

CAS CLINIQUE*

Céroïde- Lipofuscinose Neuronale chez un Chihuahua

Un Chihuahua, femelle de 2 ans, est présenté pour une perte de vision, des troubles du comportement, une marche à reculons et des phases d'absence.

Plus récemment des tremblements spastiques de la tête sont observés

Evolution progressive des symptômes depuis l'âge des 4 mois

EXAMENS COMPLÉMENTAIRES

1. Biochimie sanguine

Elévation des acides biliaires préprandiaux

2. Imagerie

Angioscanner de l'abdomen : Normal

IRM : Atrophie corticale cérébrale et cérébelleuse avec dilatation du système ventriculaire. Perte de la démarcation matière blanche - matière grise

↳ Bilan : dégénérescence neurologique avancée

3. Autres analyses

Analyse du liquide cébrospinal : Normal

Test génétique pour la CLN7 : L'âge, la race ainsi que les résultats d'examens sont en faveur d'une Céroïde-Lipofuscinose Neuronale



EXAMEN CLINIQUE

1. Observations générales :

Inattention à l'environnement, se heurte à des objets

2. Examen général : Normal

3. Réactions posturales et réflexes médullaires : Normaux

Absence de réponse à la menace bilatérale sans autre anomalie des nerfs crâniens

4. Examen neurologique : Ataxie associée à des pertes d'équilibre

DIAGNOSTIC

Le test génétique, réalisé par le laboratoire ANTAGENE, est homozygote muté (2 copies défectueuses du gène MFSD8). Le résultat du test génétique confirme le diagnostic Céroïde Lipofuscinose Neuronale