

Dépistage de la Spinal Muscular Atrophy (SMA)

L'Amyotrophie Spinale ou SMA (pour **Spinal Muscular Atrophy**) est une **neuropathie héréditaire**. Elle se traduit par la dégénérescence des motoneurons qui sont utilisés pour les actions volontaires comme le fait de marcher, ramper, maintenir la tête ou déglutir. Les premiers cas de SMA chez le Maine Coon ont été identifiés en 1997.

La SMA existe également chez l'homme où elle est présente sous plusieurs types selon l'âge d'apparition et la gravité des symptômes. La SMA de type I apparaît chez le nouveau né qui ne peut pas tenir sa tête et décède rapidement alors que la SMA de type IV apparaît à l'âge adulte et évolue lentement. **La SMA de type III** (ou SMA juvénile) peut être diagnostiquée après 18 mois et même jusqu'à l'adolescence: l'individu peut marcher mais avec des chutes fréquentes. C'est la forme de SMA à laquelle s'apparente la **SMA mise en évidence chez le Maine Coon**.

Symptômes

Chez le Maine Coon, les premiers symptômes apparaissent **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 se stabilise et évolue lentement avec **parfois des phases de rémissions dans la progression**. 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, **jusqu'à l'âge de 9 ans**. Différents examens peuvent être réalisés pour confirmer une suspicion de SMA : **examen sanguin** (augmentation du taux de CPK), **électromyographie**, **biopsie** (atrophie et dénervation des myofibrilles). Un test de **dépistage ADN** est maintenant disponible permettant non seulement de **confirmer un diagnostic SMA**, mais également d'identifier les chats **porteurs de la mutation** (et d'éviter ainsi des mariages accidentels de chats porteurs).

Mode de transmission et test ADN

La SMA est une maladie qui se transmet selon le mode **autosomique récessif**. C'est-à-dire que les mâles comme les femelles sont concernés (autosomique), et qu'un chaton doit hériter de la copie (allèle) du gène muté de **chacun de ses deux parents** pour être atteint. De plus cette mutation récessive est à pénétrance complète: un chat homozygote pour l'allèle muté **développera obligatoirement la maladie**. GENINDEXE vous propose un test génétique après l'avoir validé sur des Maine Coon non porteurs (homozygotes sauvages), porteurs (hétérozygotes) et atteints (homozygotes mutés).



Expression des résultats et signification

En génétique le code pour désigner la copie (allèle) sauvage d'un gène est « + » et à l'inverse le code pour désigner la copie (allèle) mutée d'un gène est « - ».

Ainsi, après un test de dépistage SMA, le statut d'un chat pourra être soit :

- + / +** **Homozygote sauvage - Non porteur de SMA, ne transmettra jamais la mutation**
- / +** **Hétérozygote - Porteur sain de SMA, transmet la mutation dans 50% des cas**
- / -** **Homozygote muté - Atteint de SMA, transmet la mutation dans 100% des cas**

Pour éviter la propagation de cette pathologie chez le Maine Coon, nous recommandons de tester les chats dont le pedigree est issu de **lignées connues pour être touchées par la SMA** ainsi que les grands reproducteurs. Pour optimiser l'organisation de votre reproduction, veuillez consulter l'échiquier de croisement ci-dessous :

		Père						
		Non porteur		Porteur sain		Atteint		
		+	+	+	-	-	-	
Mère	Non porteuse	+	+ / +	+ / +	+ / +	+ / -	+ / -	+ / -
		-	+ / +	+ / +	+ / +	+ / -	+ / -	+ / -
	Porteuse saine	+	+ / +	+ / +	+ / +	+ / -	+ / -	+ / -
		-	+ / -	+ / -	+ / -	- / -	- / -	- / -
	Atteinte	+	+ / -	+ / -	+ / -	- / -	- / -	- / -
		-	- / -	- / -	- / -	- / -	- / -	- / -

Références

Fyfe, John, et al, [An ~140-kb deletion associated with feline spinal muscular atrophy implies an essential LIX1 function for motor neuron survival](#), Genome Research, août 2006

Laboratoire Genindexe, SAS au capital de 100 000 € - 438 537 763 RCS La Rochelle - Code APE 731 Z - N°TVA FR70438537763

6, rue des Sports - 17000 La Rochelle - France - Tél. : +33 (0)5 46 30 69 66 - Fax : +33 (0)5 46 30 69 68

Mail : contact@genindexe.com - Site : www.genindexe.com