

## Dépistage de la Polycystic Kidney Disease

### POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE (PKD)

La polykystose rénale (appelée couramment **PKD pour polycystic kidney disease**) est une maladie génétique fréquente chez différentes races de chat, notamment le **Persan et les races apparentées**. La fréquence de l'anomalie génétique a été estimée pour quatre races : Persan (26%), Exotic Shorthair (37%), British Shorthair (12%), Maine Coon (1%), mais reste encore inconnue pour les autres races de chats.

Cette affection se traduit par le **développement progressif de kystes dans les reins**, par la destruction du tissu rénal, par une **insuffisance rénale pouvant provoquer la mort prématurée de l'animal**. Le dysfonctionnement rénal apparaît entre 2 et 10 ans en fonction du rythme de croissance des kystes rénaux.

La photo ci-contre montre les reins d'un mâle persan Colourpoint de 7 ans après son décès pour cause de PKD. La taille des reins est 5 fois supérieure à la normale.



La polykystose rénale est une **maladie monogénique qui se transmet selon un mode autosomal dominant**. C'est-à-dire qu'elle implique **un seul gène, qu'elle n'est pas liée au sexe** (comme le daltonisme chez l'homme) et que la présence **d'un seul exemplaire au gène défectueux suffit à provoquer la maladie**.

**Avant l'existence d'un test génétique, la PKD était en général diagnostiquée par ultrason** permettant la détection de la maladie à un stade relativement précoce. Cette méthode **visualise par imagerie la présence de kystes sur les reins**. Cette technique est efficace à condition d'être réalisée par du personnel expérimenté et avec un matériel adapté.

L'équipe du **Dr Leslie LYONS de l'université de Californie à Davis** (non loin de Sacramento dans le nord de la Californie) a identifié le **gène responsable puis la mutation provoquant le défaut génétique**. Un test ADN a été développé et validé dans le but de **déterminer, dès la naissance, si un chat est sain ou atteint de PKD** à partir d'un simple frottis buccal ou d'une prise de sang (fiabilité supérieure à 99%).

Deux situations sont alors possibles :

- **+ / + : homozygote sauvage**, le chat porte **deux copies normales du gène** : il est sain, ne développe pas la maladie et ne transmet pas l'anomalie génétique à sa descendance,
- **- / + : le chat est dit « hétérozygote »** c'est-à-dire qu'il porte une copie normale et une **copie défectueuse du gène (mutation responsable de la maladie)**: il est atteint, développe la maladie plus ou moins précocement et transmet l'anomalie génétique **à la moitié de sa descendance**.

Le dépistage précoce d'un chat atteint de PKD (avant qu'il ne développe les signes cliniques) permet d'adapter son alimentation et d'appliquer éventuellement certains traitements préventifs afin de **retarder et de limiter le développement de l'insuffisance rénale**. Le dépistage précoce permet également de **sélectionner les reproducteurs, d'adapter les croisements** afin d'éviter de produire des chatons atteints dans la descendance et de propager la maladie dans l'élevage ou la race.

#### Références Bibliographiques :

Young AE, Biller DS, Herrgesell EJ, Roberts HR, Lyons LA., Feline polycystic kidney disease is linked to the PKD1 region. Mamm Genome. 2005 Jan;16(1):59-65.

Lyons LA, Biller DS, Erdman CA, Lipinski MJ, Young AE, Roe BA, Qin B, Grahn RA., Feline polycystic kidney disease mutation identified in PKD1. J Am Soc Nephrol. 2004 Oct;15(10):2548-55.

Eaton, K. A., Biller, D. S., DiBartola, S. P., Radin, M. J., Wellman, M. L. Autosomal dominant polycystic kidney disease in Persian and Persian-cross cats. Vet Pathol 1997 34: 117-126



**Corinne CHERBONNEL**  
Docteur en Génétique  
Directrice Scientifique du Laboratoire GENINDEXE

# Interprétation des résultats

## Comment lire le compte-rendu scientifique ?

En génétique, les résultats sont toujours exprimés de la façon suivante :

**+ / +** si l'animal est "normal" donc porteur de la forme normale du gène, on dit qu'il **porte deux copies de l'allèle "sauvage" ou "wild type" (= "wt") en anglais**, il est donc "homozygote sauvage" (Généralement, on dit que son dépistage est négatif car absence de l'allèle muté)

**+ / -** si l'animal est porteur d'un allèle normal (ou "sauvage" ou "wt" ou "+") et d'un allèle muté "-"; il est dit hétérozygote (on dit que le dépistage est positif car présence de l'allèle muté)

**- / -** si l'animal est porteur de deux allèles mutés "-" ou formes mutées d'un gène, il est dit homozygote muté

Pour ce qui est de la PKD, **ne peuvent exister que les formes "+/+ " donc "normale" ou "+/-" donc porteur et atteint**. Dans ce cas précis, la forme "-/-" n'existe pas car **les animaux ne sont pas viables**.

Les deux tableaux ci-dessous ont non seulement pour objectif d'illustrer nos propos mais également de vous informer sur les conséquences de l'utilisation d'un chat porteur pour la reproduction.

		Père				
		Sain		Porteur (Atteint)		
		+	+	+	-	
Mère	Saine	+	+/+	+/+	+/+	+/-
		Sain	Sain	Sain	Atteint	
	+	+/+	+/+	+/+	+/-	
	Sain	Sain	Sain	Atteint		
Porteuse (Atteinte)	+	+/+	+/+	+/+	+/-	
	Sain	Sain	Sain	Atteint		
		-	+/-	+/-	+/-	-/-
		Atteint	Atteint	Atteint	Atteint	Non viable

Concrètement,

	Père	Mère	Probabilités		
			Sain	Atteint	Non viable
S t a t u t	Sain	Sain	100%	0%	0%
	Porteur	Sain	50%	50%	0%
	Sain	Porteur	50%	50%	0%
	Porteur	Porteur	25%	50%	25%

## PKD et élevage (Source : [www.lorien-cats.com](http://www.lorien-cats.com))

« il est tout à fait possible de faire reproduire un chat positif (porteur) dont on ne veut pas perdre la lignée et/ou les qualités exceptionnelles: Il faudra marier ce chat avec un chat négatif (sain). 50% des chatons seront négatifs (sains). Bien sur dès que seront obtenus des chatons négatifs (sains) de qualité il est vivement conseillé de les garder et de stériliser le parent positif (porteur). En tant qu'éleveur, je ne saurais que conseiller de faire tester TOUS vos chats, y compris ceux nés chez vous, au moyen des tests génétiques. Les échographies ont donné lieu malheureusement à beaucoup d'erreurs. »

