

Informations relatives à l'étude sur la cystinurie chez l'Irish Terrier et le Kromfohrländer

Quel est le but de cette étude?

La cystinurie est très présente chez certaines races de chiens et il existe déjà des tests génétiques établis par le laboratoire PennGen pour certaines formes canines et félines de cette maladie. Chez les Irish Terriers et les Kromfohrländers, PennGen a découvert une forme dépendante aux androgènes pour laquelle aucun test génétique n'a encore été développé. Elle ne survient qu'en présence d'hormones sexuelles masculines, c'est-à-dire exclusivement chez les chiens mâles adultes non castrés. Les calculs de cystine se formant dans le système urinaire peuvent mettre en danger la vie des chiens atteints et doivent être retirés chirurgicalement ou via endoscopie. Pour le moment, le mode de transmission génétique n'est pas entièrement connu. Néanmoins, il semblerait être complexe ou autosomique récessif plutôt que récessif lié à l'X. La difficulté de cette étude est que la cystinurie n'est pas retrouvée chez les femelles et que les mâles ne semblent montrer qu'une prédisposition avec une tendance variable à la formation de calculs. Les bases génétiques moléculaires de la cystinurie dépendante aux androgènes sont en grande partie pas encore définies et sont considérées comme étant particulièrement difficiles à étudier.

Une collaboration formée de groupes de recherche des universités de Bern (CH) et de Pennsylvanie (USA) vise à étudier cette maladie plus en profondeur dans le but de développer un test génétique qui identifierait avec fiabilité les animaux à risque (avant même le développement de la cystinurie) ainsi que les porteurs du gène. Les laboratoires Laboklin et Biocontrol participent à ce projet. Nous demandons à tous les propriétaires, éleveurs et vétérinaires de bien vouloir nous envoyer des échantillons d'urine (dans lesquels les valeurs COLA seront mesurés) et de sang (pour l'isolation d'ADN dans le cadre d'analyses génétiques).

Quels échantillons dois-je envoyer? Comment doivent-ils être prélevés?

Nous cherchons en particulier des échantillons de chiens mâles atteints de cystinurie ("**cas**") ainsi que de chiens **de parenté proches des cas** (parents, frères et soeurs, descendants). Nous demandons aussi des échantillons de chiens mâles non castrés sains de plus de 5 ans, qui n'ont pas de parenté avec un chien souffrant de cystinurie ("**contrôles**"). Pour cela, nous avons besoin de votre aide. Vous trouverez les informations concernant les échantillons nécessaires pour chacun des groupes d'animaux ci-dessous. Si vous avez un chien pouvant participer à cette étude, merci de nous envoyer des échantillons et les données suivantes:

Échantillons et données nécessaires pour les cas et les chiens de parenté proche à ceux-ci:

Un cas est défini comme étant un chien chez qui une cystinurie a été diagnostiquée au courant de sa vie. Le diagnostic peut avoir été posé par un laboratoire spécialisé sur la base d'une analyse de calculs urinaires (calculs de cystine) ou alors sur la base d'un test COLA dans l'urine (les valeurs sont pathologiques lorsque la concentration de cystine > 200 µmol/g créatinine ou si la somme COLA > 700 µmol/g créatinine). Nous vous demandons:

- Échantillons de sang des cas
- Échantillons de sang des deux parents et des frères et soeurs des cas
- Les résultats des tests COLA dans l'urine des chiens mâles non castrés de parenté proche aux cas (père si pas castré, frères si pas castrés)
- Le questionnaire dûment rempli et signé
- Une copie du pedigree

Échantillons et données nécessaires des contrôles:

Les chiens de contrôle sont de sexe masculin, non castrés et âgés de plus de 5 ans. Ils n'ont jamais eu de problème de cystinurie, ni un résultat anormal lors d'un test COLA. Ils ne sont pas de parenté proche à un chien cystinurique (parents, frères ou descendants). Nous avons besoin de:

- Échantillons de sang de chiens de contrôle
- Les résultats des tests COLA dans l'urine des chiens mâles de contrôle
- Le questionnaire dûment rempli et signé
- Une copie du pedigree

Si votre chien est un mâle castré (chirurgicalement ou chimiquement) ou s'il s'agit d'une femelle, et si aucun cas de cystinurie n'est connu chez les chiens de parenté proche (parents ou frères), nous n'avons pas nécessairement besoin d'échantillons de votre chien pour notre projet actuel. Néanmoins, si vous le désirez, nous serions ravis de recevoir un échantillon pour nos archives, destinées à de futurs projets de recherche. Merci beaucoup!

Instructions générales pour l'envoi d'échantillons de sang à l'université de Berne en provenance d'Europe.

Nous avons besoin de:

- Échantillons de sang EDTA (si possible 5ml, au moins 2ml)
- Formulaire d'entrée dûment rempli et signé
- Copie du pedigree
- Copie du rapport d'analyse de calculs urinaires et/ou des résultats des tests COLA du cas ainsi que des chiens mâles non castrés de parenté proche à celui-ci (si possible)

Instructions sur le prélèvement d'urine et informations à propos du test COLA chez Laboklin et Biocontrol: Le test COLA est réalisé par les laboratoires Laboklin et Biocontrol suivant les instructions données par PennGen. Un échantillon d'urine d'environ 5-10ml est nécessaire. Celui-ci doit être prélevé le matin avant le premier repas et envoyé dans un tube stérile. Si l'échantillon doit rester plus de 24h chez vous ou chez votre vétérinaire, il doit être congelé. Ne pas jeter le sédiment.

Comment est coordonnée la recherche entre Prof. Dr. Urs Giger (University of Pennsylvania, USA) et Prof. Dr. Tosso Leeb (Université de Berne)?

Vétérinaire et chercheur scientifique, le prof. Dr. Urs Giger est un expert mondial en matière de maladies métaboliques héréditaires chez les animaux domestiques. Au cours de ses années de recherches cliniques, biochimiques et génétiques dans le domaine de la cystinurie, il a notamment défini les valeurs de référence des tests COLA et développé des tests génétiques pour d'autres types de cystinurie retrouvées dans d'autres races de chiens (PennGen). Le Prof. Dr. Tosso Leeb est à la tête d'un laboratoire disposant d'une infrastructure et d'une technologie de pointe pour le séquençage d'ADN. La plupart des expériences génétiques en laboratoire sont donc réalisées à Berne, lieu de rassemblement de tous les échantillons en provenance d'Europe. Les deux instituts auront accès à toutes les données de façon égale. Mme Linda Anderegg est doctorante à l'institut de génétique à l'Université de Berne.

A qui dois-je m'adresser si j'ai des questions à propos de la recherche ou de l'envoi des échantillons?

N'hésitez pas de contacter l'institut de génétique de Berne si vous avez des questions ou des commentaires à propos de cette étude. La personne de contact direct est med. vet. Sarah Kiener, Institut de génétique, mail: sarah.kiener@vetsuisse.unibe.ch, Tél. +41 (0)31 684 25 24.

Toutes les données seront traitées avec la plus stricte confidentialité.