

L-2-hydroxyglutaric aciduria

Test L-2-HGA

Description :

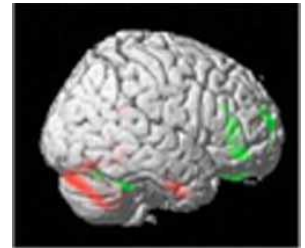
La L-2-HGA chez le Staffordshire Bull Terrier est **une maladie neuro-métabolique** causant divers problèmes neurologiques. Le développement de cette maladie est due à une double substitution (c.1297T>C et c.1299C>T) sur l'exon 10 du gène L2HGDH codant l'enzyme L-2-hydroxyglutaric déshydrogénase. La maladie se caractérise donc par une **accumulation d'acide L-2-hydroxyglutarique** dans l'urine, le plasma et le liquide céphalo-rachidien qui provoque des **dérangements sévères dans le système nerveux** de l'animal.

C'est une maladie génétique :

- **Autosomale** : c'est-à-dire qu'elle n'est pas liée au sexe et peut toucher aussi bien les mâles que les femelles.
- **Récessive** : pour qu'un chien soit atteint, il doit posséder 2 copies du gène « muté ».

Signes et Symptômes :

La L-2-HGA peut provoquer différentes **déficiences neurologiques** comme une psychomotricité retardée, des convulsions (crises d'épilepsie), ou une ataxie. Le chien peut marcher en titubant, et on peut observer une rigidité des muscles après l'exercice. Les symptômes cliniques apparaissent généralement de 6 mois à un an, mais peuvent également survenir beaucoup plus tard dans la vie de l'animal.



Dépistage génétique :

Le test L-2-HGA, basé sur la détection des mutations causales (c.1297T>C et c.1299C>T), permet **un dépistage fiable et précoce** de la maladie dès les premières semaines de vie à partir d'un simple prélèvement buccal ou à partir de sang. Le résultat du test génétique est valable tout au long de la vie de l'animal (l'ADN d'un individu ne change pas avec l'âge !).

Résultats possibles :

La mutation responsable de la L-2-HGA chez le Staffordshire Bull Terrier possède un **mode de transmission autosomique récessive**, c'est-à-dire que l'allèle sauvage (+) est dominante sur l'allèle muté (-) :

- Les individus homozygotes mutés (-/-), ayant hérité de deux allèles mutés de chacun de leurs parents, vont développer la maladie et auront 100% de chance de transmettre un allèle muté à leurs descendants.
- Les individus hétérozygotes (+/-), porteurs d'un seul allèle muté, ne développeront pas la maladie mais auront une chance sur deux de transmettre un allèle muté à leurs descendants.
- Les individus homozygotes sains (+/+) sont considérés comme sains (non porteurs de la maladie).

		Père						
		Non porteur (A)		Porteur (B)		Atteint (C)		
		+	+	+	-	-	-	
Mère	Non porteur (A)	+	Non porteur (A)	Non porteur (A)	Non porteur (A)	Porteur (B)	Porteur (B)	Porteur (B)
		-	Porteur (B)	Porteur (B)	Porteur (B)	Atteint (C)	Atteint (C)	Atteint (C)
	Porteur (B)	+	Non porteur (A)	Non porteur (A)	Non porteur (A)	Porteur (B)	Porteur (B)	Porteur (B)
		-	Porteur (B)	Porteur (B)	Porteur (B)	Atteint (C)	Atteint (C)	Atteint (C)
	Atteint (C)	+	Porteur (B)	Porteur (B)	Porteur (B)	Atteint (C)	Atteint (C)	Atteint (C)
		-	Porteur (B)	Porteur (B)	Porteur (B)	Atteint (C)	Atteint (C)	Atteint (C)

Cette maladie génétique ne se guérit pas, mais peut être éradiquée grâce à votre travail de sélection !

Pour toute demande particulière ou besoin d'information complémentaire n'hésitez pas à nous contacter :

Laboratoire GENINDEXE – 6 rue des Sports – CS 30345 – 17000 La Rochelle

Mail : contact@genindexe.com – Site : www.genindexe.com