normal	Homozygote normal	Homozygote normal	Hétérozygote	Hétérozygote	Hétérozygote
		+	+/+	+/+	+/+	+/-	+/-	+/-
			Homozygote normal	Homozygote normal	Homozygote normal	Hétérozygote	Hétérozygote	Hétérozygote
	Porteuse saine	+	+/+	+/+	+/+	+/-	+/-	+/-
			Homozygote normal	Homozygote normal	Homozygote normal	Hétérozygote	Hétérozygote	Hétérozygote
			+/-	+/-	+/-	-/-	-/-	-/-
		-	Hétérozygote	Hétérozygote	Hétérozygote	Hétérozygote muté	Hétérozygote muté	Hétérozygote muté
	Atteinte	-	+/-	+/-	+/-	-/-	-/-	-/-
			Hétérozygote	Hétérozygote	Hétérozygote	Hétérozygote muté	Hétérozygote muté	Hétérozygote muté
			+/-	+/-	+/-	-/-	-/-	-/-
			Hétérozygote	Hétérozygote	Hétérozygote	Hétérozygote muté	Hétérozygote muté	Hétérozygote muté

## **LÉGENDE:**

Génotype (+/+) - non porteur : Animal homozygote normal, non porteur de la mutation

**Génotype (+/-) - Hétérozygote** - Animal porteur d'une copie de la mutation peut transmettre la mutation dans 50% des cas

**Génotype (-/-) - Homozygote muté** - Animal porteur de deux copies de la mutation, transmettra la mutation dans 100% des cas

POUR TOUT RENSEIGNEMENT COMPLÉMENTAIRE OU RECHERCHE SPÉCIFIQUE, N'HÉSITEZ PAS À NOUS CONTACTER.