



## Conseil Scientifique du LOOF Recommandations concernant l'atrophie musculaire spinale (SMA) du Maine Coon

*Race concernée : Maine Coon*

Chez le Maine Coon, une maladie héréditaire neuromusculaire a été décrite de façon détaillée pour la première fois en 2005 [1]. Les chatons atteints présentaient des symptômes de faiblesse musculaire apparaissant entre 13 et 17 semaines d'âge. Des analyses cliniques et histologiques ont permis d'identifier qu'il s'agissait d'une forme peu sévère d'amyotrophie spinale ou atrophie musculaire spinale (appelée SMA pour *Spinal Muscular Atrophy* en anglais), maladie bien connue chez l'homme. L'origine et le déterminisme génétique de la SMA du Maine Coon ont été identifiés l'année suivante, en 2006 [2].

### Symptômes de la SMA

La SMA est une maladie neuromusculaire dont les premiers symptômes sont visibles chez les chatons dès 3 à 4 mois. Ces premiers symptômes sont une démarche anormale et des tremblements musculaires discrets, en particulier sur les membres postérieurs. Par la suite, une faiblesse musculaire apparaît, puis une amyotrophie (vers 4 à 5 mois d'âge). Après 4 à 8 mois de progression de la maladie, l'état du chat atteint peut se stabiliser. Malgré une amyotrophie marquée, certains chats sont capables de se déplacer et peuvent vivre plusieurs années avec la maladie. A ce jour il n'existe aucun traitement curatif pour la SMA du Maine Coon.

### Mode de transmission

La SMA est une maladie héréditaire due à une délétion d'un gène appelé *LIX1* (*Limb And CNS Expressed 1*) [2].

Le mode de transmission de la maladie est autosomique récessif [1]. Les chatons atteints naissent de parents indemnes, qui sont des porteurs sains. Le mariage de deux porteurs sains produit en moyenne 25 % de chatons atteints et 50 % de chatons porteurs sains. Un chat peut donc avoir l'un des trois statuts génétiques suivants pour la SMA :

- génotype N/N : ce chat homozygote normal n'est pas atteint, c'est un chat indemne et non porteur ;
- génotype N/LIX1 : ce chat hétérozygote n'est pas atteint par la SMA, mais c'est un porteur sain ;
- génotype LIX1/LIX1 : ce chaton homozygote muté est atteint de SMA.

Le chat hétérozygote N/LIX1, porteur sain, n'aura jamais aucun symptôme, mais transmettra statistiquement la mutation à 50 % de ses descendants.

## Dépistage et fréquence de la mutation responsable

Le dépistage peut être effectué par la réalisation d'un test ADN déterminant le statut du chat vis-à-vis du gène *LIX1*, c'est à dire un test qui identifie si le chat est porteur de deux allèles normaux (chat homozygote normal N/N), de deux allèles mutés (chaton atteint, homozygote muté LIX1/LIX1) ou d'un allèle normal et d'un allèle muté (chat hétérozygote porteur sain N/LIX1).

Il est recommandé de réaliser, pour chaque reproducteur Maine Coon, le test ADN qui ne se fait, comme tout test ADN, qu'une fois dans la vie du chat. De plus, un chat issu de deux parents déjà testés indemnes (non porteurs) n'a pas besoin d'être testé puisqu'il n'a pu hériter de ses parents qu'un jeu de deux allèles normaux, à condition bien entendu d'être sûr de sa filiation.

Ce test génétique est aujourd'hui disponible en France et à l'étranger. La liste des laboratoires signataires du protocole avec le LOOF est tenue à jour en permanence sur le site à la page « Éleveurs », « Tests génétiques », « Santé ».

L'analyse se fait à partir d'un écouvillon buccal par une cytobrosse (ou à partir de sang). Le prélèvement doit être effectué par un vétérinaire. Notons que les contraintes d'envoi sont plus importantes pour le sang que pour l'écouvillon buccal. Le résultat est aussi fiable avec les deux types de prélèvements mais la cytobrosse buccale constitue le prélèvement de choix car rapide et indolore.

La fréquence des hétérozygotes porteurs sains a été évaluée chez le Maine Coon en France à 1 % [3].

## Recommandations pour la gestion des accouplements

Il est recommandé de faire dépister les reproducteurs Maine Coon avant la première mise à la reproduction. Il est désirable d'éradiquer la SMA chez le Maine Coon. L'idéal serait donc de n'utiliser que des reproducteurs indemnes, non porteurs. Cependant avec un reproducteur porteur sain de grande valeur (qui a une importance capitale dans un programme d'élevage), il est possible de perpétuer sa lignée tout en éliminant la SMA.

Cas d'un reproducteur hétérozygote porteur sain (N/LIX1) : ce chat doit être marié avec un chat indemne (N/N). Aucun descendant ne sera atteint de SMA puisqu'ils auront tous au moins un allèle non muté, venant du parent indemne. Après dépistage de tous les descendants destinés à la reproduction, ne conserver que ceux qui sont indemnes (N/N) (statistiquement 50 %) pour la reproduction.

## Références bibliographiques

[2] He Q *et al.* Inherited motor neuron disease in domestic cats: a model of spinal muscular atrophy. *Pediatr Res.* 2005 Mar;57(3):324-30.

[2] Fyfe JC *et al.* An approximately 140-kb deletion associated with feline spinal muscular atrophy implies an essential LIX1 function for motor neuron survival. *Genome Res.* 2006 Sep;16(9):1084-90.

[3] Antagene : [www.antagene.com](http://www.antagene.com)