

GSD4 : GLYCOGÉNOSE TYPE 4

La GSD4 (pour Glycogen Storage Disease Type 4) est une glycogénose de type IV (mutation 334bp ins 5' – 6.2kb del du gène GBE1 en conformité avec le protocole d'accord signé avec le LOOF). Maladie héréditaire monogénique autosomale récessive, elle concerne principalement le chat des forêts norvégiennes.

Les glycogénoses sont des maladies du métabolisme, c'est-à-dire qu'elles résultent d'un défaut dans la chaîne de réactions chimiques qui transforment les sucres en énergie utilisable. Ces sucres ou glucides sont stockés dans les cellules sous forme de glycogène.



Lors de l'exercice physique, le glycogène est normalement transformé en énergie utilisable par les muscles, grâce à une série de réactions biochimiques qui font intervenir plusieurs enzymes. Si l'une d'elles manque, le glycogène s'accumule dans les cellules sans pouvoir être utilisé.

SYMPTÔMES :

Dans la forme la plus courante, les chatons peuvent mourir dès la naissance ou peu après car ils sont incapables de produire suffisamment de glucose nécessaire à la naissance et aux premières heures de la vie.

Plus rarement, les chatons peuvent vivre normalement jusqu'à 5 mois, mais la maladie peut rapidement conduire à des dégénérescences neuromusculaires, à des atrophies musculaires, à des défaillances cardiaques et à la mort de l'animal avant 15 mois.



INTÉRÊT DU TEST ADN :

Le défaut génétique conduisant à la maladie a été identifié (mutation 334bp ins 5'- 6.2kb del du gène GBE1).

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.

GSD4 : GLYCOGÉNOSE TYPE 4

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

Références Bibliographiques :

Fyfe et al. (2007). A complex rearrangement in GBE1 causes both perinatal hypoglycemic collapse and late-juvenile-onset neuromuscular degeneration in glycogen storage disease type IV of Norwegian forest cats.

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