

# Présentation de l'outil GENODOG

Dr Ambre Jaraud- Ingénieure de recherche en génétique (Service Santé SCC / EnvA)



☰ MENU



BIENVENUE SUR LE SITE GENODOG, UN SITE DE LA CENTRALE CANINE

 Rechercher une maladie

OK

# Objectifs – Fiches d’information génétique

- **Sensibiliser les acteurs de l’élevage canin** aux affections d’origine héréditaire
- Fournir une **information technique et scientifique fiable** à destination des propriétaires, éleveurs et vétérinaires sur les maladies génétiques
- **Plus de 200 fiches** sur les affections héréditaires (avérées ou suspectées) et les maladies à prédisposition raciale du chien
- Informations rédigées par des vétérinaires :
  - Définition
  - Races affectées ou prédisposées
  - Signes cliniques
  - Méthodes diagnostiques
  - Pronostic
  - Traitements éventuels
  - Informations sur le mode de transmission, le déterminisme génétique, l’existence d’un test ADN de dépistage/diagnostic

# Les vétérinaires à l'origine de GENODOG

- **5 thèses vétérinaires** sur les affections héréditaires du chien
  - Marion Rozenblum
  - Clémence Hervé
  - Elodie Le Lan
  - Adélaïde Loré
  - Mylène Lebreton
- Un maximum de spécialités
  - Neurologie
  - Cancérologie
  - Ophtalmologie
  - Cardiologie
  - Uro-Néphrologie
  - Endocrinologie
  - Immunologie...



Encadrées par le **Pr Claude Guintard**  
et des cliniciens spécialistes  
*Membre de la commission scientifique de la SCC*



Informations génétiques relues et  
validées par le **Dr Marie Abitbol**  
*Membre de la commission scientifique de la SCC*

# Page d'accueil – Barre de recherche



- « Rechercher une maladie »
  - Nom d'une maladie (ex. hémophilie A, syndrome brachycéphale...)
  - Mots-clés : (ex. masse, ataxie, hématome...)
  - Race concernée

# Page d'accueil – Barre de recherche

- Aide à la recherche (système d'auto-complétion)

BIENVENUE SUR LE SITE GENODOG, UN SITE DE LA CENTRALE CANINE



[OK](#)

- [HÉMOPHILIE B](#)
- [HÉMOPHILIE A](#)
- [ANÉMIE HÉMOLYTIQUE NON SPHÉROCYTAIRE](#)
- [ANÉMIE HÉMOLYTIQUE À MÉDIATION IMMUNE](#)
- [SYNDROME DE DIARRHÉE HÉMORRAGIQUE AIGÛ](#)

[AFFICHER TOUS LES RÉSULTATS](#)



# Composition des fiches

- Ex : Déficit en pyruvate kinase
  - Définition / Synonymes / Mots-clés

Accueil > Maladies & affections > Déficit en pyruvate kinase

## Déficit en pyruvate kinase

*Pyruvate kinase deficiency*

• Maladie caractérisée par le dysfonctionnement de l'enzyme pyruvate kinase jouant un rôle important dans le métabolisme des globules rouges. Il existe deux gènes de la pyruvate kinase qui cade par épissage alternatif quatre isoformes : R-PK exprimé presque exclusivement dans les globules rouges, L-PK dans le foie et M1-PK et M2-PK dans le muscle. • Ce déficit touche l'isoforme R-PK, il se traduit alors par une carence en ATP, une lyse érythrocytaire et une destruction prématurée des érythrocytes par la rate (durée de vie de quelques jours au lieu d'un mois environ). L'anémie hémolytique est plus ou moins sévère selon les individus.

#SYSTÈME HÉMATOPOÏÉTIQUE



# Composition des fiches

- Ex : Déficit en pyruvate kinase
  - Races
    - Hérité démontrée dans la race
  - / Races pour lesquelles il existe une prédisposition à développer l'affection

## Races prédisposées

Découvrez chaque race en détails sur le portail SCC

A-E

F-J

K-O

P-T

U-Z



# Composition des fiches

- Ex : Déficit en pyruvate kinase



## Suspicion

- Épisodes de faiblesse ou d'intolérance à l'exercice chez un jeune chien de race prédisposée.
- Signes d'anémie hémolytique chez un jeune chien.



## Fréquence

Rare.



## Signes cliniques

- Faiblesse.
- Intolérance à l'effort.
- Muqueuses pâles.
- Ictère rarement observé.
  - Hépatomégalie.
  - Splénomégalie.
- Fibrose médullaire.
- Ostéosclérose.
- Tachycardie.
- Souffle cardiaque (anémique).
- Crises d'anémie souvent induites à l'effort.
- Coloration foncées des urines possibles.

## Méthodes de diagnostics

- Anamnèse et signes cliniques.
- Numération de formule : anémie régénérative macrocytaire et hypochrome.
- Mesure de l'activité de l'enzyme pyruvate kinase (peu précis, activité augmentée par l'isoforme M2-PK).
- Électrophorèse sur gel d'agarose (distinction des différents isoformes).
- Test génétique pour le West Highland White Terrier, le Cairn terrier et le Basenji.

## Diagnostic différentiel

- Autres anémies hémolytiques (à médiation immune, infectieuse, stress oxydatif, microangiopathie...)



## Pronostics

- Réserve. Les chiens atteints meurent soit d'anémie soit d'insuffisance hépatique entre 1 à 9 ans. Le Basenji semble être atteint d'une forme plus sévère que les autres races.
- Tous les chiens atteints développent une myélofibrose progressive et une ostéosclérose. Cette évolution reste inexplicable et ne se produit pas chez les autres espèces touchées par le déficit.



## Traitements

- En raison de l'accumulation du 2.3 DPG (métabolite de la glycogénolyse en amont) facilitant la libération du dioxygène de l'hémoglobine, les chiens s'adaptent assez bien malgré une anémie sévère. Ils ont rarement besoin de transfusions sauf pour les cas les plus avancés.
- Une supplémentation à base de chélateur de fer (surcharge en fer) permettrait d'augmenter l'espérance de vie, mais les études restent limitées à ce sujet.

# Composition des fiches

- Ex : Déficit en pyruvate kinase
  - Génétique de l'affection
    - **Hérédité démontrée** (ou suspectée) / **Prédisposition raciale**
    - **Mode de transmission** (dominant, récessif, lié à l'X, etc.)
    - **Le gène / La mutation** (s'ils sont connus) dans la où les races concernées
    - Un **test ADN** est-il disponible ?

Transmission	Mode de transmission	Le gène muté et sa mutation	Possibilité d'un test ADN
Transmission héréditaire démontrée	Il s'agit d'une affection héréditaire qui se transmet selon un mode autosomique récessif.	<p>Plusieurs mutations sont décrites dans le gène PKLR (Pyruvate Kinase, Liver And RBC), codant l'isoforme R-PK.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Délétion d'une paire de base en position 433 dans l'exon 5 chez le Basenji.</li> <li>• Insertion de 6 paires de base dans l'exon 10 chez le West Highland White Terrier et le Cairn Terrier.</li> <li>• Chez le Labrador retriever, une mutation non-sens (c.799C&gt;T) a été identifiée dans ce gène.</li> <li>• Deux mutations de faux sens sont identifiées chez le Beagle (c.994G&gt;A) et le Carlin (c.848T&gt;C).</li> <li>• Cette affection est suspectée aussi chez le Spitz et le Chihuahua mais la mutation n'a pas été encore identifiée.</li> </ul>	Oui

# Composition des fiches

- Ex : Déficit en pyruvate kinase
  - Conseil aux éleveurs
    - Attention ! Il s'agit seulement de **conseils génétiques/vétérinaires**
    - Ces conseils *ne sont pas des stratégies d'élevage globales* et doivent être adaptés en fonction de la fréquence et de la gravité de l'affection dans chaque race (ex: ichtyose)
    - Conseils à modérer en fonction des priorités de santé dans la race

## Conseil aux éleveurs

- *Dépister les reproducteurs. Ecarter les homozygotes mutés de la reproduction. Marier les hétérozygotes uniquement avec des homozygotes sains.*



# Notions de génétique



- Des articles sur les **bases de la génétique** pour mieux comprendre l'hérédité, le mode de transmission des caractères, les tests ADN...
  - Ex : comprendre un tableau de croisement pour une mutation récessive

## *Transmission autosomique récessive*

Les **maladies autosomiques récessives** sont provoquées par un gène situé sur un **autosome**. L'**allèle** responsable de la maladie est **récessif**. **Deux allèles** sont donc nécessaires pour que la **maladie s'exprime**.

Soit B : allèle sain dominant et b : allèle malade récessif.

## Croisement entre un parent atteint (bb) et un parent porteur sain (Bb)

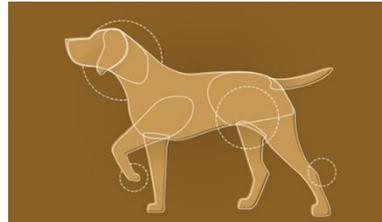
	B	b
b	b/B > Sain (porteur)	b/b > Malade
b	b/B > Sain (porteur)	b/b > Malade

On obtient ½ d'individus malades et ½ d'individus porteurs sains.

Pas d'influence du sexe.

# Systemes anatomiques

Rechercher une affection en fonction des systemes anatomiques concernés



## L'anatomie fonctionnelle du chien

A l'instar du corps humain, le corps du chien est constitué de structures et d'organes que l'on peut répartir en systèmes anatomiques. Un système correspond à l'ensemble des structures d'un organisme qui aboutissent à une fonction spécifique : par exemple le système visuel est constitué de l'ensemble des structures et organes permettant la vue. Une pathologie peut toucher un ou plusieurs systèmes à la fois.

Voici une liste des différents systèmes anatomiques du chien :



### Système auditif

Le système auditif comprend l'ensemble des structures impliquées dans l'audition : l'oreille externe, l'oreille interne, l'oreille moyenne ainsi que les parties neurosensorielles permettant la perception du son.



### Système cardio-vasculaire

Le système cardio-vasculaire est le système permettant l'acheminement du sang aux organes. Il comprend le cœur et l'ensemble des vaisseaux sanguins, des capillaires à l'artère.



### Système cutané

Constitué de la peau (épiderme, derme, hypoderme) et des phanères (poils et griffes), le système cutané est la barrière entre le milieu extérieur et le reste de l'organisme : il assure la protection thermique et mécanique contre les agressions de l'environnement et joue également un rôle de barrière hydrique.



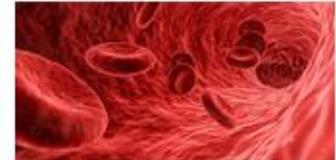
### Système digestif

Le système digestif est le système permettant la préhension des aliments, leur digestion, l'absorption des nutriments et l'élimination des selles. Ce système complexe est composé des organes du tube digestif (gueule, œsophage, estomac, intestin grêle, rectum...) ainsi que de glandes annexes (glandes salivaires, foie, pancréas...).



### Système endocrinien

Le système endocrinien est composé des organes sécréteurs d'hormones, les glandes endocrines (hypophyse, thyroïde, glandes surrénales...), qui régulent de nombreuses fonctions de l'organisme comme l'activité sexuelle, la croissance ou encore le stress.



### Système hématopoïétique

Les organes qui produisent les cellules sanguines (globules rouges, globules blancs, plaquettes) sont les organes hématopoïétiques. Moelle osseuse, moelle lymphatique, rate, thymus ou même derme, font partie du système hématopoïétique.



### Système immunitaire

Le système immunitaire est l'ensemble des mécanismes biologiques permettant la défense de l'organisme contre les agressions (extérieures ou intérieures) du « non-soi ».



### Système musculo-squelettique

Les muscles et les os sur lesquels ils sont attachés par les tendons constituent le système musculo-squelettique : avec les articulations, ils permettent le mouvement.



### Système nerveux

Le système nerveux est le centre de traitement des informations au sein d'un organisme. Il est le siège de l'influx nerveux, de la réaction et de la perception des influx nerveux. Il peut être décomposé en système nerveux central (cerveau et moelle épinière) et système nerveux périphérique (ganglions nerveux et nerfs périphériques).

# Actualités

- Articles courts résumant en français les dernières publications scientifiques concernant la génétique du chien



**Identification d'un nouveau variant associé à la polyneuropathie du chien de Léonberg**

[LIRE L'ARTICLE](#)



**Une étude sur la sténose lombosacrée du Retriever du Labrador chez des chiens de travail américains**

[LIRE L'ARTICLE](#)



**Deux mutations à l'origine de dystrophie musculaire des ceintures chez le Terrier de Boston**

[LIRE L'ARTICLE](#)

- Autres informations d'intérêt sur la sélection et l'élevage

# Merci de votre attention !



**Questions / Remarques à propos de GENODOG :**

**[ambre.jaraud@centrale-canine.fr](mailto:ambre.jaraud@centrale-canine.fr)**