

SMA : ATROPHIE MUSCULAIRE SPINALE

L'Atrophie musculaire Spinale ou SMA est une neuropathie héréditaire, test basé sur la recherche de la mutation 140kb del, exons 4-6 du gène LIX1 (&LNPEP) en conformité avec le LOOF.

Elle se traduit chez le Maine Coon par la dégénérescence des motoneurones qui sont utilisés pour les actions volontaires comme le fait de marcher, ramper, maintenir la tête ou déglutir.



SYMPTÔMES :

Les premiers symptômes apparaissent généralement vers l'âge de 3 mois. : le chaton a des difficultés pour marcher et pour sauter et peut présenter des tremblements des membres postérieurs.

Chez certains chatons, la respiration est plus difficile et accélérée par moment.

Le développement de la maladie varie selon l'individu. Après une phase d'évolution rapide (7 à 12 mois), l'atrophie musculaire peut se stabiliser et évoluer plus lentement avec parfois des phases de rémissions.

Les membres antérieurs n'étant pas touchés par l'atrophie musculaire, le chaton continue de se déplacer en rampant à l'aide de ses pattes avant. Certains chats peuvent vivre, avec un handicap plus ou moins sévère, pendant plusieurs années.

Différents examens peuvent être réalisés pour confirmer une suspicion de SMA : examens sanguins (augmentation du taux de CPK), électromyographie, biopsie (atrophie et dénervation des myofibres).

INTÉRÊT DU TEST ADN :



La mutation génétique conduisant au développement de la maladie a été identifiée. Il s'agit de la mutation 140kb del, exons 4-6 présente sur le gène LIX1 (&LNPEP).

Cette mutation 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 à partir d'un simple prélèvement buccal.

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.

SMA : ATROPHIE MUSCULAIRE SPINALE

EXPRESSION DES RÉSULTATS ET SIGNIFICATION :

La SMA est une maladie autosomale récessive, c'est-à-dire qu'elle n'est pas liée au sexe et peut toucher aussi bien les mâles que les femelles et que pour qu'un chat soit atteint, il doit posséder 2 copies du gène muté.

			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 :

Ann 140-kb deletion associated with feline spinal muscular atrophy implies an essential L1x1 function for motor neuron survival, GENOME Res. 2006;16:1084-1090 Fyfe J.C. et al , 2006.

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