



**Conseil Scientifique du LOOF**  
**Recommandations concernant la Déficience en Pyruvate Kinase**  
**(PK-def)**  
**Mars 2007**

La PK-def atteint principalement l'Abyssin et le Somali.

La PK-def, de son vrai nom "**Déficience en Pyruvate Kinase**", est une **maladie génétique** dérivant d'une mutation du gène codant pour la PK sur les chromosomes du chat. C'est une mutation **autosomale**, 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. Si l'allèle A est l'allèle ne portant pas la maladie et l'allèle muté porteur de la maladie, on aura ainsi :

- Un chat de génotype AA, du point de vue phénotype n'a pas la PK-def, c'est un chat sain :
- Un chat de génotype Aa, n'est pas non plus atteint par la PK-def, mais c'est un porteur sain :
- Un chat de génotype aa, sera atteint par la PK-def et c'est un chat homozygote.

Le chat Aa, porteur sain, n'aura jamais aucun symptôme, mais transmettra statistiquement la maladie à 50 % de ses descendants.

La pyruvate kinase est une **enzyme** qui intervient dans le métabolisme de production d'énergie par dégradation des sucres dans les **globules rouges**. Si ces derniers manquent de PK, le métabolisme en souffrira et les globules rouges mourront par hémolyse, d'où une anémie chez le chat atteint.

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 donc des rémissions dans la maladie.

Le **diagnostic** est affirmé par la réalisation d'un **test ADN** montrant le gène muté et permettant de tester le statut du chat, c'est à dire d'identifier s'il est porteur de deux gènes sains, de deux gènes défectueux ou d'un de chaque.

**Recommandations :**

- 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 même, un chat, fils de deux parents déjà testés indemnes n'a pas besoin d'être testé puisqu'il n'a pu hériter de ses parents qu'un jeu de deux gènes sains.  
Il n'y a malheureusement actuellement que deux laboratoires, non situés en France, qui pratiquent ce test : Le laboratoire du Docteur Urs GIGER à l'Université de Philadelphie en Pennsylvanie (USA) et un laboratoire allemand, le laboratoire LABOKLIN à Bad Kissingen.  
Le prélèvement est soit buccal à l'écouvillon soit sanguin. Ce prélèvement doit être effectué par un vétérinaire et les contraintes d'envoi sont plus importantes pour le sang que pour l'écouvillon de cellules buccales. Le résultat sera aussi fiable avec les deux méthodes.
- Il est évidemment désirable **d'éradiquer la PK-def des lignées** :  
Le monde idéal est 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 et aussi afin de ne pas décimer la race en enlevant brutalement trop de reproducteurs, il est tout à fait possible de perpétuer sa lignée tout en éliminant la déficience PK en deux ou trois générations maximum.  
**a) cas d'un reproducteur porteur**, avec un seul gène défectueux :  
il faut le marier avec un chat indemne, avec les deux gènes fonctionnels. Aucun descendant n'aura la maladie puisqu'ils auront tous au moins un gène fonctionnel venant du parent indemne. En faisant tester tous les descendants destinés à la reproduction, ne garder que ceux qui sont indemnes (statistiquement 50 %).



**Conseil Scientifique du LOOF**  
**Recommandations concernant la Déficience en Pyruvate Kinase**  
**(PK-def)**  
**Mars 2007**

b) cas d'un **reproducteur atteint** (deux gènes défectueux) :

**Si c'est une chatte**, le risque de la perdre avec les conséquences désastreuses de l'anémie sur la grossesse, la mise bas et l'allaitement doit raisonnablement conduire à la stériliser.

**Si c'est un mâle**, dont on veut à tout prix conserver des descendants, il faut le marier avec une chatte indemne : les descendants ne seront ni sains ni atteints par la maladie mais **tous porteurs**. 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 une chatte indemne suivant le cas a)

**Adresses des laboratoires :**

- **Université de Pennsylvanie :**  
Dr Urs GIGER/PK  
VeterinaryHospital / room 4006  
University of Pennsylvania  
3850 Spruce Street  
Philadelphia, PA 19104-6010  
USA
  
- **LABOKLIN :**  
Laboklin GmbH & Co KG  
z.Hd. Herr Dasch  
Prinzregentenstrasse 3  
97688 Bad Kissingen  
Allemagne

Nous incitons fortement les laboratoires français à se pencher sur la réalisation de ce test, le plus rapidement possible.