

Dystrophie Neuro-Axonale

Berger Américain Miniature

Maladies Neurologiques Héréditaires
du Berger Américain Miniature

1. Dystrophie Neuro-Axonale : Une maladie souvent sous-diagnostiquée
2. Diagnostic : Pourquoi la clinique seule ne suffit pas
3. Pertinence du Pack Diagnostic
4. Cas clinique



Et si votre prochain Berger Américain Miniature ataxique était atteint d'une Dystrophie Neuro-Axonale ?

Chez le Berger Américain Miniature, plusieurs maladies neurologiques héréditaires peuvent provoquer des signes cliniques très similaires.

Ataxie, troubles de la coordination, démarche anormale, déficit proprioceptif, perte progressive des capacités motrices...

Face à ces symptômes, il peut être difficile d'identifier avec certitude la maladie en cause.

Pourtant, l'une d'entre elles reste probablement sous-diagnostiquée : la Dystrophie Neuro-Axonale (NAD).

Le saviez-vous ?

1 Berger Américain miniature sur 5 est porteur de la mutation responsable de la Dystrophie Neuro-Axonale

Cette affection neurodégénérative provoque des signes neurologiques progressifs pouvant apparaître dès le jeune âge et être confondus avec d'autres maladies neurologiques héréditaires présentes dans la race.

Sources

Descriptif complet de la maladie :

<https://antagene.com/chien/berger-americain-miniature>

Article scientifique :

Cook et al. (2024). Canine RNF170 single base deletion in a naturally occurring model for human neuroaxonal dystrophy

Des symptômes communs à plusieurs maladies génétiques

Chez un chien présentant des troubles neurologiques compatibles, plusieurs diagnostics différentiels génétiques doivent être envisagés :

- Dystrophie Neuro-Axonale RNF170

- Céroïde-lipofuscinose neuronale CLN6

- Céroïde-lipofuscinose neuronale CLN8

- Ataxie Spinocérébelleuse PNPLA8

Ces affections peuvent présenter des manifestations cliniques proches, rendant le diagnostic difficile sans confirmation génétique.

Un diagnostic précis est important car :

- il donne un pronostic différent
- il permet du conseil au propriétaire
- il évite des examens coûteux
- il évite l'errance diagnostique

Sécurisez votre démarche diagnostique

Pour vous accompagner dans le diagnostic de la Dystrophie Neuro-Axonale du Berger Américain Miniature, ANTAGENE propose :



Le test unitaire : Dystrophie Neuro-Axonale

OU



Le Pack Diagnostic Berger Américain Miniature (4 mutations)

Recherche simultanément 4 mutations liées à des maladies neurologiques décrites chez le Berger Américain Miniature

- ✓ Céroïde-Lipofuscinose CLN6
- ✓ Céroïde-Lipofuscinose CLN8
- ✓ Ataxie Spinocérébelleuse PNPLA8
- ✓ Dystrophie Neuro-Axonale RNF170

Pourquoi privilégier le pack diagnostic ?

Parce que des signes cliniques similaires peuvent être provoqués par plusieurs mutations différentes. Le pack permet de :

- ✓ ne pas passer à côté du bon diagnostic
- ✓ orienter plus rapidement le propriétaire
- ✓ éviter la multiplication des tests successifs
- ✓ confirmer ou exclure plusieurs hypothèses en une seule analyse

Quand y penser ?

- ✓ Jeune Berger Américain Miniature présentant une ataxie
- ✓ Troubles de la coordination ou de la locomotion inexplicables
- ✓ Suspicion de maladie neurologique héréditaire
- ✓ Conseil génétique auprès d'un éleveur ou d'un propriétaire

Le diagnostic génétique permet d'apporter une réponse objective face à des tableaux neurologiques souvent complexes.

Cas clinique

Jeune Berger Américain Miniature présentant une ataxie progressive

Mâle entier, 2 ans

Démarche anormale évoluant depuis plusieurs semaines

Motif de consultation

Un Berger Américain Miniature mâle entier de 2 ans est présenté en consultation pour une démarche anormale évoluant depuis plusieurs semaines.

Ce qui a alerté les propriétaires à consulter :

- des chutes occasionnelles lors des jeux
- une maladresse croissante
- des difficultés à monter les escaliers
- une démarche anormale devenant plus marquée au fil des semaines
- une fatigue inhabituelle
- une usure anormale des griffes postérieures jusqu'au sang

L'appétit est conservé. Aucun traumatisme n'est rapporté. Les vaccinations sont à jour.

Examen clinique général

L'examen général est sans anomalie significative :

- température normale
- fréquence cardiaque et respiratoire normale
- absence de douleur apparente
- état corporel satisfaisant

Le chien est vif et réactif.

Examen neurologique

Locomotion

- ataxie généralisée modérée
- hypermétrie des membres thoraciques
- oscillations du tronc
- élargissement du polygone de sustentation

Réactions posturales

- déficit proprioceptif discret sur les quatre membres
- retard de repositionnement des pattes

Nerfs crâniens

Normaux

Réflexes spinaux

Normaux

État mental

Normal

Aucune douleur rachidienne n'est mise en évidence

Hypothèses diagnostiques

Hypothèse n°1 : affection neurodégénérative héréditaire

La race et la présentation clinique évoquent une affection neurologique dégénérative.

Hypothèse n°2 : affection médullaire compressive

Une compression médullaire chronique reste possible mais paraît moins probable en l'absence de douleur et de déficit neurologique marqué.

Hypothèse n°3 : maladie neurologique génétique de race

Chez le Berger Américain Miniature, plusieurs mutations sont aujourd'hui connues pour provoquer des signes neurologiques similaires :

Dystrophie Neuro-Axonale RNF170

Céroïde-lipofuscinose neuronale CLN6

Céroïde-lipofuscinose neuronale CLN8

Ataxie Spinocérébelleuse PNPLA8

Le tableau clinique seul ne permet pas de différencier ces affections.

Examens complémentaires

Hématologie et biochimie

Sans anomalie notable.

Recherche des maladies infectieuses

Négative.

Imagerie

Une IRM cérébrale est proposée.

Les propriétaires souhaitent privilégier une démarche diagnostique moins invasive dans un premier temps.

Radiographie

Les radiographies du rachis ne montrent :

- aucune malformation vertébrale ;
- aucune anomalie lombo-sacrée ;
- aucune zone de pincement significative.

La piste orthopédique ou compressive devient moins probable.

Test génétique

Le praticien explique que plusieurs maladies neurologiques héréditaires connues dans la race provoquent des symptômes très similaires.

Un test ciblé sur une seule mutation risquerait de manquer la cause réelle de l'affection.

Le choix de réaliser un Pack Diagnostic est privilégié

Pack Diagnostic Berger Américain Miniature (4 mutations)

Recherche simultanée à partir d'un prélèvement buccal :

- CLN6
- CLN8
- PNPLA8
- RNF170

Résultats

Céroïde Lipo-fuscinose Neuronale (CNL6) : Homozygote Normal

Céroïde Lipo-fuscinose Neuronale (CNL8) : Homozygote Normal

Ataxie Spinocérébelleuse (PNPLA8) : Homozygote Normal

Dystrophie Neuro-Axonale (RNF170) : Homozygote muté

Résultat compatible avec une Dystrophie Neuro-Axonale.

Diagnostic final

Dystrophie Neuro-Axonale (RNF170)

Vous pouvez agir !

Devant un Berger Américain Miniature présentant :

- ✓ ataxie progressive
- ✓ troubles de la coordination
- ✓ fatigue inhabituelle
- ✓ usure anormale des griffes
- ✓ chutes lors de jeux

Pensez au Pack Diagnostic Berger Américain Miniature



04 37 49 90 03



contact@antagene.com



antagene.com



antagene