

# Atrophie musculaire spinale chez le Maine Coon

## SMA (*spinal muscular atrophy*)

■ La SMA chez le Maine Coon.....	p.1
● Symptômes et évolution.....	p. 1
● Un mode de transmission récessif.....	p. 3
■ Le test de dépistage de la SMA.....	p.4
● Connaître le statut de ses chats par test ADN.....	p. 4
● Les descendants des porteurs connus doivent être testés absolument.....	p.5
■ Sources.....	p.6
■ Traduction de la feuille de renseignements à remplir.....	p.8

---

## ➤ La SMA chez le Maine Coon

L'atrophie musculaire spinale (ou amyotrophie spinale), SMA (pour *spinal muscular atrophy* en anglais) est une neuropathie héréditaire, transmise sur un mode récessif.

### ■ SYMPTOMES ET EVOLUTION

- La SMA consiste en une dégénérescence et une disparition progressives des motoneurons du bas de la moelle épinière.

Par conséquent, les muscles de l'arrière-train s'affaiblissent et s'atrophient progressivement, puisqu'ils reçoivent de moins en moins de stimuli. Les muscles deviennent "flasques" et le chat a de plus en plus de difficultés à se mouvoir. Il finit par perdre la mobilité de son arrière-train.

- La SMA existe chez l'homme. Il existe une classification en 4 niveaux d'affection, établie en fonction de l'âge d'apparition de la maladie, la gravité et l'espérance de vie du patient : la SMA de type I apparaît chez le bébé qui ne peut pas tenir sa tête (décès rapide), la SMA de type IV apparaît lorsque l'individu est déjà adulte<sup>1</sup>.

La SMA de type III, ou forme juvénile, apparaît entre l'enfance (18 mois) et le début de l'âge adulte. L'individu peut marcher, mais avec des chutes fréquentes : c'est la forme de SMA à laquelle celle du Maine Coon s'apparente le plus.

- En effet, chez le Maine Coon, les tous premiers symptômes apparaissent vers l'âge de 3 ou 4 mois.

On remarque d'abord une démarche maladroite et anormale. Il oscille beaucoup de l'arrière-train. Le chaton a plus ou moins du mal à marcher et à sauter. Il fatigue plus vite que ses frères et sœurs (par exemple, il s'assoit ou se couche pendant les jeux ou quand il traverse un espace). Il peut aussi présenter de légères convulsions (des tremblements des membres postérieurs).

Pour gagner plus de stabilité, les chatons atteints adoptent une posture particulière, avec les talons des pattes arrière qui se touchent, et les pieds tournés vers l'extérieur.

- Vers 5 ou 6 mois, ils ont plus en plus de mal à faire des sauts ou à atterrir sur leurs pattes, voire perdent la capacité de faire des bonds.

Les réactions au toucher dans le bas du dos sont accrues chez certains chats atteints de moins d'un an.

- Chez certains jeunes chats, la respirations est plus difficiles et accélérée par moments.

- Même si le pelage des Maine Coons peut le dissimuler, leur masse musculaire est réduite au niveau de l'arrière-train.

- Le développement de la pathologie et son rythme varient selon l'individu.

Après une première phase d'évolution rapide, qui dure de 7 à 12 mois, l'affaiblissement des muscles (et, partant, des fonctions motrices) se stabilise et la maladie évolue plus doucement, avec parfois des phases de rémission dans la progression.

- Les muscles de l'avant-train, eux, ne sont pas touchés : c'est ce qui permet au chat de se déplacer, en s'aidant uniquement de ses pattes avant pour se "hisser" et ramper.

- Les chats atteints vivent avec des degrés divers de handicap pendant plusieurs années. A ce jour, les chats atteints les plus âgés ont 8-9 ans.

---

<sup>1</sup> Pour plus d'informations sur la forme humaine de la SMA, en langage accessible, voir par exemple : <http://www.fsma.org/canada/francais/default.htm>

La consolation est qu'un chat atteint ne souffre pas de cette atrophie musculaire, même s'il ne peut plus bouger l'arrière-train (il n'y a plus de message nerveux transmis dans les pattes arrière, donc pas de douleur).

- Différents examens permettent de confirmer une suspicion de SMA (examen sanguin: élévation de *créatine phosphokinase* (CPK)<sup>2</sup>, électromyographie, biopsie: atrophie et dénervation des myofibrilles).

## ■ UN MODE DE TRANSMISSION AUTOSOMIQUE RECESSIF

- La SMA est due à une mutation récessive : son expression fonctionne comme la dilution par exemple, c'est-à-dire qu'il faut que le chaton hérite d'une copie du gène muté de chacun de ses deux parents pour exprimer la maladie.

Ou, en d'autres termes, la pathologie ne s'exprime que chez les chats homozygotes.

- Un chat hétérozygote est un porteur sain : il n'exprimera pas la pathologie, mais peut transmettre le gène muté à sa descendance, et ce sur plusieurs générations...

Et si un chat hétérozygote est marié à un autre chat hétérozygote, des chatons homozygotes pour l'allèle muté (c'est-à-dire atteints) pourront naître de ce mariage : chaque chaton né d'un tel mariage a une chance sur quatre d'être atteint.

Un chat donnant naissance à un chaton atteint est nécessairement porteur de la mutation.

- Mâles comme femelles peuvent être concernés (mode de transmission autosomique, c'est-à-dire que la mutation n'est pas située sur un chromosome sexuel).

- Cette mutation présente une pénétrance complète : un chat homozygote développera nécessairement la pathologie.

---

<sup>2</sup> Norme: 83-317 UI/l – Chat atteint: 705-964 UI/l)

(HE Q ET ALII, "Inherited Motor Neuron Disease in Domestic Cats: A Model of Spinal Muscular Atrophy", *Pediatric research*, vol. 57, n°3, janvier-mars 2005)

## Le test de dépistage de la SMA

### ■ CONNAITRE LE STATUT DE SES CHATS PAR TEST ADN.

- Au printemps 2005, la mutation responsable de la SMA a été identifiée. Un test ADN est disponible depuis l'été 2005.

Il permet de connaître le statut de ses chats : indemne (homozygote pour la version normale du gène), porteur sain (hétérozygote), atteint (homozygote pour la version mutée du gène).

- Le test est réalisé par le laboratoire du Dr. Fyfe, à l'université du Michigan. Il coûte 50\$ par chat (+ 5\$ pour les kits).

Pour obtenir les kits, il suffit d'écrire directement au Dr. Fyfe à [fyfe@cvm.msu.edu](mailto:fyfe@cvm.msu.edu).

Voici une demande-type en anglais :

*Dear Dr. Fyfe,*

*In order to have my Maine Coon cats tested for SMA, could you please send me [nombre de kits demandés] DNA sampling kits at this address:*

*[Adresse - sans oublier le pays à la fin J]*

*Thanks a lot in advance!  
With best regards,*

*Signature*

- Aux prélèvements, il faut joindre cette feuille de renseignements : <http://mmg.msu.edu/faculty/fyfe/fyfeSMAtesting.pdf>  
[Voir traduction en français en annexe]

- Le règlement se fait par mandat international (le laboratoire n'accepte pas les cartes bleues).

### ■ LES DESCENDANTS DES PORTEURS CONNUS DOIVENT ETRE TESTES ABSOLUMENT.

- Les premiers cas de SMA chez le Maine Coon ont été identifiés comme tels en 1997.

Leurs éleveurs ont rendu leurs noms publics (qu'ils en soient remerciés !).

- Les porteurs obligés sont des chats qui, mariés entre eux, ont donné naissance à des chatons atteints. Ils sont par conséquent nécessairement hétérozygotes :

McKittyCreek Juliet of CoonsCross  
CoonsCross Jonathan Romeow Edwards  
ClassicCatty's Madame Butterfly of CoonsCross  
TheCatHut Dizzie Gillespie  
McKittycreek Butterfly

- Par l'étude des pedigrees de ces chats, qui ont tous en commun Minouska et Peach Schnapps, il est fait l'hypothèse que ces chats ont été des vecteurs. L'origine exacte de la mutation pourrait, bien sûr, remonter encore plus haut.

- Il est indispensable de connaître le statut d'un chat de reproduction dont le pedigree contient les porteurs connus, pour éviter le mariage par accident de deux hétérozygotes.

Même s'ils situés "loin" dans le pedigree, il faut se souvenir qu'un gène récessif peut très bien être transmis sur de nombreuses générations.

- L'absence des lignées connues dans un pedigree ne suffit pas être fixé sur le statut de ses chats de reproduction : il existe bien entendu d'autres porteurs, mais dont le nom n'est simplement pas connu publiquement. Mais avec un test ADN à disposition, il est aisé de connaître leur statut.

- ➡ L'homozygotie pour la mutation doit être évitée à tout prix, puisqu'elle est synonyme de l'expression de la pathologie.

- ➡ La gestion des maladies génétiques récessives est complexe sans possibilité de génotypage, mais devient aisée avec un test ADN.

Si un chat est hétérozygote pour la mutation, il suffit de le marier à un chat qui en est exempt et de conserver un chaton négatif (homozygote sain) né de ce mariage pour remplacer son parent porteur.

La stérilisation avant leur départ de ses frères et sœurs hétérozygotes (porteurs sains) est sans doute préférable pour éviter toute possibilité qu'ils ne reproduisent et continuent à répandre la mutation dans le pool allélique de la race.

## Sources

### ■ TEXTES D'INFORMATION

- FYFE, John, "Spinal Muscular Atrophy: An Emerging Inherited Disorder of Maine Coon Cats ", *The Scratch Sheet*, Printemps 2000 (Atrophie musculaire spinale : une pathologie héréditaire émergente chez le Maine Coon).

Version originale en anglais : <http://home.hetnet.nl/~klost001/MCSMA.html>

- FYFE, J ; LOWRIE C ; BELL TG ; SHELTON GD ; "Spinal muscular atrophy in cats – atrophie musculaire spinale chez le chat", presented at the 19<sup>th</sup> Veterinary Medical Forum of the American College of Veterinary Internal Medicine, Denver, 2001.

<http://www.ailuopus-mainecoon.com/sante/sma%20in%20cats.pdf>

- *Spinal muscular atrophy in Maine Coon cats*, sur le site de la MCBFA (Maine Coon Breeders & Fanciers Association) :

<http://www.mcbfa.org/healthfiles.html#Spinal%20muscular%20atrophy%20in%20Maine%20Coon%20Cats>

### ■ PUBLICATIONS SCIENTIFIQUES

- HE Q, LOWRIE C, SHELTON GD, CASTELLANI RJ, MENOTTI-RAYMOND M, MURPHY W, O'BRIEN SJ, SWANSON WF, FYFE JC., "Inherited Motor Neuron Disease in Domestic Cats: A Model of Spinal Muscular Atrophy", *Pediatric research*, vol. 57, n°3, janvier-mars 2005 (Pathologie héréditaire des motoneurones chez le chat domestique : un modèle pour l'atrophie musculaire spinale).

Version originale en anglais :

<http://www.pedresearch.org/cgi/reprint/57/3/324>

Adaptation en allemand : <http://www.cats-first.de/SMA-bei-Katzen.pdf>

- IANNACCONE S, "Feline Spinal Muscular Atrophy", *Ped. Res*, 57, 3, janv.-mars 2005.

<http://www.pedresearch.org/cgi/content/full/57/3/322>

# TRADUCTION DE LA FEUILLE DE RENSEIGNEMENTS A REMPLIR

(<http://mmg.msu.edu/faculty/fyfe/fyfeSMAtesting.pdf>)

---

Par l'utilisation du test, il est possible de repérer la mutation génétique qui cause la SMA chez le MC et de déterminer si un chat est :

- § **Atteint de SMA** (les individus atteints ont deux copies du gène muté). Les chats atteints présenteront les signes cliniques de la pathologie - démarche anormale et faiblesse apparentes vers 3 ou 4 mois, élévation du taux de CPK de 2 ou 3 fois les normales supérieures et atrophie musculaire neurogénique par biopsie.
- § **Porteur de SMA** (qui a une copie mutée du gène et une copie normale). Les porteurs ne sont pas eux-mêmes atteints, mais ils peuvent transmettre le gène délétère à la génération suivante. En moyenne, 50% de la descendance d'un porteur sera elle-même porteuse. Si un descendant hérite du gène muté **de chacun de ses deux parents**, il exprimera la pathologie.
- § **Normal** (qui a deux copies de la version normale du gène). Deux chats négatifs ne donneront jamais naissance à un chaton atteint. Si les **deux** parents sont négatifs au test, aucun de leurs chatons ne développera la maladie ou n'en sera porteur.

## Dans quelle mesure le test est-il fiable ?

Le test en lui-même identifie la mutation causative de la pathologie. Il est totalement fiable pour identifier cette forme de SMA.

Si, toutefois, une seconde forme de SMA venait à se développer chez le MC, le test ne l'identifierait pas.

La polyneuropathie périphérique, réagissant aux stéroïdes, peut aussi ressembler à la SMA. Cela a été observé chez de jeunes Maine Coons.

**Faites très attention à bien suivre les instructions pour le prélèvement et à vous assurer que tous les échantillons sont correctement étiquetés.**

## Procédure pour prélever les échantillons:

1. On conseille de s'y mettre à deux pour collecter l'échantillon d'ADN : l'un pour maintenir en douceur la tête du chat, le second pour prélever l'échantillon. Pour éviter la contamination de l'échantillon par la nourriture, prélevez-le au moins deux heures après le dernier repas. L'absorption d'eau ne pose pas de problème.
2. Etiquetez chaque emballage de cytobrosse avec le nom complet du chat, son numéro d'enregistrement (merci d'indiquer le livre où le chat est enregistré) et le nom du propriétaire. Etiquetez deux brosses par chat. Ecrivez sur la partie en papier (sur la partie en plastique, cela s'efface trop facilement).
3. Lavez vos mains avant de prélever l'échantillon, et **entre deux chats différents**, si vous testez plus d'un chat. On s'intéresse plus à l'ADN de votre chat qu'au vôtre.
4. Ouvrez l'emballage de la cytobrosse sur quelques centimètres, là où la flèche l'indique (du côté opposé à la partie brosse). Sortez la en faisant attention à ne pas toucher les poils de la brosse.
5. Placez la brosse entre la lèvre et la gencive du chat à tester, et brossez doucement l'intérieur de la joue en faisant bien tourner la brosse.
6. Remplacez la cytobrosse dans l'emballage d'origine, correctement étiqueté, la partie brosse en premier.
7. Répétez les étapes 3 à 6 pour chaque chat. Merci d'utiliser 2 cytobrosses par chat (deux prélèvements sont réalisés pour chacun).

## Coût du test.

Le coût du test est de 50 \$ par chat. Nous regrettons de ne pouvoir offrir de remise à ceux qui envoient plus d'un échantillon. Un kit de test vous sera envoyé si vous nous communiquez votre adresse postale et précisez combien de chats vous voulez tester.

Merci d'inclure 5 \$ pour le kit quand vous renverrez les échantillons. [...]

Les clients extérieurs aux EU peuvent payer par mandat international en \$.

Pour l'expédition, refermez bien les emballages de chaque brosse, et rassemblez les échantillons de chaque chat.

Les tests de chats différents peuvent être envoyés dans le même colis postal.

Les échantillons sont stables sans réfrigération, donc il n'est pas nécessaire de recourir à l'envoi express en 24 h.

Incluez dans votre envoi :

- a. **Les échantillons clairement étiquetés** (merci d'utiliser les noms d'enregistrement et les numéros d'enregistrement, si vous les avez)
- b. **Le paiement complet**, dont celui des kits qui vous ont été envoyés.
- c. **Une copie de la feuille de renseignement, remplie pour chaque chat** (le pedigree sur 3 générations est facultatif, mais apprécié).

L'ensemble doit être envoyé par courrier prioritaire à :

Dr. John C. Fyfe  
Laboratory of Comparative Medical Genetics  
2209 Biomedical Physical Sciences Bldg  
Michigan State University  
East Lansing, MI 48824-4320  
USA

### Comment serai-je informé des résultats ?

Les résultats seront envoyés en utilisant l'adresse de retour que vous aurez fournie. Vous recevrez un certificat avec le nom de chaque chat et le résultat. On regrette de ne pouvoir communiquer les résultats par téléphone. Mais on enverra un mail si vous fournissez une adresse e-mail.

La communication avec le laboratoire est plus efficace par mail.

**Les résultats sont strictement confidentiels et seront uniquement communiqués à la personne qui aura soumis les échantillons.**

MC Name	Nom du chat Maine Coon
Registration org & #	Organisation où le chat est enregistré et numéro d'inscription sur le livre d'origine
Color	Couleur
Birthdate	Date de naissance
Sire	Père
Dam	Mère
Owner	Nom du propriétaire
Owner address	Adresse du propriétaire (ne pas oublier le pays <b>J</b> )
Submitter email	Adresse email
Mail results to (submitter)	Adresse où envoyer les résultats (si différente).