

## Déficience en Pyruvate Kinase (PK Def.)

### Qu'est ce que la Pyruvate Kinase ?

La Pyruvate kinase (PK) est une enzyme essentielle à la voie de production d'énergie dans les érythrocytes (globules rouges). Si les érythrocytes sont déficients en PK ils ne parviennent pas à maintenir le métabolisme des cellules normales et, par conséquent, sont détruits prématurément. Cette carence se manifeste comme une anémie hémolytique de gravité variable.

### La Déficience en Pyruvate Kinase :

La déficience en PK a été décrite chez les chats de race Abyssin et Somali. La maladie féline diffère de la maladie canine par le fait que les chats touchés ont une durée de vie normale, ne présentent une anémie que de façon intermittente, et ne semblent pas développer ni ostéosclérose ni insuffisance hépatique.

Les signes cliniques de la maladie reflètent l'état anémique de l'animal et comprennent une intolérance à l'exercice physique, une faiblesse généralisée, un souffle cardiaque et une splénomégalie (augmentation du volume de la rate).

### Transmission :

La PK Def est transmise selon un mode autosomique récessif. Les hétérozygotes (porteurs) ne présentent pas de signes cliniques de la maladie et vivent une vie normale. Toutefois, ils peuvent propager la mutation dans la population et il est donc important que ces animaux soient décelés avant la reproduction.

La déficience en PK peut être détectée à l'aide des outils de la génétique moléculaire. Ces tests ADN identifient à la fois les animaux atteints et les animaux porteurs.

### Intérêt du test ADN :

Le défaut génétique conduisant à la maladie a été identifié. L'anomalie génétique directement responsable de la maladie est détectée par le test ADN. Cette méthode permet une très grande précision et l'analyse peut être effectuée à tout âge. Elle offre la possibilité de faire la distinction entre les animaux sains et atteints, mais surtout d'identifier les porteurs sains. C'est une information essentielle pour contrôler la maladie car les porteurs sains sont en mesure de propager la mutation dans la population, mais ne peuvent pas être identifiés en s'appuyant sur les seuls signes cliniques.

### 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 PK def., le statut d'un chat pourra être soit :

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

Pour optimiser l'organisation de votre reproduction, veuillez consulter l'échiquier de croisement ci-dessous :

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