

# MYOTONIE CONGÉNITALE



La myotonie congénitale est une maladie du tonus musculaire de la famille des paralysies périodiques familiales. Observée chez des individus New-Forest ou issus de New-Forest, son apparition peut être évitée grâce au dépistage des reproducteurs.



Génétique



Non



Elevé



Maladie non réglementée mais faisant l'objet d'un règlement spécifique au sein de certains Stud-books



Syndrome associé : Anomalies génétiques

## CAUSES

### DE LA MALADIE

Très étudiée chez l'homme, le chat, la chèvre (du Tennessee) et le chien (Schnauzer nain) la myotonie congénitale appartient à la famille nombreuse des paralysies périodiques familiales (dont notamment, chez les Quarter Horses, HYPP : l'Hyperkaliémie périodique paralysante).



© Y. Rivalain

Figure 1: Poney New-Forest

Plusieurs cas ont été récemment signalés en Hollande sur des poulains de race New-Forest. Des cas signalés aux Etats-Unis dans les populations de Quarter Horses, du Trotteur et du Pur-Sang relèvent également de myotonies mais il n'est pas confirmé que la maladie soit rigoureusement identique. Les paragraphes ci-après

porteront donc (sauf mention particulière) sur la myotonie congénitale chez le poney New-Forest (ou chez les équidés issus de New-Forest).

## TRANSMISSION

Grâce aux études sur d'autres espèces, on sait que cette maladie est contrôlée par un gène présent sur un autosome, donc non liée au sexe.

Ce gène est présent sous deux formes alléliques. L'allèle normal (A) est dominant par rapport à l'allèle muté récessif responsable de la maladie (C). Cela signifie que l'allèle muté







Croisements les plus fréquents	Croisements sans risque pour le poulain (mais propageant le gène défectueux)	Croisements avec risque de devoir faire euthanasier le poulain
Deux parents non porteurs 	Un parent non porteur et un porteur sain 	Deux parents porteurs sains 
Produits 100% non porteurs 	Produits 50% porteurs et 50% non porteurs 	Produits 25% non porteurs, 50% porteurs et 25% MALADES 
Les poulains « en vert » (non porteurs de l'allèle modifié) et ceux « en orange » (porteurs sains) ne présentent aucun risque de développement de la maladie.		Seul ¼ des poulains issus du croisement de deux parents porteurs expriment l'anomalie. Les poulains « en rouge » (C/C) seront les seuls malades.

Figure 2: Mode de transmission d'une maladie récessive autosomique



Mise à jour :  
Mai 2014



Auteur :  
B. DUMONT SAINT PRIEST

# MYOTONIE CONGENITALE



doit être transmis par les deux parents pour qu'un animal développe la maladie.

Les poneys qui portent une seule copie de cet allèle muté peuvent le transmettre à leur descendance (statistiquement une fois sur deux) mais sont eux-mêmes en parfaite santé. Egalement parce qu'il est récessif, l'allèle de sensibilité à la myotonie peut passer plusieurs générations avant de se manifester.

Un test moléculaire sur l'ADN ayant récemment été mis au point, il est possible et hautement recommandé de ne pratiquer que les croisements sans risque et donc :

- de tester les reproducteurs mâles,
- lorsque un mâle est lui-même porteur, de ne l'utiliser que sur des femelles qui auront au préalable elles-mêmes été testées comme non-porteuses.

## SYMPTOMES

Cette maladie du tonus musculaire se caractérise par une contraction anormalement prolongée de la musculature striée squelettique en réponse à une stimulation. Pour bien comprendre, [visualisez cette vidéo](#) de chèvres atteintes de la maladie correspondante.

Dans le fonctionnement normal, à chacun des mouvements les muscles se contractent puis se relâchent ; dans le cas des animaux atteints de myotonie, il y a déséquilibre entre contraction et décontraction : lors d'une sur-stimulation, le muscle se comprime rapidement mais ne se relâche pas aussi vite. Les membres se raidissent, l'animal reste figé ou même tombe. Ce n'est qu'après un délai plus ou moins long qu'il peut reprendre une mobilité normale.

Comme pour chacune des autres paralysies périodiques familiales, la myotonie congénitale est la conséquence d'une anomalie de la conduction électrique à travers la membrane de la fibre musculaire suite à des dysfonctionnements des canaux à ions.

Malgré l'analogie de certains symptômes, la myotonie congénitale doit être distinguée de l'hyperkaliémie

périodique paralysante dont les crises sont favorisées par différents facteurs tel que le froid, l'exercice, la gestation, des rations riches en potassium et l'inhalation d'anesthésiques gazeux.

## DIAGNOSTIC

Outre les symptômes mécaniques évoqués ci-avant, on peut remarquer que lorsque le poney commence à hennir, le son s'arrête brutalement lorsque les muscles de ses cordes vocales se figent. Le hennissement n'est à nouveau perceptible que quelques instants plus tard dès relâchement. On signale également l'observation possible de symptômes au niveau de la 3<sup>ème</sup> paupière : en écartant la paupière (notamment à l'occasion d'un examen des muqueuses), on constate un retrait du globe oculaire, celui-ci étant masqué par la 3<sup>ème</sup> paupière qui s'est sur-contractée. Ce n'est qu'après quelques secondes de décontraction que le globe oculaire réapparaît lorsque les muscles ont repris leur souplesse. Un examen histologique (biopsie puis électromyogramme) des muscles sur-contractés peut permettre de confirmer le diagnostic (Jamison et al., 1987 ; Valberg et Hodgson, 2002 ; Van Vleet et Valentine, 2007).

La meilleure des confirmations passe par un test moléculaire sur l'ADN qui a récemment été mis au point (voir le paragraphe « Laboratoires » ci-après).

## LABORATOIRES POUR LA RECHERCHE DU GENE

- Le laboratoire LABOGENA a mis au point en 2012 le test de dépistage moléculaire.  
LABOGENA  
Domaine de Vilvert, 78352 JOUY-EN-JOSAS  
[www.labogena.fr](http://www.labogena.fr)
- LABEO Frank Duncombe  
1 rote du Rosel, 14053 CAEN cedex  
[www.labo-frank-duncombe.fr](http://www.labo-frank-duncombe.fr)



# MYOTONIE CONGENITALE



Le dépistage par les laboratoires français est bien sûr le rapprochement avec l'identification ADN de l'animal qui a déjà été enregistrée au moment des contrôles de filiation.

## REGLEMENTATION

### RECOMMANDATIONS POUR UNE DEMANDE DE SELECTION

L'anomalie a été repérée récemment en Hollande sur des poulains de race New-Forest. Les associations de la race aux Pays-Bas et en France lancent simultanément des démarches de dépistage en tenant informé le stud-book britannique du berceau de race. Actuellement, aucun cas n'aurait été signalé en Grande-Bretagne.

Le dépistage est encore trop peu pratiqué pour annoncer le niveau de prévalence du gène. Toutefois, une collaboration internationale devrait permettre une avancée rapide des connaissances en la matière.

Les stratégies des gestionnaires du stud-book dépendront bien sûr de la fréquence d'apparition du gène en question (voir les anomalies SCID ou EBJ qui présentent les stratégies adoptées pour ces deux anomalies dont le mode de transmission est analogue à celui de la myotonie congénitale). Il peut notamment apparaître particulièrement important de recommander l'utilisation de descendants d'un étalon lui-même testé comme porteur sain sous réserve d'avoir testé au préalable les produits et d'avoir choisi parmi eux les individus non porteurs : cette démarche responsable est utile pour conserver certaines aptitudes d'une lignée qui auraient été perdues en cas de politique d'éradication brutale du gène via la suppression systématique des reproducteurs porteurs.

Quoiqu'il en soit, pour éviter la manifestation de l'anomalie, il faut et il suffit de tester les reproducteurs et de proscrire les croisements de parents simultanément porteurs de l'anomalie.

L'association française du New-Forest (AFPNF) impose le dépistage de chacun des étalons à la reproduction depuis la monte 2013.



Mise à jour :  
Mai 2014



Auteur :  
B. DUMONT SAINT PRIEST