

## PSSM – Myopathie à stockage de polysaccharides

### Faits

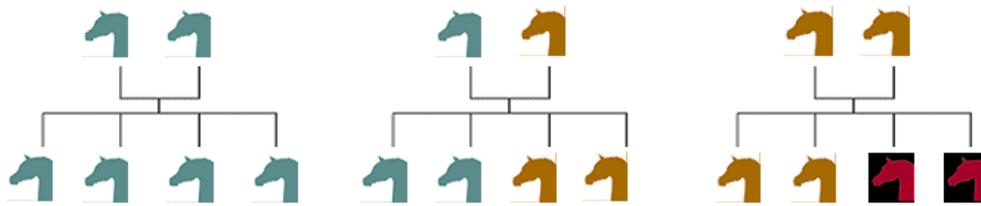
- La PSSM est une **maladie** génétique du **métabolisme**. Les polysaccharides (molécules de glucose) ne sont pas métabolisés correctement et sont stockés de manière excessive dans les muscles du cheval. Cette déficience de stockage a pour effet un trouble de la contraction musculaire et peut mener à la mort des cellules. Ceci provoque des douleurs musculaires extrêmes et une coloration des muscles, appelée myoglobine, est libérée
- La PSSM provoque des symptômes de type **coup de sang**, déjà lors d'effort léger. Les symptômes dépendent du degré de sévérité des lésions musculaires : intolérance à l'effort, raideurs, irrégularités dans les allures, tremblements et enflures musculaires, transpiration excessive, urine rouge foncée, refus d'avancer jusqu'à rester coucher. Ils apparaissent généralement chez le cheval adulte au travail mais peuvent déjà se manifester chez les poulains.
- La PSSM est une **maladie héréditaire** qui touche principalement les Quarter Horse, American Paint Horses, Appaloosas et les chevaux de traits (Noriker, Franches-Montagnes, etc.) Les demi-sang et pur-sang sont plus rarement touchés.
- Il existe **deux types** de PSSM : type I et type II. Un test ADN permet de détecter une PSSM type I. Il n'existe encore aucun test génétique pour le PSSM type II. Une étude récente a démontré que la plupart des demi-sang souffrent plutôt du type II. la méthode de diagnostic la plus sûre est une biopsie de muscle avec coloration spéciale.
- Lors d'un **test génétique pour la PSSM de type 1**, les résultats suivants sont possibles :  
Génotype N/N: aucune mutation génétique (test négatif)  
Génotype N/PSSM: porteur simple  
Génotype PSSM/PSSM: porteur double
- Le PSSM type I est une maladie génétique **autosome co-dominante**. Donc, un seul allèle contenant la mutation (génotype N/PSSM) suffit pour que l'animal exprime la maladie. Lorsque les deux copies du gène contiennent la mutation, alors le risque que le cheval développe la maladie ainsi que le degré de sévérité augmente (PSSM/PSSM). (voir illustration)

### Attention !

Il est **recommandé de ne pas faire d'élevage** avec les animaux atteints de la PSSM !

---

# PSSM



## Genotyp / génotype



Nicht-Trägertiere (homozygot frei):  
Non-porteurs (homozygote vide) :  
(N/N)



Heterozygote Trägertiere:  
Porteurs hétérozygotes:  
(N/PSSM)



Homozygote Trägertiere:  
Porteurs homozygotes:  
(PSSM/PSSM)

## Phänotyp / phénotype

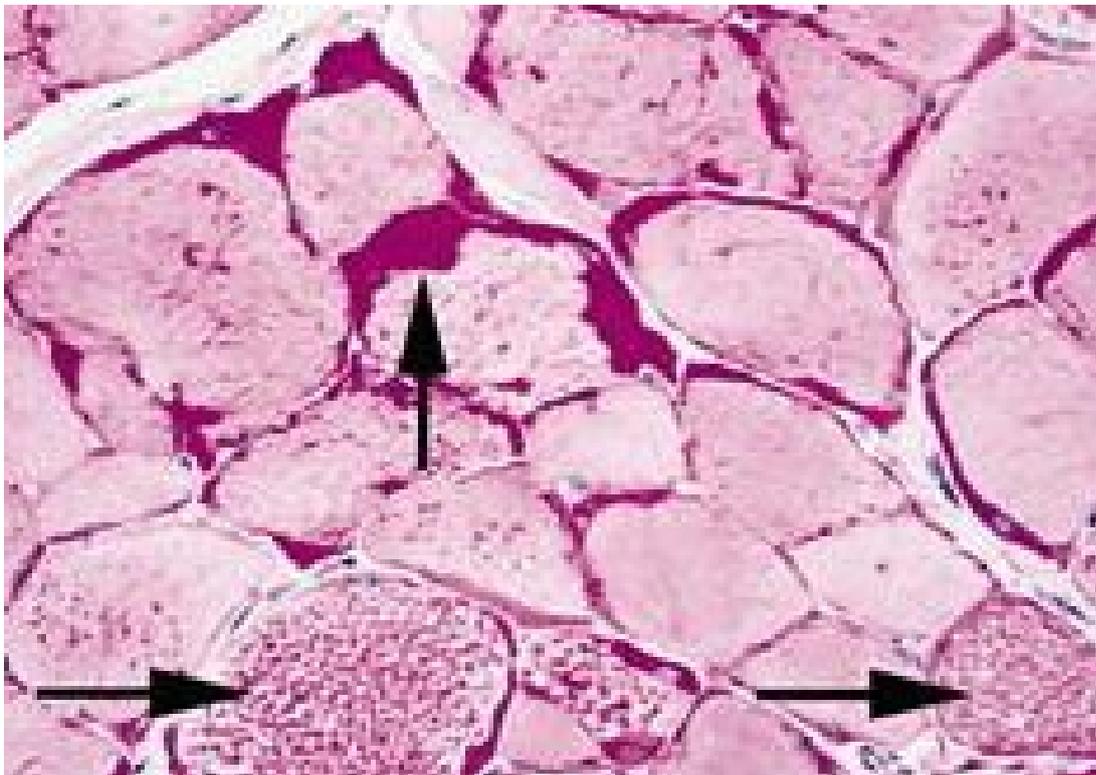
gesund  
en santé

leicht erkrankt  
légèrement malade

schwer erkrankt  
gravement malade

Hérédité PSSM

(Source: ISME, Avenches & FECH)



Tissus musculaires touchés par la PSSM

(Source: Firshman et al., Vet Pathol 43:257-269, 2006)