

## TEST EBJ : Epidermolyse Bulleuse Jonctionnelle

### Description

Les épidermolyses bulleuses héréditaires (EBH) constituent un **groupe hétérogène de maladies mécanobulleuses de la peau et des muqueuses**, caractérisées par le développement spontané de vésicules, d'érosions et d'ulcères à la suite de traumatismes minimes et dues à la fragilité excessive de la jonction dermo-épidermique (la peau).

Une vingtaine de formes d'épidermolyses bulleuses congénitales et héréditaires sont observées et **classées en trois groupes** selon le niveau où se produit le clivage dans la zone de jonction dermoépidermique : les **formes intraépidermiques** (simples et non cicatricielles), **jonctionnelles** (clivage au niveau de la pars lucida) et **dermolytiques ou dystrophiques** (clivage sous la lame basale). Les mutations identifiées portent sur les gènes des trois branches de la laminine 5, de l'alpha-6-bêta-4 intégrine et du BPAG2.

#### Chez le Braque Allemand :

La maladie est causée par une substitution homozygote du nucléotide 1514 C-T chez les chiens EBJ. Cette maladie est aussi présente chez les chevaux mais sur une autre partie de l'ADN par l'insertion simple d'une cytosine qui entraîne un codon stop prématuré.



### Transmission

L'épidermolyse bulleuse jonctionnelle est une maladie héréditaire monogénique autosomale récessive.

### Symptômes

Cette maladie est apparue en France dans des élevages de Braque allemand au début des années 1980. Depuis, elle est régulièrement décrite en France mais aussi, récemment, en Italie. L'incidence de l'EBJ est importante dans notre pays puisque la mise au point d'un dépistage de la mutation a montré qu'en 2000, environ 13 % des reproducteurs recommandés étaient porteurs de la mutation responsable. Les symptômes se caractérisent par **l'apparition ou la présence d'ulcères chroniques circonscrits sur les coussinets plantaires, le scrotum, les mamelles et aussi, par une usure prématurée des dents et des lésions orales cicatricielles**. Dans ces deux cas, les ulcères moins douloureux sont compatibles avec un mode de vie aménagé. Le pronostic de la maladie est très mauvais. La quasi-totalité des chiens atteints a été euthanasiée rapidement après le diagnostic.

### Diagnostic

Le test ADN EBJ repose sur la détection des mutations dans le gène de la Laminine 5. 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**. Après réception de votre prélèvement au laboratoire, seulement **10 jours ouvrés suffisent** pour que vous ayez les résultats par téléphone. Un compte rendu vous est ensuite envoyé rapidement par courrier et/ou par email.

## Expression des résultats et signification

En génétique le code pour désigner la copie (allèle) sauvage d'un gène est « + » et à l'inverse le code pour désigner la copie (allèle) mutée d'un gène est « - ».

Ainsi, après un test de dépistage EBJ, le statut d'un chien pourra être soit :

- + / +** **Homozygote sauvage - Non porteur d'EBJ, ne transmettra jamais la mutation**
- / +** **Hétérozygote - Porteur sain d'EBJ, transmet la mutation, statistiquement, dans 50% des cas**
- / -** **Homozygote muté - Atteint d'EBJ, transmet la mutation dans 100% des cas**

Pour éviter la propagation de cette pathologie, nous recommandons de tester les reproducteurs. Pour optimiser l'organisation de votre reproduction, veuillez consulter l'échiquier de croisement ci-dessous :

		Père						
		Non porteur		Porteur sain		Atteint		
		+	+	+	-	-	-	
Mère	Non porteuse	+	+ / + Non porteur	+ / + Non porteur	+ / + Non porteur	+ / - Porteur sain	+ / - Porteur sain	+ / - Porteur sain
		-	+ / + Non porteur	+ / + Non porteur	+ / + Non porteur	+ / - Porteur sain	+ / - Porteur sain	+ / - Porteur sain
	Porteuse saine	+	+ / + Non porteur	+ / + Non porteur	+ / + Non porteur	+ / - Porteur sain	+ / - Porteur sain	+ / - Porteur sain
		-	+ / - Porteur sain	+ / - Porteur sain	+ / - Porteur sain	- / - Atteint	- / - Atteint	- / - Atteint
	Atteinte	+	+ / - Porteur sain	+ / - Porteur sain	+ / - Porteur sain	- / - Atteint	- / - Atteint	- / - Atteint
		-	+ / - Porteur sain	+ / - Porteur sain	+ / - Porteur sain	- / - Atteint	- / - Atteint	- / - Atteint

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