



Déficit en alpha-L-Fucosidase

La fucosidosis est une **maladie lysosomale (maladie des globules rouges) héritée de stockage due à une déficience de la protéine alpha-L-Fucosidase**. La déficience entraîne une accumulation des fucoses (sucre) contenant des sphingolipides, des glycoprotéines, et des mucopolysaccharides (glycosaminoglycanes) dans les lysosomes (globule rouge). Cette maladie entraîne **des troubles neuromusculaires, aggrave les infections que l'animal peut attraper et atteint progressivement la fonction nerveuse**. Elle existe chez l'homme et a été mise en évidence chez le chien de race **Springer Anglais**. Le gène responsable est présent sur une région de l'ADN qui contient un grand nombre de Cytosine Guanine. Le test ADN est le meilleur moyen pour contrôler la maladie dans la race et pour l'éradiquer de la race des Springer Anglais.

Pour réaliser le dépistage ADN de cette maladie, un simple frottis buccal ou une prise de sang nous permet de faire l'analyse. Sur simple demande de votre part, nous vous envoyons gratuitement un kit de prélèvement. A réception de votre prélèvement au laboratoire, seulement 10 jours ouvrés suffisent pour que vous ayez les résultats par mail. Le compte rendu vous est envoyé rapidement par courrier et/ou par email.

Pour tout renseignement complémentaire, n'hésitez pas à nous contacter !

Déficit en PhosphoFructoKinase

Le Déficit en PhosphoFructoKinase est une **maladie génétique autosomique récessive qui empêche le métabolisme du glucose en énergie disponible**. Celle-ci entraîne des **faiblesses et des crampes musculaires, de l'urine décolorée, de l'anémie et la jaunisse**. La carence en PFK détruit aussi les **globules rouges chez les chiens atteints**, conduisant à **l'anémie**. Le gène de la carence de fréquence PFK dans le Cockers est estimé à 10% de la population. Puisque la maladie est autosomique récessive, les chiens qui sont porteurs de la maladie ne présentent aucun signe de carence en PFK, mais ont statistiquement 50% de chance de transmettre le gène à leur descendance. Il existe une fréquence importante de ce défaut, le seul traitement efficace pour le déficit en PFK est le dépistage et la sélection.

Fondé sur des recherches menées à l'Université de Pennsylvanie, GENINDEXE a développé un test génétique basé sur l'ADN. La méthode utilisée est la PCR, c'est une **méthode extrêmement fiable**, qui permet de définir si le chien est non porteur, porteur ou atteint.



Pour réaliser le dépistage ADN de cette maladie, un simple frottis buccal ou une prise de sang nous permet de faire l'analyse. Sur simple demande de votre part, nous vous envoyons gratuitement un kit de prélèvement. A réception de votre prélèvement au laboratoire, seulement 10 jours ouvrés suffisent pour que vous ayez les résultats par mail. Le compte rendu vous est ensuite envoyé rapidement par courrier et/ou par email.

Pour tout renseignement supplémentaire, n'hésitez pas à nous contacter !