

PKDEF : DÉFICIENCE EN PYRUVATE KINASE

La Pyruvate kinase (PK) est une enzyme essentielle à la voie de production d'énergie dans les érythrocytes (globules rouges).

Si les érythrocytes sont déficients en PK, ils ne parviennent pas à maintenir le métabolisme des cellules normales et, par conséquent, sont détruits prématurément.

Cette carence se manifeste comme une anémie hémolytique de gravité variable.



La mutation responsable de la déficience en PK (mutation c.693+304G>A du gène PKLR en conformité avec le protocole d'accord signé avec le LOOF) a été décrite chez les chats de race Abyssin, Somali, Bengal, Mau Egyptien, LaPerm, Maine Coon, Norvégien, Savannah, Sibérien et Singapura.

SYMPTÔMES :

La maladie féline diffère de la maladie canine par le fait que les chats touchés ont une durée de vie normale, ne présentent une anémie que de façon intermittente, et ne semblent pas développer ni ostéosclérose ni insuffisance hépatique.

Les signes cliniques de la maladie reflètent l'état anémique de l'animal et comprennent une intolérance à l'exercice physique, une faiblesse généralisée, un souffle cardiaque et une splénomégalie (augmentation du volume de la rate).

INTÉRÊT DU TEST ADN :

Le défaut génétique conduisant à la maladie a été identifié (mutation c.693+304G>A du gène PKLR).

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.

PKDEF : DÉFICIENCE EN PYRUVATE KINASE

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.**