



Conseil Scientifique du LOOF Recommandations concernant la déficience en pyruvate kinase (PKDef)

La Déficience en Pyruvate Kinase, ou « PKDef », est une maladie héréditaire, historiquement décrite chez l'abyssin et les races apparentées. Une étude américaine plus récente (Grahm et al., 2012) a démontré l'existence de la mutation responsable de cette maladie, et donc potentiellement de la maladie, dans de nombreuses autres races américaines et européennes. La conclusion de ses auteurs était ainsi de recommander le dépistage de la mutation causale dans les 10 races suivantes : abyssin, somali, bengal, savannah, mau égyptien, singapura, laperm, maine coon, norvégien et sibérien, ainsi que dans toutes les races apparentées à ces dix dernières.

Symptômes de la PKDef

La pyruvate kinase, ou PK, est une enzyme qui intervient dans le métabolisme énergétique par dégradation des sucres dans les globules rouges. Si ces derniers manquent de PK, le métabolisme en souffrira et les globules rouges seront détruits (hémolyse), d'où une anémie chez le chat atteint. Les signes cliniques seront ceux d'une anémie non spécifique : fatigue, essoufflement, pâleur des muqueuses, ...

Cette anémie peut être plus ou moins grave, la durée de vie des chats atteints variant de un à treize ans car cette anémie est régénérative et peut donc apparaître de façon intermittente, avec des phases de rémission dans l'évolution de la maladie.

Mode de transmission de la PKDef selon le statut des reproducteurs

La PKDef est une maladie génétique due à une mutation du gène codant la PK (pyruvate kinase). Il s'agit d'une mutation autosomique, donc non liée au sexe, et récessive ce qui signifie que pour être atteint par la maladie, le chat doit avoir à la fois l'allèle muté transmis par son père et l'allèle muté transmis par sa mère, donc être homozygote pour l'allèle muté (il porte 2 copies de la mutation). En notant « N » l'allèle (« normal ») ne portant pas la mutation et PKLR l'allèle muté (on reprend le nom de la mutation), ainsi qu'il est noté sur les pedigrees, on aura ainsi trois cas :

- génotype N/N : ce chat n'a pas la PKDef, c'est un chat indemne et non porteur ;
- génotype N/PKLR : ce chat n'est pas atteint par la PKDef, mais c'est un porteur sain ;
- génotype PKLR/PKLR, ce chat homozygote muté sera atteint par la PKDef.

Le chat N/PKLR, porteur sain, n'aura jamais aucun symptôme, mais transmettra statistiquement la mutation à 50 % de ses descendants.

Dépistage et fréquence de la mutation responsable

Le dépistage peut être effectué par la réalisation d'un test ADN déterminant le statut du chat vis-à-vis du gène en question, c'est à dire identifier s'il est porteur de deux allèles normaux (homozygote normal N/N), de deux allèles défectueux (homozygote muté PKLR/PKLR) ou d'un de chaque (hétérozygote porteur sain N/PKLR).

Il faut réaliser pour chaque reproducteur le test ADN qui ne se fait, comme tout test ADN, qu'une fois dans la vie du chat. De plus, un chat issu de deux parents déjà testés indemnes (non porteurs) n'a pas besoin d'être testé puisqu'il n'a pu hériter de ses parents qu'un jeu de deux allèles normaux, à condition bien entendu d'être sûr de sa filiation.

Ce test génétique est aujourd'hui disponible dans de nombreux laboratoires du monde entier. La liste des laboratoires signataires du protocole avec le LOOF est tenue à jour en permanence sur le site à la page « Éleveurs », « Tests génétiques », « Santé ».

L'analyse se fait à partir d'un écouvillon buccal par une cytobrosse ou à partir de sang. Le prélèvement doit être effectué par un vétérinaire et les contraintes d'envoi sont plus importantes pour le sang que pour l'écouvillon buccal. Le résultat sera par contre aussi fiable avec les deux méthodes.

Suite au dépistage réalisé dans les pays européens, on connaît aujourd'hui plus précisément la fréquence des porteurs sains dans certaines races : elle serait d'environ 8 % chez le Norvégien, 20 % pour le Maine Coon et plus même pour le Bengal et le Singapura ...

Recommandations pour la maîtrise de la maladie et le maintien de la diversité génétique

Il est évidemment désirable d'éradiquer la PKDef des lignées. L'idéal serait bien sûr de n'utiliser que des reproducteurs indemnes, non porteurs. Cependant avec un reproducteur porteur sain (voire atteint) qui a une grande importance dans le programme d'élevage, il est possible de perpétuer sa lignée tout en éliminant la déficience PK. Dans les races où le dépistage est récent et la mutation fréquente, il convient de ne pas stériliser systématiquement tous les porteurs, afin de ne pas diminuer la diversité génétique de la race.

- Cas d'un reproducteur porteur (N/PKLR) : ce chat doit être marié avec un chat indemne (N/N). Aucun descendant n'aura la maladie puisqu'ils auront tous au moins un allèle non muté, venant du parent indemne. Après dépistage de tous les descendants destinés à la reproduction, ne conserver que ceux qui sont indemnes (N/N) (statistiquement 50 %) pour la reproduction.
- Cas d'un reproducteur atteint (homozygote muté, PKLR/PKLR) : si c'est une femelle, le risque de décès à cause des conséquences désastreuses de l'anémie sur la gestation, la mise bas et l'allaitement doit raisonnablement conduire à la faire stériliser. Dans le cas d'un jeune mâle, dont on veut à tout prix conserver des descendants avant stérilisation, il convient de le marier avec une chatte indemne (N/N) : les descendants de ce mariage seront tous porteurs sains (non malades N/PKLR). Le test génétique est d'ailleurs inutile chez les chatons pour arriver à cette conclusion. On peut alors garder le chaton qui convient le mieux pour le programme d'élevage et le faire reproduire avec un reproducteur indemne suivant le cas décrit ci-dessus. Le mâle PKLR/PKLR initial sera ensuite stérilisé pour éviter toute autre reproduction et propagation de la mutation.