



Acidurie L-2-hydroxyglutarique (L-2-HGA) Staffordshire Bull Terrier

Test L2HGA

L'acidurie L-2-hydroxyglutarique

La maladie L-2-HGA, ou L-2-hydroxyglutaric aciduria en anglais, est présente dans la race Staffordshire Bull Terrier (Staffie).

Cette maladie est issue d'un dérèglement neurométabolique caractérisé par une accumulation d'acide L-2-hydroxyglutarique dans l'urine, le plasma et le liquide cébrospinal. Les signes cliniques apparaissent habituellement entre 6 mois et un an, mais peuvent apparaître plus tard, et touchent le système nerveux central. Les symptômes incluent des crises d'épilepsie, démarche vacillante, tremblements, raideurs musculaires et démence.

Le diagnostic clinique est réalisé par analyse de l'urine et par IRM. Ce dernier examen nécessite l'anesthésie de l'animal.

Expression et mode de transmission

La L-2-HGA est due à deux mutations liées localisées au niveau du gène L2HGDH. Elles provoquent un dysfonctionnement de l'enzyme L2HGDH, provoquant une accumulation de l'acide L-2-hydroxyglutarique. La L-2-HGA est une maladie autosomique récessive, c'est-à-dire que seule la présence de deux copies défectueuses 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 génétique	Le chien est	Situation génétique	Développe la maladie ?	Transmet une copie défectueuse du gène impliqué à sa descendance ?
Homozygote normal	Sain	2 copies normales du gène <i>L2HGDH</i>	NON	NON
Hétérozygote	Porteur sain	1 copie normale et 1 copie défectueuse du gène <i>L2HGDH</i>	NON	OUI statistiquement à 50% de la descendance
Homozygote muté	Atteint	2 copies défectueuses du gène <i>L2HGDH</i>	OUI	OUI à 100% de la descendance

Test génétique

A partir de la découverte de la cause au niveau génétique (Penderis *et coll.*, 2007), le laboratoire ANTAGENE a développé et validé un test de dépistage.

Le test génétique est fiable, 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 neurologique permet :

- de dépister les chiots atteints avant l'apparition des premiers symptômes,
- d'exclure cette maladie avant d'envisager éventuellement des examens plus contraignants,
- de dépister les chiots porteurs et de sélectionner les reproducteurs en conséquence,
- d'adapter les croisements en évitant de reproduire les chiens porteurs entre eux.

La mutation est présente en France, même si la fréquence de chiens porteurs est relativement faible (probablement inférieure à 5%). La sur-utilisation d'étalons porteurs et la consanguinité pourraient conduire à une augmentation rapide de la fréquence de cette maladie. Nous invitons donc les éleveurs à s'assurer que leurs principaux reproducteurs ne sont pas porteurs. Ce travail de prévention est indispensable pour contenir la propagation de l'anomalie génétique et ainsi éviter que cette grave maladie héréditaire ne devienne un problème pour la race.

Modalités

Sur simple demande, des kits de prélèvements sont envoyés par courrier. Afin de pouvoir délivrer un certificat génétique, le prélèvement doit être réalisé et authentifié par un vétérinaire. 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 L2HGA – Notice technique – Version du 29 octobre 2008

© Copyright ANTAGENE – Les textes et les illustrations, 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.