

Vue d'ensemble sur ...

La maladie PSSM 1



Dre Clémentine Le Bescond - Epona Vet

Définition

Maladie génétique entraînant une **surcharge de glycogène dans les cellules musculaires**.

Les cellules musculaires ne sont plus en état d'utiliser correctement leur énergie (glycogène), et donc ne fonctionnent pas correctement.

Signes cliniques

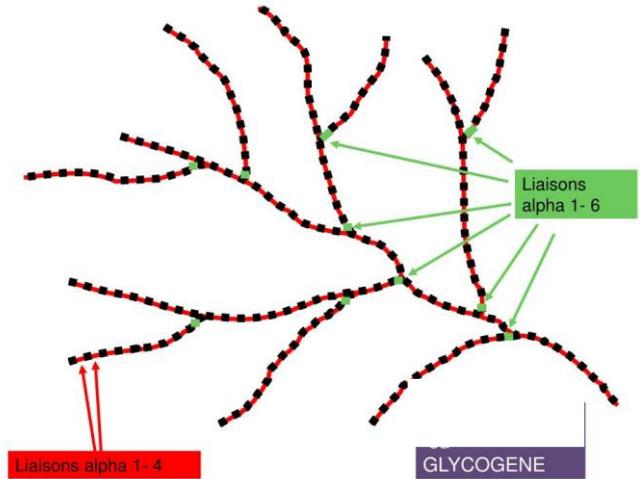
- Peut être asymptomatique
- Raideurs musculaires, refus de bouger
- Myosite (= coup de sang)
 - ✓ A répétitions
 - ✓ Après un faible effort
 - ✓ CK, ASAT augmentés à la prise de sang

Facteurs déclenchants

- Régime riche en sucre ou amidon
 - Pic d'insuline
 - Création de glycogène
- Activité irrégulière
 - Stockage du glycogène pendant le repos
 - Incapacité de le déstocker à l'exercice

Mécanisme d'action

Glycogène = plusieurs molécules de **glucose** mises **bout à bout** pour former une longue chaîne (liaison alpha 1-4) avec des ramifications sur la chaîne principale avec des liaisons dites alpha 1-6.



PSSM de type 1 : mutation génétique de l'enzyme de branchement du glucose en liaison alpha 1-4 (celle qui crée la chaîne principale) qui **devient hyperactive** :

- Chaîne anormale
- Les enzymes ne peuvent pas digérer le glycogène pour le transformer en glucose
- Les cellules musculaires sont en déficit énergétique

Génétique

Transmission autosomale dominante

Les chevaux ayant un allèle muté ont des signes cliniques de la maladie

&

Mode co-dominant

Les chevaux P/P sont plus malades que les chevaux P/N

Diagnostic

Génétique : une prise de sang permet de connaître les deux allèles du cheval testé :

PSSM de type 1 N/N : sain
N : normal N/P : malade
P : muté P/P : malade

Biopsie musculaire : qui met en évidence une surcharge de glycogène dans les cellules musculaires

→ PSSM de type 1 et de type 2

Accouplements raisonnés

→ Chaque individu a 2 allèles (= 2 copies) de chaque gène : 1 venant de la mère et 1 venant du père.

	Jument	Etalon
Jument	100%	50% 50%
Etalon	50% 50%	25% 50% 25%