



LA PSSM – MALADIE MUSCULAIRE HÉRÉDITAIRE

Julie Perey, Bureau de conseils cheval, HNS S. Valberg

La PSSM (myopathie à stockage de polysaccharides) est une maladie héréditaire du métabolisme qui affecte la musculature du cheval. Selon l'état actuel des connaissances, deux types de PSSM peuvent être distingués: le type 1 et le type 2. Dans l'élevage de chevaux franches-montagnes, il est obligatoire de tester les étalons reproducteurs pour le type 1 à l'aide d'un test génétique.

La PSSM provoque des lésions et des douleurs musculaires

La PSSM provoque des symptômes similaires à un coup de sang qui se déclarent après l'effort. Chez les chevaux atteints, certains sucres complexes appelés polysaccharides (issus du glucose) ne sont pas correctement utilisés par l'organisme et s'accumulent en excès dans les muscles. Cette accumulation perturbe le bon fonctionnement musculaire, ce qui peut provoquer des douleurs et des lésions musculaires.

La PSSM de type 1 est répandue au sein de plusieurs races de chevaux de traits et est bien connue chez

les Quarter Horses et les franches-montagnes. En revanche, les demi-sangs sont rarement atteints par cette maladie.

Comment se fait le diagnostic?

Un cheval touché par la PSSM1 peut être diagnostiqué grâce à un test génétique développé il y a environ 15 ans permettant de détecter une mutation associée à la maladie dans le gène GYS1. Une fois le gène causatif connu, il est plus facile de développer un test génétique ciblé pour identifier les porteurs de cette maladie héréditaire. Le test peut être réalisé à partir d'un échantillon de sang ou de crins du cheval.

Un autre moyen de diagnostic largement utilisé est la biopsie musculaire. À l'aide d'une coloration spéciale, on peut alors observer les accumulations anormales de sucre (glycogène) dans les cellules musculaires. La terme «PSSM type 2» regroupe les formes de PSSM qui ne sont pas associées à la mutation génétique GYS1, mais pour lesquelles les chevaux présentent les mêmes symptômes, et où la biopsie musculaire indique les mêmes anomalies de stockage de glycogène. Cependant, comme le ou les gènes responsables de la maladie ne sont pas connus, il n'existe actuellement pas de test génétique fiable pour la PSSM2.

Les symptômes associés à la PSSM dépendent du degré de sévérité des lésions musculaires

- > Intolérance à l'effort
- > Raideurs, surtout dans la musculature de la croupe et du dos
- > Irrégularités dans les allures
- > Tremblements et enflures musculaires
- > Transpiration excessive
- > Urine rouge foncé
- > Refus d'avancer jusqu'à rester couché

Attention: Il est aussi possible qu'aucun symptôme ne soit visible.



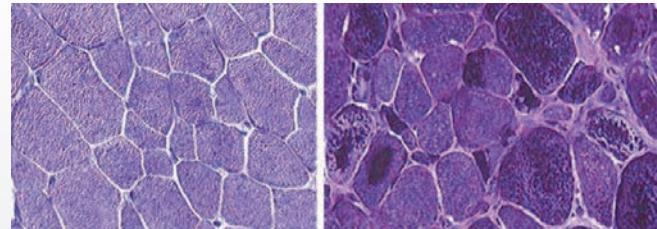
Les bases génétiques de la PSSM

La PSSM de type 1 est une maladie génétique autosomique co-dominante. Le terme «autosomique» signifie que la maladie n'est pas liée au sexe du cheval: étalons et juments peuvent donc la transmettre à leur descendance. Le terme «dominant» signifie qu'un seul allèle défectueux (portant la mutation) suffit à provoquer l'expression de la maladie. Un seul parent suffit donc pour transmettre la mutation génétique à sa descendance et que des symptômes de coup de sang apparaissent. Si les deux allèles sont défectueux, le risque de maladie, ainsi que sa gravité augmentent.

Pour connaître donc les risques de transmission, il est possible d'utiliser les résultats du test génétique (voir graphique sur la page suivante). Pour la PSSM de type 2, les bases génétiques n'ont pas été identifiées. Des tests disponibles sur le marché informent sur la présence de mutations dans plusieurs gènes suspectés d'être associés au développement de maladies musculaires du type 2. Ces tests n'ont jusqu'à présent pas été validés scientifiquement. De plus, il a été démontré que le diagnostic posé par la biopsie et le résultat du test génétique ne coïncident pas toujours. Il n'est donc pas clair si ces différents gènes testés sont la cause de la maladie.

La PSSM chez les FM

Connaître le mode de transmission d'une maladie héréditaire (dominante ou récessive) et savoir calculer les risques théoriques qu'un cheval soit atteint sont des éléments importants pour les décisions au sein d'un élevage. Il est recommandé de ne pas faire de l'élevage avec les animaux atteints de la PSSM1, car dans le cas d'une maladie dominante, il y a au moins 50% de risques que le poulain issu d'un cheval atteint de PSSM1 développe la maladie, peu importe le partenaire choisi pour la reproduction. Dans le catalogue des étalons, les étalons reproducteurs sont clairement désignés comme porteurs ou non-porteurs de l'allèle qui cause la PSSM1. Même si la maladie n'est pas mortelle, elle impacte la performance du cheval et l'image de la race. Comme pour toute autre maladie héréditaire, il n'est pas souhaité qu'elle s'établisse dans la population d'élevage.



Biopsie musculaire d'un cheval sain (gauche) et biopsie musculaire d'un cheval touché par la PSSM1 (droite). Avec cette coloration, les accumulations de glycogène anormales et la manque de structure dans les cellules musculaires chez le cheval atteint par la PSSM1 sont bien visibles. / Muskelbiopsie eines gesunden Pferdes (links) und eines an PSSM1 erkrankten Pferdes (rechts). Mithilfe der Färbung sind die abnormalen Glykogenanhäufungen und die fehlende Struktur der Muskelzellen beim betroffenen Pferd gut sichtbar.

Mon cheval est touché par la PSSM – que faire?

La PSSM est une maladie incurable, mais il existe des mesures de gestion et de prévention efficaces. Avec une prise en charge adaptée, un cheval porteur de la PSSM peut mener une vie normale sans présenter de symptômes. La détention du cheval est l'élément clé, en particulier l'alimentation et la gestion du mouvement. Il est important de réduire fortement les apports en sucres (amidon et sucres rapides), tout en augmentant les apports en graisses et en protéines de qualité. Ces chevaux ont également besoin de mouvements réguliers tous les jours. Il est particulièrement important d'éviter les longues périodes de repos au box. Même 10 minutes d'exercice quotidien se sont révélées très bénéfiques pour limiter les lésions musculaires liées à l'effort. Dans certains cas, un complément en vitamine E peut également contribuer à prévenir les épisodes de coup de sang. Dans le cas d'un cheval avec une crise aiguë de PSSM et des symptômes de coup de sang, il faut arrêter tout mouvement, mettre le cheval au box et appeler le vétérinaire. En fonction de la gravité, le cheval peut être traité à la maison ou doit être amené en clinique.

Sources:

- Institut de médecine équine suisse (ISME) Avenches*
- Firshman et al., 2025: Polysaccharide Storage Myopathy (Review)*
- Universitäres Tierspital Zürich, n.d.:*
www.tierspital.uzh.ch/pferdekliniken/pssm/

