



Luxation du Cristallin

Bull Terrier Miniature, Terrier Tibétain, Jack Russell Terrier,
Fox Terrier à poil dur, Terrier de Chasse Allemand

Parson Russell Terrier, Terrier Gallois, Chien Chinois à Crête, Lancashire Heeler, Patterdale
Terrier, Sealyham Terrier, Bouvier Australien, Volpino Italien

Test PLL-A

La luxation primaire du cristallin

La luxation primaire du cristallin (primary lens luxation, PLL), est une maladie oculaire héréditaire touchant de nombreuses races de terriers.

Les symptômes de cette maladie apparaissent majoritairement entre 3 et 8 ans. Ils proviennent du relâchement des ligaments suspenseurs maintenant le cristallin ou de leur détachement complet entraînant une luxation. Le cristallin se déplace le plus souvent antérieurement, endommageant les structures de la chambre antérieure et provoquant fréquemment un glaucome et un œdème de la cornée. S'il n'est pas traité rapidement, le glaucome peut entraîner des lésions du nerf optique et provoquer une cécité.

Cette luxation primaire du cristallin affecte les deux yeux bien qu'une période de quelques semaines ou quelques mois peut séparer la luxation de chaque œil.

Expression et transmission

L'équipe du Dr Cathryn Mellersh (Animal Health Trust, Royaume-Uni) en collaboration avec d'autres équipes, a mis en évidence une mutation dans le gène *ADAMTS17*¹ que nous appelons PLL-A.

La transmission de la mutation PLL-A à l'origine de la luxation du cristallin est autosomique récessive, c'est-à-dire que seule la présence de deux copies mutées du gène (une provenant du père et une de la mère) provoque l'apparition de la maladie.

Le test génétique détermine le statut du chien parmi les trois situations décrites ci-dessous :

Résultat du test ADN	Le chien est	Situation génétique	Développe la maladie ?	Transmet une copie mutée du gène impliqué à sa descendance ?
Homozygote normal	Sain	2 copies normales du gène impliqué	NON	NON
Hétérozygote	Porteur sain	1 copie normale et 1 copie mutée du gène impliqué	NON	OUI statistiquement à 50% de sa descendance
Homozygote muté	Atteint	2 copies mutées du gène impliqué	OUI	OUI à 100% de sa descendance

Les études conduites sur le Bull Terrier Miniature, le Terrier de Chasse Allemand et le Jack Russel Terrier indiquent que certains cas de luxation primaire du cristallin observés cliniquement (10 à 20%) ne seraient pas associés à la mutation PPL-A.

Test génétique

Le test PLL-A repose sur la détection de la mutation dans le gène *ADAMTS17* identifiée par l'équipe du Dr Cathryn Mellersh¹. Le laboratoire ANTAGENE a participé à la validation de la mutation pour plusieurs races de terriers². Les premières études populationnelles indiquent que 20 à 50% des chiens sont porteurs suivant la race de terrier considérée.

Le test génétique de cette maladie oculaire est fiable pour la mutation testée, facile à réaliser (à partir d'un simple frottis buccal), réalisable dès que l'animal est identifié (puce ou tatouage) et est valable à vie. Le dépistage précoce de cette maladie oculaire permet :

- de dépister les reproducteurs et les chiots porteurs
- d'adapter les accouplements en évitant de reproduire les chiens porteurs entre eux.
- de dépister les chiots atteints avant l'apparition des premiers symptômes et de prévoir une surveillance précoce de la maladie.

Ce travail de prévention est très utile pour contenir la propagation de l'anomalie génétique et pour pouvoir réduire l'incidence de la mutation PLL-A dans la race.

Afin de surveiller les signes éventuels d'une luxation primaire du cristallin, nous recommandons de faire suivre les chiens homozygotes mutés par un vétérinaire ophtalmologiste.

¹ F. Farias et al. An *ADAMTS17* Splice Donor Site Mutation in Dogs with Primary Lens Luxation. Invest Ophthalmol Vis Sci. 2010 Apr 7.

² D. Gould et al. *ADAMTS17* Mutation Associated With Primary Lens Luxation Is Widespread Among Breeds. En préparation, 2010.

Test PLL-A – Notice technique – Version du 5 juillet 2010

© Copyright ANTAGENE – Les textes, les illustrations et les données contenus dans le présent document, sont couverts par le droit d'auteur et ne peuvent pas être reproduits ou utilisés sans l'accord préalable de la société ANTAGENE.

ANTAGENE – LABORATOIRE DE RECHERCHE ET D'ANALYSES EN GÉNOMIQUE ANIMALE

Immeuble Le Meltem - 2, allée des Séquoias - 69760 Limonest - France

Tél : 33 (0)4 37 49 90 03 - Fax : 33 (0)4 37 49 04 89 - www.antagene.com - antagene@antagene.com

Modalités

Sur simple demande, des kits de prélèvements sont envoyés par courrier. Le prélèvement (frottis buccal ou sang) doit alors être réalisé et authentifié par un vétérinaire afin de pouvoir délivrer un certificat génétique. Les prélèvements doivent être renvoyés à ANTAGENE. Consulter la liste des tests ANTAGENE pour connaître les tarifs et les délais.

Pour plus d'informations sur les recherches et les services d'ANTAGENE chez le chien ou le chat, n'hésitez pas à nous contacter ou à consulter notre site web www.antagene.com

Test PLL-A – Notice technique – Version du 5 juillet 2010

© Copyright ANTAGENE – Les textes, les illustrations et les données contenus dans le présent document, sont couverts par le droit d'auteur et ne peuvent pas être reproduits ou utilisés sans l'accord préalable de la société ANTAGENE.

ANTAGENE – LABORATOIRE DE RECHERCHE ET D'ANALYSES EN GÉNOMIQUE ANIMALE
Immeuble Le Meltem - 2, allée des Séquoias - 69760 Limonest - France
Tél : 33 (0)4 37 49 90 03 - Fax : 33 (0)4 37 49 04 89 - www.antagene.com - antagene@antagene.com