BILAN GÉNÉTIQUE

Felome

version 1.4

- **56** Maladies héréditaires
- **31** Traits et couleurs
- Groupe sanguin génétique
- Sénsibilité médicamenteuse

Suivez-nous

@felomegenetics

FELOME

54 rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine

Contact :

contact@felome.com
www.felome.fr

SOMMAIRE

COMMENT UTILISER CE BILAN 3

RÉSUMÉ SANTÉ 4

RÉSUMÉ TRAITS 5

Rapport Santé 6

Groupe sanguin et sensibilité médicamenteuse 6
Maladies rénales et urinaires 7
Myocardiopathie 8
Maladies oculaire 9
Troubles métaboliques et endocriniens 10
Troubles sanguins et immunitaires 14
Troubles musculosquelettiques 16

Rapport Traits 19

Couleur du pelage 19
Motif du pelage 21
Texture du pelage 23
Longueur du pelage 25
Morphologie 25

Les nouveaux variants 27

Contactez-nous 32

FELOME

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

Tél : +33 (0)6 40 41 26 21
Mail : contact@felome.com

Comment utiliser ce bilan génétique pour votre chat

Seul un vétérinaire peut formuler un diagnostic de maladie chez votre chat. Ce bilan a pour vocation à être utiliser dans un cadre préventif.

Dépister

Ces résultats indiquent la probabilité du chat à développer la maladie.

Il peut être sain pour les mutations testées et développer la maladie pour d'autres mutations ou combinaisons de mutations non testées.

Inversement votre chat peut être positif pour les mutations testées et avoir des probabilités faibles de ne pas développer la maladie.

Non-Porteur

Votre chat ne développera pas la maladie associée à cette mutation.

Porteur

Votre chat ne développera pas la maladie associée à cette mutation. Il pourra toutefois la transmettre à sa descendance.

A risque

Votre chat a un risque très élevé de développer la maldie associée à cette mutation.

Consulter

Seul un vétérinaire peut formuler un diagnostic de maladie et vous aider à planifier le parcours de santé de votre chat.

Agir

Anticiper leurs besoins pour améliorer leur qualité et espérance de vie.

Résumé Santé

Thao du Clos de L'Araréa

ID kit : S01KIT10208

Pet Parent : Audrey et Kevin BRAGARD
Date : 09 juin 2024
Ville : 79500

Race : Exotic
Sexe : Mâle

Maladies rénales et urinaires

Myocardiopathie

Maladies oculaire

Troubles métaboliques et endocriniens

Troubles sanguins et immunitaires

Troubles musculo-squelettiques

NEW

Les nouveaux variants

Groupe Sanguin : A

Sensibilité médicamenteuse : non

Résumé Traits

Thao du Clos de L'Araréa

ID kit : S01KIT10208

Pet Parent : Audrey et Kevin BRAGARD
Date : 09 juin 2024
Ville : 79500

Race : Exotic
Sexe : Mâle

Résumé du nombre de copies de variants pour les traits.
Voir le détail pages 20 - 27 :

Couleur du pelage

0	Chocolat	0	Russet	0	Extreme Sunshine
0	Cannelle	0	Copal et Carnelian	0	Copper
0	Albinisme	0	Dominant White	0	Pink-eye
2	Dilution	0	White Spotting		
0	Ambre	0	Sunshine		

Motif du pelage

0	Charcoal	2	Solide (non-Agouti)	2	Blotched
2	Point	0	Sepia	0	Tiqueté
0	Gantage	0	Mocha		

Texture du pelage

0	Rexing (Devon Rex & Selkirk Rex)	0	Lykoi
0	Rexing (Cornish Rex)	0	Nudité
0	Rexing (Ural Rex)		

Longueur du pelage

1 Poil Long

Morphologie

0	Pattes courtes	0	Burmese head
0	Polydactylie	0	Fold
0	Queue courte		

Groupe sanguin

Groupes sanguins A, B, AB

Les chats ont trois principaux sérotypes sanguins appelés type A, type B et type AB (également connu sous le nom de type C) qui sont déterminés par l'activité d'une enzyme codée par le gène *CMAH*. Plusieurs variants génétiques peuvent influencer l'activité de cette enzyme.

Note : *Le typage sanguin par ADN peut ne pas correspondre aux résultats sérologiques pour un faible pourcentage d'individus (<5%) en raison de la présence de multiples variants dans le gène CMAH qui peuvent avoir un impact cumulatif sur sa fonction et qui sont encore à l'étude. La précision de certains variants pour le type B peut varier d'une race à l'autre. Nous vous recommandons de demander à votre vétérinaire un test sérologique, pour confirmer le groupe sanguin de votre chat si vous en avez besoin pour prendre des décisions médicales ou si vous envisagez de le faire reproduire.*

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Type B	*CMAH*	c.179G>T	A/A	**Non-porteur**
	CMAH	c.268T>A	**A/b**	**Porteur**
	CMAH	c.1322delT	A/A	**Non-porteur**

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Type AB	*CMAH*	c.364C>T	A/A	**Non-porteur**

Races principalement concernées (Type AB) : Ragdoll

Références scientifiques
2007 Bighignoli et al., "Cytidine monophospho-N-acetylneuraminic acid hydroxylase (CMAH) mutations associated with the domestic cat AB blood group." BMC Genetics 8:27.
2014 Tasker et al., "Feline blood genotyping versus phenotyping, and detection of non-AB blood type incompatibilities in UK cats." Journal of Small Animal Practice 55(4):185-9.
2016 Gandolfi et al., "A Novel Variant in CMAH Is Associated with Blood Type AB in Ragdoll Cats." PLoS One 11(5):e0154973.
2018 Kehl et al., "Molecular characterization of blood type A, B, and C (AB) in domestic cats and a CMAH genotyping scheme." PLoS One 13(9):e0204287.

Sensibilité médicamenteuse

Sensibilité médicamenteuse

La sensibilité médicamenteuse est notamment causée par une capacité réduite à éliminer certains types de médicaments. L'accumulation de niveaux toxiques dans le système nerveux peut entraîner des réactions indésirables à certaines molécules médicamenteuses.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
MDR1	*ABCB1*	c.1930_1931delTC	N/N	**Non-porteur**

Races principalement concernées : Maine Coon, Ragdoll, Russe, Siamois

Références scientifiques
2015 Mealey et al., "Identification of a nonsense mutation in feline ABCB1." J Vet Pharmacol Ther 38(5):429-33.
2021 Mealey et al., "ABCB11930_1931del TC gene mutation in a temporal cluster of macrocyclic lactone-induced neurologic toxicosis in cats associated with products labeled for companion animal use." J Am Vet Med Assoc 259:72-76.

Maladies rénales et urinaires

Cystinurie, Type IA

La cystinurie entraîne la formation de cristaux de cystine dans le système urinaire.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Type IA	*SLC3A1*	c.1342C>T	N/N	

Références scientifiques
2015 Mizukami et al., "Feline cystinuria caused by a missense mutation in the SLC3A1 gene." Scientific Reports 11(1):7159.

Cystinurie, Type B

La cystinurie entraîne la formation de cristaux de cystine dans le système urinaire.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Type B	*SLC7A9*	c.881T>A	N/N	

Races principalement concernées : Chats de maison, Maine Coon, Siamois, Sphynx

Références scientifiques
2016 Mizukami et al., "Cystinuria Associated with Different SLC7A9 Gene Variants in the Cat." PLoS One 11(7):e0159247.

Hyperoxalurie, Type II

L'hyperoxalurie entraîne le dépôt de cristaux d'oxalate dans le système urinaire.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
PH2	*GRHPR*	Splicing G>A	N/N	

Références scientifiques
2009 Goldstein et al., "Primary Hyperoxaluria in Cats Is Caused by a Mutation in the Feline GRHPR Gene." Journal of Heredity 100:S2-S7.

Polykystose rénale (PKD1)

La polykystose rénale est une affection qui se caractérise par la présence de kystes dans les reins qui peuvent être détectés tôt dans la vie, par échographie, avant les symptômes de l'insuffisance rénale.

L'insuffisance rénale survient plus tard et peut commencer sur une large période de temps (3-10 ans) avec une moyenne de 7 ans.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
PKD1	*PKD1*	c.10063C>A	N/N	

Races principalement concernées (PKD1) : Persan/Exotic shorthair et races apparentées (dont British, Burmilla, Scottish/Highland, American Shorthair/Wirehair, Selkirk Rex)

Que pouvez-vous constater de vous-même avant la visite chez le vétérinaire?
La polykystose rénal se caractérise généralement par une augmentation de la prise de boisson et de la quantité journalière d'urine émise, une perte de poids, une léthargie.

Références scientifiques
2009 Goldstein et al., "Primary Hyperoxaluria in Cats Is Caused by a Mutation in the Feline GRHPR Gene." Journal of Heredity 100:S2-S7.

Myocardiopathie

Myocardiopathie hypertrophique

La myocardiopathie hypertrophique (CMH ou HCM) est la maladie cardiaque la plus courante chez le chat avec des fréquences variables selon les races.

Elle se caractérise par une augmentation du volume musculaire cardiaque, potentiellement visible grâce à une échographie thoracique. Il est également possible de réaliser une électrocardiographie (ECG) ou un Doppler, et lorsque la maladie est avancée, un souffle cardiaque, un bruit de galop ou une arythmie peuvent être audibles à l'auscultation cardiaque.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat*
HCM-MC	*MYBPC3*	c.91G>C (A31P)	N/N	●

Races principalement concernées (HCM-MC) : Maine Coon, Munchkin, Scottish Fold

* *Les porteurs sont à risque modéré de développer une myocardiopathie hypertrophique et un suivi vétérinaire est recommandé, mais le mode de transmission exact reste encore sujet à controverse.*

Que pouvez-vous constater de vous-même avant la visite chez le vétérinaire?
Les chats affectés (HCM-MC) ne présentent la plupart du temps aucun symptôme, avec parfois des signes d'insuffisance cardiaque tels qu'une intolérance à l'exercice, une perte d'appétit, des efforts respiratoires voire un œdème ou une effusion pleurale. Ces symptômes peuvent se développer de 6 mois à 18 ans d'âge, avec un pic à l'âge de 4 ans. Il est également possible que la HCM provoque des thrombo-embolies, qui seraient caractérisées par une paralysie postérieure, voire même une mort subite.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat*
HCM-R	*MYBPC3*	c.2460C>T (R820W)	N/N	●

Races principalement concernées (HCM-R) : Ragdoll

* *Les porteurs sont à risque modéré de développer une myocardiopathie hypertrophique et un suivi vétérinaire est recommandé, mais le mode de transmission exact reste encore sujet à controverse.*

Que pouvez-vous constater de vous-même avant la visite chez le vétérinaire?
La plupart des chats affectés (70%) ne présentent aucun symptôme (HCM-R), mais il est possible d'observer des signes d'insuffisance cardiaque (tels qu'une intolérance à l'exercice, une perte d'appétit, des efforts respiratoires voire un oedème ou une effusion pleurale) ou de paralysie postérieure. Ces symptômes peuvent se développer de 3 mois à 17 ans d'âge.

Références scientifiques
2005 Meurs et al., "A cardiac myosin binding protein C mutation in the Maine Coon cat with familial hypertrophic cardiomyopathy." Hum Mol Genet 14(23):3587-93.
2007 Meurs et al., "A substitution mutation in the myosin binding protein C gene in ragdoll hypertrophic cardiomyopathy." Genomics 90(2):261-4.

Maladies oculaire

Atrophie progressive de la rétine, Type b

L'atrophie progressive de la rétine (APR ou PRA) de type b est un trouble oculaire qui touche de nombreux chats dans le monde. 18% des Bengals sont atteints en Europe.

Une dégénérescence rétinienne peut être observée tôt dans leur vie (vers 9 semaines) par électro-rétinographie. Un déficit visuel s'installe progressivement, entre 2 et 5 mois, jusqu'à une perte de vision plus tardive, vers 1 an, d'abord de nuit puis de jour. Il est possible d'évaluer la vision du chat par un examen oculaire et un test dit "à l'obstacle".

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
PRA-b	*KIF3B*	c.1000G>A	N/N	●

Races principalement concernées : Bengal

Que pouvez-vous constater de vous-même avant la visite chez le vétérinaire?
Chez les chats atteints, on observe des pupilles dilatées et des difficultés pour se déplacer.

Références scientifiques
2020 Cogné et al., "Mutations in the Kinesin-2 Motor KIF3B Cause an Autosomal-Dominant Ciliopathy." Am J Hum Genet 106(6):893-904.

Atrophie progressive de la rétine, Type rdAc

L'atrophie progressive de la rétine (APR ou PRA) de type rdAc touche les cellules photoréceptrices des yeux (bâtonnets) entraînant une perte progressive de leur vision nocturne. Puis, la vision en plein jour est également diminuée suite à l'atteinte de certaines cellules (cônes) qui sont responsables de la détection des couleurs. L'apparition de la maladie débute vers 2 ans et la cécité totale survient entre 3 et 5 ans.

L'électrorétinogtaphie diagnostique la maladie dès l'âge de 8 à 12 semaines. Un examen histologique met en évidence des déformations des bâtonnets dès 5 mois, et des cônes dès 1 an. Une analyse ophtalmoscopique permet également d'observer le fond de l'œil.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
PRA-rdAc	*CEP290*	IVS50+9T>G	N/N	●

Races principalement concernées : Abyssin, Somali, American Curl, Californian Rex, Cornish Rex, Munchkin, Chausie, German Rex, Havana Brown, Ocicat, Savannah, Snowshoe, groupe Siamois, Singapura, Thaï, Tonkinois

Que pouvez-vous constater de vous-même avant la visite chez le vétérinaire?
Les signes cliniques sont difficilement perceptibles hormis des changements de comportement comme des chocs fréquents dans des meubles, etc ...

Références scientifiques
2007 Menotti-Raymond et al., "Mutation in CEP290 discovered for cat model of human retinal degeneration." J Hered 98(3):211-20.

Atrophie progressive de la rétine, Type PRA-pd

L'atrophie progressive de la rétine (APR ou PRA) de type pd se caractérise par une perte progressive de la vue. L'apparition de la maladie débute vers 5 semaines.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
PRA-pd	*AIPL1*	c.577C>T	N/N	●

Races principalement concernées : Persan/Exotic shorthair

Références scientifiques
2016 Lyons et al., "Whole genome sequencing in cats, identifies new models for blindness in AIPL1 and somite segmentation in HES7." BMC Genomics 17:265.

Maladies oculaire

Dysplasie des cônes et des bâtonnets

L'atrophie progressive de la rétine (APR ou PRA) de type Rdy se caractérise par une perte de la vue tôt dans la vie.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Rdy	*CRX*	c.546delC	N/N	

Races principalement concernées : Abyssin, Somali

Références scientifiques
2010 Menotti-Raymond et al., "Mutation discovered in a feline model of human congenital retinal blinding disease." Invest Ophthalmol Vis Sci 51(6):2852-9.

Glaucome héréditaire

Le glaucome est caractérisé par des lésions du nerf optique.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
PCG	*LTBP2*	c.1449_1452dup	N/N	

Races principalement concernées : Siamois

Références scientifiques
2016 Kuehn et al., "A Mutation in LTBP2 Causes Congenital Glaucoma in Domestic Cats (Felis catus)." PLoS One 11(5):e0154412.

Troubles métaboliques et endocriniens

Déficience en dihydropyrimidinase

Le déficit en dihydropyrimidinase est une maladie rare entrainant notamment des vomissements, une malnutrition et de la faiblesse.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
DHP	*DPYS*	c.1303G>A	N/N	

Références scientifiques
2012 Chang et al., "Dihydropyrimidinase deficiency: the first feline case of dihydropyrimidinuria with clinical and molecular findings." JIMD Reports 6:21-6.

Gangliosidoses, Type I

Les gangliosidoses sont des affections neurodégénératives touchant différentes races, dues à des mutations variées.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
GM1	*GLB1*	c.1448G>C	N/N	

Races principalement concernées : Havana Brown, Korat, Siamois, Oriental, Balinais, Mandarin, Peterbald, Thaï **non valide pour le Burmese*

Que pouvez-vous constater de vous-même avant la visite chez le vétérinaire?
Les signes cliniques apparaissent dès l'âge de 4 à 6 mois et se manifestent par des troubles de la vision, une perte d'équilibre, des tremblements de tête, une opacification de la cornée et surtout une ataxie (manque de coordination des mouvements) des membres postérieurs qui atteint rapidement les quatre membres et finit par empêcher l'animal de se déplacer.

Références scientifiques
2008 Martin et al., "Molecular consequences of the pathogenic mutation in feline GM1 gangliosidosis." Mol Genet Metab 94(2):212-21.

Troubles métaboliques et endocriniens

Gangliosidoses, Type II

Les gangliosidoses sont des affections neurodégénératives touchant différentes races, dues à des mutations variées.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
GM2-B	*HEXB*	c.1244-8_1250del	N/N	

Races principalement concernées (GM2-B) : Burmese, Asian, Burmilla, Bombay, Tonkinois

Que pouvez-vous constater de vous-même avant la visite chez le vétérinaire?
Les signes cliniques (GM2-B) apparaissent généralement entre 6 et 8 semaines de vie et se manifestent par des pertes d'équilibre, des tremblements de la tête, une perte de coordination des mouvements (ataxie) progressive jusqu'à une incapacité à se tenir debout et à se mouvoir. Une opacification de la cornée peut également survenir ainsi que des troubles de la vision.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
GM2-K	*HEXB*	c.39delC	N/N	

Races principalement concernées (GM2-K) : Korat

Que pouvez-vous constater de vous-même avant la visite chez le vétérinaire?
Les symptômes de la maladie (GM2-K) apparaissent entre 1 et 3 mois de vie ; des pertes d'équilibre, des tremblements de la tête, perte de coordination des mouvements (autrement appelée ataxie) progressive jusqu'à incapacité de se tenir debout et de se déplacer, une opacification de la cornée, et enfin des troubles de la vision.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
GM2	*HEXB*	c.1467_1491inv	N/N	
GM2	*HEXB*	c.667C>T	N/N	

Que pouvez-vous constater de vous-même avant la visite chez le vétérinaire?
Les chats atteints (GM2) souffrent de troubles neurologiques, tels que des pertes d'équilibre, des tremblements de la tête, une ataxie et des troubles de la vision. Plus globalement la maladie survient dans la jeune vie du chat entre la naissance et 2 ans d'âge.

Références scientifiques
1994 Muldoon et al., "Characterization of the molecular defect in a feline model for type II GM2-gangliosidosis (Sandhoff disease)." Am J Pathol 144(5):1109-18.
2004 Martin et al., "An inversion of 25 base pairs causes feline GM2 gangliosidosis variant." Exp Neurol 187(1):30-7.
2007 Hasegawa et al., "Clinical and molecular analysis of GM2 gangliosidosis in two apparent littermate kittens of the Japanese domestic cat." J Feline Med Surg 9:232-7.
2007 Kanae et al., "Nonsense mutation of feline beta-hexosaminidase beta-subunit (HEXB) gene causing Sandhoff disease in a family of Japanese domestic cats." Res Vet Sci 82:54-60.
2009 Bradbury et al., "Neurodegenerative lysosomal storage disease in European Burmese cats with hexosaminidase beta-subunit deficiency." Mol Genet Metab 97(1):53-9.

Gangliosidoses, Type IIA

Les gangliosidoses sont des affections neurodégénératives touchant différentes races, dues à des mutations variées.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
GM2A	*GM2A*	c.516_519delGGTC	N/N	

Références scientifiques
2005 Martin et al., "Mutation of the GM2 activator protein in a feline model of GM2 gangliosidosis." Acta Neuropathology 110(5):443-50.

Troubles métaboliques et endocriniens

Glycogénose, Type IV

La glycogénose est une maladie de stockage du glycogène causée par un déficit enzymatique. Ce stockage provoque un dysfonctionnement progressif de l'organe.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
GSD4	*GBE1*	334 bp ins 5'-6.2kb del	N/N	

Races principalement concernées : Norvégien

Que pouvez-vous constater de vous-même avant la visite chez le vétérinaire?
Chez le Norvégien il existe deux cas de figure, soit un chaton d'apparence saine jusqu'à ses 5 mois, puis une apparition progressive des signes cliniques avec une fièvre persistante, des tremblements, des contractions musculaires involontaires et une impossibilité de se mouvoir. Soit, un décès dans les quelques heures après la naissance. Certains symptômes pourtant présents chez l'animal ne sont pas visibles cliniquement comme la cirrhose ou une faiblesse hépatique.

Références scientifiques
2007 Fyfe et al., "A complex rearrangement in GBE1 causes both perinatal hypoglycemic collapse and late-juvenile-onset neuromuscular degeneration in glycogen storage disease type IV of Norwegian forest cats." Mol Genet Metab 90:383-92.

Hyperlipoprotéinémie

L'hyperlipoprotéinémie entraîne des défauts de croissance, des dépôts graisseux dans la peau et des défauts rétiniens.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
HLD	*LPL*	c.1315G>A	N/N	

Références scientifiques
1996 Ginzinger et al., "A mutation in the lipoprotein lipase gene is the molecular basis of chylomicronemia in a colony of domestic cats." J Clin Invest 97(5):1257-66.

Hypothyroïdie

L'hypothyroïdie congénitale (héréditaire) entraîne une réduction de la production d'hormones thyroïdiennes. Les chats atteints ont un nanisme disproportionné et des anomalies morphologiques avec parfois une thyroïde enflée (goitre).

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
HTC	*TPO*	c.1333G>A	N/N	

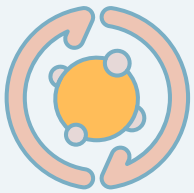
Références scientifiques
2015 Giger et al., "Congenital hypothyroidism with goiter in cats due to a TPO mutation." J Vet Intern Med 29:448.

Maladies de Niemann-Pick, Type C1

La maladie de Niemann-Pick est une maladie lysosomiale qui entraîne des une détérioration neurologique et une mort prématurée.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
NPC1	*NPC1*	c.2864G>C	N/N	

Références scientifiques
2003 Somers et al., "Mutation analysis of feline Niemann-Pick C1 disease." Mol Genet Metab 79(2):99-103.



Troubles métaboliques et endocriniens

Maladies de Niemann-Pick, Type C2

La maladie de Niemann-Pick est une maladie lysosomiale qui entraîne des une détérioration neurologique et une mort prématurée.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
NPC2	*NPC2*	c.82+5G>A	N/N	

Références scientifiques
2014 Zampieri et al., "Characterization of a spontaneous novel mutation in the NPC2 gene in a cat affected by Niemann Pick type C disease." PLoS One 9(11):e112503.

Maladie de Wilson

La maladie de Wilson est une maladie génétique rare du métabolisme du cuivre. L'accumulation de cuivre peut entraîner une insuffisance hépatique.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
WD	*ATP7B*	c.3890C>G	N/N	

Références scientifiques
2018 Asada et al., "Hepatic copper accumulation in a young cat with familial variations in the ATP7B gene." J Vet Intern Med 33(2):874-878.

Mucopolysaccharidoses, Type I

La mucopolysaccharidose de Type I est due à un déficit en enzyme alpha-L-iduronidase. Les symptômes sont variés.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
MPSI	*IDUA*	c.1042_1044delCGA	N/N	

Références scientifiques
1999 He et al., "Identification and characterization of the molecular lesion causing mucopolysaccharidosis type I in cats." Mol Genet Metab 67(2):106-12.

Mucopolysaccharidoses, Type VI

La mucopolysaccharidose de Type VI est due à un déficit en N-acétylgalactosamine 4-sulfatase. Les symptômes sont variés.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
MPSVI	*ARSB*	c.1427T>C	N/N	
MPSVI	*ARSB*	c.1558G>A	N/N	

Races principalement concernées : Siamois

Références scientifiques
1996 Yogalingam et al., "Feline mucopolysaccharidosis type VI. Characterization of recombinant N-acetylgalactosamine 4-sulfatase and identification of a mutation causing the disease." J Biol Chem 271(44):27259-65.
1998 Crawley et al., "Two mutations within a feline mucopolysaccharidosis type VI colony cause three different clinical phenotypes." J Clin Invest 101(1):109-19.

Mucopolysaccharidoses, Type VII

La mucopolysaccharidose de Type VII est due à un déficit en bêta-glucuronidase. Les symptômes sont variés.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
MPSVII	*GUSB*	c.1051G>A	N/N	
MPSVII	*GUSB*	c.[1423T>G;1426C>T]	N/N	

Références scientifiques
2015 Wang et al., "Mucopolysaccharidosis VII in a Cat Caused by 2 Adjacent Missense Mutations in the GUSB Gene." J Vet Intern Med 29(4):1022-8.

Troubles métaboliques et endocriniens

Porphyrie aiguë intermittente

La porphyrie aiguë intermittente est causés par de faibles niveaux d'une enzyme nécessaire à la synthèse de l'hème (composant de l'hémoglobine) qui provoque une coloration brun rougeâtre des dents et de l'urine.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
AIP	*HMBS*	c.826-1G>A	N/N	
AIP	*HMBS*	c.842_844delGAG	N/N	
AIP	*HMBS*	c.107_110delACAG	N/N	
AIP	*HMBS*	c.189dupT	N/N	
AIP	*HMBS*	c.250G>A	N/N	

Références scientifiques
2010 Clavero et al., "Feline acute intermittent porphyria: a phenocopy masquerading as an erythropoietic porphyria due to dominant and recessive hydroxymethylbilane synthase mutations." Hum Mol Genet 19(4):584-96.
2013 Clavero et al., "Diagnosis of feline acute intermittent porphyria presenting with erythrodontia requires molecular analyses." Vet J 198(3):720-2.

Porphyrie érythropoïétique congénitale

La porphyrie érythropoïétique congénitale est causés par de faibles niveaux d'une enzyme nécessaire à la synthèse de l'hème (composant de l'hémoglobine) qui provoque une coloration brun rougeâtre des dents et de l'urine.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
CEP	*UROS*	c.[140C>T;331G>A]	N/N	

Références scientifiques
2010 Clavero et al., "Feline congenital erythropoietic porphyria: two homozygous UROS missense mutations cause the enzyme deficiency and porphyrin accumulation." Mol Med 16(9-10):381-8.

Troubles sanguins et immunitaires

Déficit en Pyruvate Kinase (PKDef)

L'enzyme pyruvate kinase contrôle le renouvellement des globules rouges et un déficit peut entraîner de l'anémie hémolytique. Les chats Somalie et Abyssins sont touchés, avec 10% des individus porteurs de la mutation du gène *PKLR*. Les Bengals sont également souvent atteints avec 20% de porteurs.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
PKDef	*PKLR*	c.693+304 G>A	N/N	

Races principalement concernées : Chats de maison, Abyssin/Somali, Bengal, Céleste, Chausie, European shorthair, German Rex, LaPerm, Lykoï, Mau Egyptien, Munchkin, Maine Coon, Norvégien, Savannah, Sibérien, Singapura, Toyger

Que pouvez-vous constater de vous-même avant la visite chez le vétérinaire?
On observe chez certains des animaux mutés une anémie avec une léthargie, une perte de poids associée à une perte d'appétit ainsi que des muqueuses pâles voire ictériques. L'âge d'apparition des symptômes est très variable, allant de 1 mois à 5 ans d'âge. L'espérance de vie des chats symptomatiques est réduite à 11-12 ans maximum, avec parfois des décès très jeunes si les symptômes apparaissent tôt.

Références scientifiques
2012 Grahn et al., "Erythrocyte pyruvate kinase deficiency mutation identified in multiple breeds of domestic cats." BMC Vet Res 8:207.

Troubles sanguins et immunitaires

Hémophilie B

Les Hémophilies sont un groupe de troubles sanguins causés par un déficit de facteurs de coagulation sanguine. Les chats avec hémophilie B (également connue sous le nom de déficit en facteur IX) peuvent être gravement affectés en fonction des niveaux de facteur IX produits qui peuvent varier d'un individu à l'autre.

Le gène du facteur IX se trouve sur le chromosome X, c'est pourquoi la maladie est plus souvent observée chez les mâles (puisqu'ils n'ont qu'un seul chromosome X). Les femelles avec deux copies de la mutation (une sur chaque chromosome X) sont atteints.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
HemB	*F9*	c.383G>A	N/N	●
HemB	*F9*	c.1150C>T	N/N	●

Références scientifiques
2005 Goree et al., "Characterization of the mutations causing hemophilia B in 2 domestic cats." J Vet Intern Med 19(2):200-4.
2015 Bender et al., "Molecular characterization of cat factor XII gene and identification of a mutation causing factor XII deficiency in a domestic shorthair cat colony." Vet Pathol 52(2):312-20.
2017 Maruyama et al., "A novel missense mutation in the factor XII gene in a litter of cats with factor XII deficiency." J Vet Med Sci 79(5):822-826.

Résistance à l'infection par le FIV

Un variant génétique a été identifié dans le gène *APOBEC3*, qui a subi une sélection positive au cours de l'évolution chez le chat, et pourrait être associé à des différences de sensibilité à l'infection par le virus de l'immunodéficience féline FIV.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Résistance	*APOBEC3*	c.193_194GC>AT	N/N	**Non-porteur**

Références scientifiques
2016 Yoshikawa et al., "A Naturally Occurring Domestic Cat APOBEC3 Variant Confers Resistance to Feline Immunodeficiency Virus Infection." J Virol 90(1):474-85.

Syndrome lymphoprolifératif auto-immun

Le syndrome lymphoprolifératif auto-immun est une maladie héréditaire rare entraînant des ganglions lymphatiques hypertrophiés et une anémie.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
ALPS	*FASLG*	c.418dupA	N/N	●

Races principalement concernées : British Shorthair

Références scientifiques
2017 Aberdein et al., "A FAS-ligand variant associated with autoimmune lymphoproliferative syndrome in cats." BMC Vet Res 8:207.

Troubles sanguins et immunitaires

Syndrome Nude : nudité et espérance de vie réduite

Cette forme de nudité est associée à une immunodéficience sévère chez le Sacré de Birmanie. La mutation génétique entraîne une immunodéficience causée par l'absence de thymus ; cet organe est responsable de la production des globules blancs. Les chatons touchés ont généralement une faible réponse immunitaire face à des infections respiratoires ou digestives et décèdent rapidement.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
NUDE	*FOXN1*	c.1030_1033 delCTGT	N/N	

Races principalement concernées : Sacré de Birmanie

Que pouvez-vous constater de vous-même avant la visite chez le vétérinaire?
Diagnosticable dès la naissance, les poils prennent un aspect duveteux sur la partie supérieure du corps. La peau plissée de votre chat secrète des substances grasses brunes-jaunâtres malodorantes et nécessite un entretien spécifique et régulier. Les moustaches et vibrisses sont quant à elles réduites et recourbées. Chez certains chatons, les griffes peuvent même être plus minces et ramollies.

Références scientifiques
2015 Abitbol et al., "A deletion in FOXN1 is associated with a syndrome characterized by congenital hypotrichosis and short life expectancy in Birman cats." PLoS One 10(3):e0120668.

Troubles musculo-squelettiques

Atrophie musculaire spinale

L'atrophie musculaire spinale est une maladie neurodégénérative caractérisée par une faiblesse et une atrophie progressive des muscles.

Elle touche tout particulièrement les Maine Coon, qui sont génétiquement prédisposés. Cette pathologie entraîne une perte de neurones dans les premiers mois de vie.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
SMA	*LIX1 / LNPEP*	140kb del exons 4-6	N/N	

Races principalement concernées : Maine Coon

Que pouvez-vous constater de vous-même avant la visite chez le vétérinaire?
Les symptômes se développent chez le chaton dès l'âge de 3 mois, sous la forme de tremblements dans les membres postérieurs. Avec l'évolution de la maladie, il est possible d'observer une atrophie musculaire, entraînant une difficulté à se déplacer, sauter ou courir. La plupart des chatons perdent leur capacité à sauter vers l'âge de 5 mois. Après une évolution rapide et une perte de fonction rapide, la maladie se stabilise vers 8 mois avec une perte de motricité variable en fonction des chats. L'espérance de vie des chats atteints est de 8-9 ans.

Références scientifiques
2006 Fyfe, et al., "An approximately 140-kb deletion associated with feline spinal muscular atrophy implies an essential LIX1 function for motor neuron survival." Genome Res 16:1084-90.

Troubles musculo-squelettiques

Myasthénie congénitale (Spasticité)

La spasticité, aussi connue sous le nom de myopathie du Devon Rex et du Sphynx ou syndrome myasthénie congénitale (CMS), est une maladie neuromusculaire héréditaire qui cause une faiblesse musculaire (en particulier des muscles du bassin et des épaules) et des risques d'étouffement par fausse déglutition. Un traitement médical existe.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
CMS	*COLQ*	c.1190G>A	N/N	

Races principalement concernées : Devon Rex, Sphynx

Que pouvez-vous constater de vous-même avant la visite chez le vétérinaire?
Les signes cliniques observables sont, entre autres, une hypotonie musculaire sévère, des difficultés pour s'alimenter, des déformations articulaires et de la colonne vertébrale, une insuffisance respiratoire, des anomalies oculaires comme du strabisme. Dans les cas les plus sévères, cela engendre également des troubles neurologiques sévères. Il peut arriver que l'animal convulse. Ces symptômes apparaissent entre 3 et 23 semaines d'âge.

Références scientifiques
2015 Abitbol et al., "A COLQ Missense Mutation in Sphynx and Devon Rex Cats with Congenital Myasthenic Syndrome." PLoS One 10(9):e0137019.
2015 Gandolfi et al., "COLQ variant associated with Devon Rex and Sphynx feline hereditary myopathy." Anim Genet 46(6):711-5.

Myopathie hypokaliémique

La myopathie hypokaliémique est une maladie héréditaire causée par un faible taux de potassium qui peut entraîner des douleurs musculaires et une faiblesse évoluant par crises ou permanentes.

Cette maladie génétique est rencontrée principalement chez les chats Birmans, en Australie, en Europe et en Afrique du sud avec 20% des chats porteurs d'un allèle muté et 2% de chats atteints. Dans le contexte de cette maladie génétique, le déficit en potassium est dû à une perte rénale trop importante.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
HK	*WNK4*	c.2899C>T	N/N	

Races principalement concernées : Burmese, Asian, Burmilla, Bombay, Tonkinois

Que pouvez-vous constater de vous-même avant la visite chez le vétérinaire?
Généralement, les signes de cette maladie sont épisodiques, mais il est possible qu'ils soient chroniques chez certains chats. Dans la première année de vie du chat, il est possible d'observer des signes de faiblesse et de douleur musculaire. Une douleur musculaire, notamment au niveau des cervicales avec une ventroflexion de la tête et de la nuque, est un signe très caractéristique, mais il n'est pas présent chez tous les chats atteints.

Références scientifiques
2012 Gandolfi et al., "First WNK4-hypokalemia animal model identified by genome-wide association in Burmese cats." PLoS One 7(12):e53173.

Troubles musculo-squelettiques

Myotonie congénitale

Les chats atteints de myotonie congénitale présentent des membres rigides, une démarche raide et peuvent avoir des spasmes faciaux ou des difficultés à ouvrir la mâchoire.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
MC	*CLCN*	c.1930+1G>T	N/N	

Références scientifiques
2014 Gandolfi et al., "A novel mutation in CLCN1 associated with feline myotonia congenita." PLoS One 9(10):e109926.

Rachitisme dépendant de la vitamine D, Type I

Une carence en vitamine D (rachitisme dépendant de la vitamine D Type I) en raison de causes génétiques peut entraîner un rachitisme et des problèmes squelettiques chez les chatons.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
VDDR	*CYP27B1*	c.637G>T	N/N	

Références scientifiques
2012 Grahn et al., "A novel CYP27B1 mutation causes a feline vitamin D-dependent rickets type IA." J Feline Med Surg 14(8):587-90.

Couleur du pelage

Locus B - Marron

Couleur de l'eumélanine (pigment foncé) déterminée par le gène *TYRP1*.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Chocolat	*TYRP1*	c.1261+5G>A	B/B	**Non-porteur**
Cannelle	*TYRP1*	c.298C>T	B/B	**Non-porteur**

La couleur finale peut être influencée par des autres facteurs génétiques, notablement Dominant White (un pelage blanc uni) ou Dominant Orange (qui influence l'expression de noir). Le test ADN pour Dominant Orange n'est pas disponible pour le moment.

Références scientifiques
2005 Lyons et al., "Chocolate coated cats: TYRP1 mutations for brown color in domestic cats." Mammalian Genome 16(5):356-66.
2005 Schmidt-Küntzel et al., " Tyrosinase and tyrosinase related protein 1 alleles specify domestic cat coat color phenotypes of the albino and brown loci." J Hered 96:289-301, 2005.

Locus C - Couleur (Albinisme)

L'albinisme est un caractère rare chez le chat, qui se produit en raison de l'absence de production de pigment, déterminée par le gène *TYR*.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Albinisme (c)	*TYR*	c.975delC	C/C	**Non-porteur**
Races principalement concernées (Albinisme, allèle c) : Siamois, Burmese, Tonkinois				
Albinisme (c2)	*TYR*	c.1204C>T	C/C	**Non-porteur**

Références scientifiques
2006 Imes et al., "Albinism in the domestic cat (Felis catus) is associated with a tyrosinase (TYR) mutation." Animal Genetics 37:175-8.
2017 Abitbol et al., "Allelic heterogeneity of albinism in the domestic cat." Animal Genetics 48(1):127-128.

Locus D - Dilution

La dilution de la couleur du pelage, déterminée par le gène *MLPH*, produit un éclaircissement général de la teinte du chat.

Le Noir est dilué en Bleu, le Chocolat est dilué en Lilas, le Cannelle est dilué en Faon. Le Roux est dilué en Crème.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Dilution	*MLPH*	c.83delT	**d/d**	**Probable**

Références scientifiques
2006 Ishida et al., "A homozygous single-base deletion in MLPH causes the dilute coat color phenotype in the domestic cat." Genomics 88:698-705.

Couleur du pelage

Locus E - Extension

Les modifications de couleur Ambre, Russet et Copal entraînent le remplacement progressif du pigment foncé (eumélanine) au profit du pigment jaune-orangé (phéomélanine).

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Ambre	*MC1R*	c.250G>A	E/E	**Non-porteur**
Races principalement concernées (Ambre) : Norvégien				
Russet	*MC1R*	c.440_442del	E/E	**Non-porteur**
Races principalement concernées (Russet) : Burmese				
Copal et Carnelian *	*MC1R*	c.640_669del	E/E	**Non-porteur**
Races principalement concernées (Copal / Carnelien) : Kurilian Bobtail				

* *Chez les chats tabby, la modification Copal est présente chez les chats de génotype E/ec alors que la modification Carnelian est présente chez les chats de génotype ec/ec.*

Références scientifiques
2009 Peterschmitt et al., "Mutation in the melanocortin 1 receptor is associated with amber colour in the Norwegian Forest Cat." Animal Genetics 40(4):547-52.
2017 Gustafson et al., "Not another type of potato: MC1R and the russet coloration of Burmese cats." Animal Genetics 48(1):116-120.
2019 Abitbol et al., "Copal, a new MC1R allele in the domestic cat." Animal Genetics 50(5):553-554.

Locus W - allèle W (Dominant White)

Le pelage blanc uni est déterminé par un allèle du gène *KIT*. Ce trait génétique n'est pas identique à l'albinisme qui est causé par une mutation dans un gène différent. Les chats avec le trait Dominant White ont un risque plus élevé de déficience auditive.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Dominant White	*KIT*	insertion	w/w	**Non-porteur**

Références scientifiques
2014 David et al., "Endogenous retrovirus insertion in the KIT oncogene determines white and white spotting in domestic cats." G3 (Bethesda) 4:1881-91, 2014.

Locus W - allèle Ws (White Spotting)

La présence de panachure (taches blanches dans le pelage) est déterminée par le gène *KIT*. Plusieurs motifs existent en fonction de la quantité du blanc, par exemple van (plus de 75 % de blanc dans le pelage), arlequin (de 50 à 70 % environ) ou bicolore (de 25 à 50 %).

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
White Spotting	*KIT*	insertion	w/w	**Non-porteur**

Références scientifiques
2014 David et al., "Endogenous retrovirus insertion in the KIT oncogene determines white and white spotting in domestic cats." G3 (Bethesda) 4:1881-91, 2014.

Couleur du pelage

Locus Wb - Wideband

vwb pour variable-wideband

Sunshine, Extreme Sunshine et Copper sont les modifications de la couleur du pelage déterminée par le gène *CORIN*. Ce sont des variations de la coloration connues sous diverses appellations dont "golden" et qui s'expriment chez les chats tabby.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Sunshine	*CORIN*	c.2383C>T	Wb/Wb	**Non-porteur**
Races principalement concernées (Sunshine) : Sibérien				
Extreme Sunshine	*CORIN*	c.839G>A	Wb/Wb	**Non-porteur**
Races principalement concernées (Extreme Sunshine) : Sibérien				
Copper	*CORIN*	c.2425C>T	Wb/Wb	**Non-porteur**
Races principalement concernées (Copper) : British Shorthair				

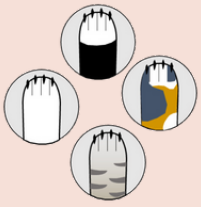
Références scientifiques
2021 Beauvois et al., "Siberian cats help in solving part of the mystery surrounding golden cats." Animal Genetics 52(4):482-491.
2022 Abitbol et al., "Golden cats: The story goes on." Animal Genetics 53(4):543-545.
2022 Abitbol et al., "Golden cats: A never-ending story!" Animal Genetics 53(5):715-718.

Pink-eye (albinisme oculocutané incomplet)

La modification pink-eye, déterminée par le gène *HPS5*, est une forme d'albinisme oculocutané incomplet se caractérisant par un éclaircissement marqué de la peau et des poils et des yeux jaunes-verts avec un reflet rouge.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Pink-eye	*HPS5*	c.2571-1G>A	N/N	**Non-porteur**
Races principalement concernées (Pink-eye) : Donskoy				

Références scientifiques
2020 Mériot et al., "Donskoy cats as a new model of oculocutaneous albinism with the identification of a splice-site variant in Hermansky-Pudlak Syndrome 5 gene." Pigment Cell Melanoma Research 33:814-825.



Motif du pelage

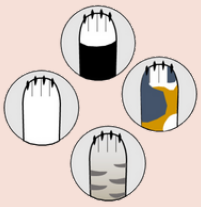
Locus A - Agouti

La distribution des pigments eumélanines (bruns à noir) et phéomélanines (jaunes orangés) le long des poils est déterminée par le gène *ASIP*. On distingue les poils agoutis (avec des bandes d'eumélanine et de phéomélanine) des poils non-agoutis ou unis qui sont colorés par des eumélanines. Chez les chats roux, l'eumélanine est remplacée par un pigment roux. Avec un variant du gène *ASIP*, la protéine Agouti est perturbé (Solide, non-Agouti) et le résultat est des tiges capillaires colorés solides, une raison courante pour un pelage Noir uni.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Solide (non-Agouti)	*ASIP*	c.122_123delCA	**a/a**	**Probable**

La trait de Solide (non-Agouti) peut être peut être masqué par des autres facteurs génétiques, notablement Dominant Orange. Le test ADN pour Dominant Orange n'est pas disponible pour le moment.

Références scientifiques
2003 Eizirik et al., "Molecular genetics and evolution of melanism in the cat family." Current Biology 13:448-53.



Motif du pelage

Locus A - Agouti (Charcoal)

allèle APb (Agouti du Chat léopard du Bengale : Prionailurus bengalensis)

La modification charcoal est une coloration observée chez les chats Bengal qui est caractérisée par une cape (bande dorsale foncée) et un masque (visage foncée). Il est déterminé par le variant agouti du Chat léopard du Bengale ainsi que par le variant non-agouti du chat domestique (combinaison APb/a).

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Charcoal	*ASIP*	c.142T>C	A/A	**Non-porteur**
Races principalement concernées : Bengal				

Références scientifiques
2014 Gershony et al., "Who's behind that mask and cape? The Asian leopard cat's Agouti (ASIP) allele likely affects coat colour phenotype in the Bengal cat breed." Anim Genet 45:893-897.

Locus C – Couleur (colorpoint, sépia et mink)

Le patron colorpoint (ou point), déterminée par le gène *TYR*, est une caractéristique héritée de chats asiatiques et caractérisé par un contraste fort de la pigmentation sur le corps du chat : la couleur est plus foncée aux extrémités du corps. Un contraste peu marqué est qualifié de sépia alors que le patron mink présente un contraste intermédiaire entre point et sépia. Le patron mocha est une nouvelle variante qui a été observée chez certains chats Burmese.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Point (cs)	*TYR*	p.G302R	**cs/cs**	**Probable**
Races principalement concernées (allèle cs) : Siamois				
Mink (cs et cb)	*TYR*	c.715G>T p.G302R	C/C	**Non-porteur**
Races principalement concernées (allèles cs et cb) : Tonkinois				
Sepia (cb)	*TYR*	c.715G>T	C/C	**Non-porteur**
Mocha (cm)	*TYR*	c.820_936delins AATCTC	C/C	**Non-porteur**
Races principalement concernées (allèles cb et cm) : Burmese				

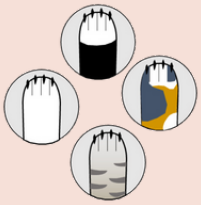
Références scientifiques
2005 Lyons et al., "Tyrosinase mutations associated with Siamese and Burmese patterns in the domestic cat (Felis catus)." Animal Genetics 36(2):119-26.
2019 Yu et al., "Mocha tyrosinase variant: a new flavour of cat coat coloration." Anim Genet 50(2):182-186.

Locus G - Gantage

Le gantage fait référence à la présence de pieds blancs, considéré comme un critère essentiel pour le Sacré de Birmanie. Le gantage est déterminé par le gène *KIT*.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Gantage	*KIT*	c.1035_1036delinsCA	G/G	**Non-porteur**
Races principalement concernées : Sacré de Birmanie				

Références scientifiques
2010 Lyons, "Feline genetics: clinical applications and genetic testing." Topics in Companion Animal Medicine 25(4):203-12.



Motif du pelage

Locus Ta - Tabby (mackerel et blotched)

Les chats tabby peuvent présenter différents motifs sombres sur leur pelage. Deux variants génétiques dans le gène LVRN sont associés avec la conversion des rayures (mackerel) en tourbillons (blotched).

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Blotched (Ta-b1)	*LVRN*	c.176C>A	Ta-M/Ta-M	**Non-porteur**
(Ta-b2)	*LVRN*	c.2522G>A	**Ta-b2/Ta-b2**	**Probable**

Le motif de Tabby peut être peut être masqué par des autres facteurs génétiques, notablement Solide (non-Agouti), Dominant White ou Ticked.

Références scientifiques
2010 Eizirik et al., "Defining and mapping mammalian coat pattern genes: multiple genomic regions implicated in domestic cat stripes and spots." Genetics 184(1):267-75.
2012 Kaelin et al., "Specifying and sustaining pigmentation patterns in domestic and wild cats." Science 337(6101):1536-41.

Locus Ti - Tabby (tiqueté)

Le caractère tiqueté est déterminé par le gène *DKK4*. Les chats tabby tiquetés présentent des poils agoutis et sont caractérisés par une absence ou une réduction très importante des marques sombres sur leur pelage.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Tiqueté (TiA)	*DKK4*	c.188G>A	Ti/Ti	**Non-porteur**
Tiqueté (TiCK)	*DKK4*	c.53C>T	Ti/Ti	**Non-porteur**

Références scientifiques
2021 Lyons et al., "Mining the 99 Lives Cat Genome Sequencing Consortium database implicates genes and variants for the Ticked locus in domestic cats (Felis catus)." Animal Genetics 52(3):321-332.

Texture du pelage

Hypotrichose et rouan (Lykoi)

Les chats de race Lykoi ont un pelage unique causé par une réduction du nombre de follicules pileux (une forme d'hypotrichose) ainsi que par un mélange de poils pigmentés et non pigmentés qui crée l'effet rouan. Cette particularité est déterminé par le gène *HR*. Au moins six allèles différents sont impliqués. Ils ont été nommés en fonction de leur origine géographique.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Lykoi (France)	*HR*	c.1404+2delinsCAG	HR/HR	**Non-porteur**
Lykoi (Canada)	*HR*	c.2593C>T	HR/HR	**Non-porteur**
Lykoi (USA-NC)	*HR*	c.2243C>T	HR/HR	**Non-porteur**
Lykoi (USA-TN)	*HR*	c.1255_1256dup	HR/HR	**Non-porteur**
Lykoi (USA-TX)	*HR*	c.2112G>A	HR/HR	**Non-porteur**
Lykoi (USA-VA)	*HR*	c.3389insGACA	HR/HR	**Non-porteur**

Races principalement concernées : Lykoi

Références scientifiques
2020 Buckley et al., "Werewolf, There Wolf: Variants in Hairless Associated with Hypotrichia and Roaning in the Lykoi Cat Breed." Genes 11(6):682.

Texture du pelage

Nudité

La nudité chez le Sphynx est déterminé par le gène *KRT71*.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Hairless	*KRT71*	c.816+1G>A	Hr/Hr	**Non-porteur**

Races principalement concernées : Sphynx, Devon Rex

Références scientifiques
2010 Gandolfi et al., "The naked truth: Sphynx and Devon Rex cat breed mutations in KRT71." Mamm Genome 21:509-15.

Rexing - Poil bouclé (Devon Rex et Selkirk Rex)

Un pelage cranté (appelés Curly ou Rexing) chez le Devon Rex et Selkirk Rex est déterminé par le gène *KRT71*.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Rex	*KRT71*	c.1108-4_1184 delinsAGTTGGAG	Re/Re	**Non-porteur**

Races principalement concernées : Devon Rex

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Rex	*KRT71*	c.445-1G>C	se/se	**Non-porteur**

Races principalement concernées : Selkirk Rex

Références scientifiques
2010 Gandolfi et al., "The naked truth: Sphynx and Devon Rex cat breed mutations in KRT71." Mamm Genome 21:509-15.
2013 Gandolfi et al., "A splice variant in KRT71 is associated with curly coat phenotype of Selkirk Rex cats." Sci Rep 3:2000.

Rexing - Poil bouclé (Cornish Rex)

Un pelage cranté (appelés Curly ou Rexing) chez le Cornish Rex est déterminé par le gène *LPAR6*.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Rex	*LPAR6*	c.250_253delTTTG	R/R	**Non-porteur**

Races principalement concernées : Cornish Rex, German Rex

Références scientifiques
2013 Gandolfi et al., "To the Root of the Curl: A Signature of a Recent Selective Sweep Identifies a Mutation That Defines the Cornish Rex Cat Breed." PLoS One 8(6):e67105.

Rexing - Poil bouclé (Ural Rex)

Un pelage cranté (appelés Curly ou Rexing) chez le Ural Rex est déterminé par le gène *LIPH*.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Rex	*LIPH*	c.477_483del	N/N	**Non-porteur**

Races principalement concernées : Ural Rex

Références scientifiques
2020 Manakhov et al., "The curly coat phenotype of the Ural Rex feline breed is associated with a mutation in the lipase H gene." Anim Genet 51:584-9.

Longueur du pelage

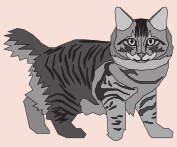
Locus L - Length (poil long ou mi-long)

La présence d'un pelage mi-long à long chez les chats est déterminés par le gène *FGF5*.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Poil long (M1)	*FGF5*	c.ins356T	N/N	**Non-porteur**
Poil long (M2)	*FGF5*	c.406C>T	N/N	**Non-porteur**
Poil long (M3)	*FGF5*	c.474delT	N/N	**Non-porteur**
Poil long (M4)	*FGF5*	c.475A>C	**N/M4**	**Porteur**
Poil long (M5)	*FGF5*	c.577G>A	N/N	**Non-porteur**

Races principalement concernées :
allèle M 1 : Ragdoll
allèle M 2 : Norvégien
allèle M 3 : Maine Coon, Ragdoll
allèle M 5 : Maine Coon

Références scientifiques
2007 Kehler et al., "Four independent mutations in the feline fibroblast growth factor 5 gene determine the long-haired phenotype in domestic cats." J Hered 98(6):555-66.
2007 Drögemüller et al., "Mutations within the FGF5 gene are associated with hair length in cats." Animal Genetics 38(3):218-21.
2021 Shaffer et al., "Identification of a novel missense mutation in the fibroblast growth factor 5 gene associated with longhair in the Maine Coon Cat." Human Genetics140(11):1517-1523.



Morphologie

Anomalies crânio-faciales du Burmese

Certains chats Burmese ont été sélectionnés pour des caractéristiques faciales particulières (nez court, tête ronde) déterminées par le gène *ALX1*. Les porteurs d'une copie du variant ont ces caractéristiques faciales mais les homozygotes porteurs de deux copies du variant présentent à la naissance de graves de malformations (dysplasie frontonasale) et ne survivent pas.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
BHD	*ALX1*	c.496del CTCTCAGGACTG	N/N	**Non-porteur**

Races principalement concernées : Burmese

Que pouvez-vous constater de vous-même avant la visite chez le vétérinaire?
Votre chat présente un « nez écrasé » avec un raccourcissement de la tête et des difficultés respiratoires.

Références scientifiques
2016 Lyons et al., "Aristaless-Like Homeobox protein 1 (ALX1) variant associated with craniofacial structure and frontonasal dysplasia in Burmese cats." Dev Biol 409(2):451-8.

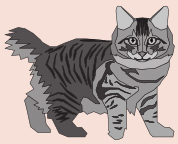
Oreilles Pliées (Fold)

Les oreilles pliées (caractère Fold) sont déterminées par le gène *TRPV4*. Les chats porteurs de deux copies du variant (homozygotes mutés) présentent des anomalies ostéo-articulaires.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Fd	*TRPV4*	c.1024G>T	N/N	**Non-porteur**

Races principalement concernées : Scottish Fold, Highland Fold

Références scientifiques
2016 Gandolfi et al., "A dominant TRPV4 variant underlies osteochondrodysplasia in Scottish fold cats." Osteoarthritis Cartilage 24(8):1441-50.



Morphologie

Pattes courtes

La présence de pattes courtes (chondrodysplasie ou nanisme) est déterminée par le gène *UGDH*.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Munchkin	*UGDH*	Deletion	N/N	**Non-porteur**
Races principalement concernées : Munchkin et races apparentées				

Références scientifiques
2020 Buckley et al., "A new domestic cat genome assembly based on long sequence reads empowers feline genomic medicine and identifies a novel gene for dwarfism." PLoS Genet 16:e1008926.
2020 Struck et al., "A structural UGDH variant associated with standard Munchkin cats." BMC Genet 21:67.

Polydactylie

La polydactylie non syndromique est la présence de doigts supplémentaires associée à aucun problème de santé. Des variants ont été identifiés à l'origine en Europe (UK1 et UK2) et en Amérique du Nord (Hw, Hemingway). Ces trois variants peuvent être retrouvés dans le Monde entier. Les variants de la polydactylie chez certains chats en France n'ont pas encore été identifiées.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
variant UK1	*LMBR1*	c.257G>C	N/N	**Non-porteur**
variant UK2	*LMBR1*	c.481A>T	N/N	**Non-porteur**
Races principalement concernées (UK1 et UK2) : Chats de maison				
variant Hw	*LMBR1*	c.479A>G	N/N	**Non-porteur**
Races principalement concernées (Hw) : Chats de maison, Pixie Bob, Maine Coon				

Références scientifiques
2008 Lettice et al., "Point mutations in a distant sonic hedgehog cis-regulator generate a variable regulatory output responsible for preaxial polydactyly." Hum Mol Genet 17(7):978-85.

Queue courte liée à *HES7*

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
JBT	*HES7*	c.5A>G	N/N	**Non-porteur**
Races principalement concernées : Japanese Bobtail				

Références scientifiques
2016 Lyons et al., "Whole genome sequencing in cats, identifies new models for blindness in AIPL1 and somite segmentation in HES7." BMC Genomics 17:265.

Queue courte liée à *T*

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
QC	*T*	c.998delT	N/N	**Non-porteur**
QC	*T*	c.1169delC	N/N	**Non-porteur**
QC	*T*	c.1199delC	N/N	**Non-porteur**
QC	*T*	c.998_1014dup17 delGCC	N/N	**Non-porteur**
Races principalement concernées : American Bobtail, Manx, Pixie Bob				

Références scientifiques
2013 Buckingham et al., "Multiple mutant T alleles cause haploinsufficiency of Brachyury and short tails in Manx cats." Mammalian Genome 24(9-10):400-8.

new

Les nouveaux variants

Des variants génétiques découverts récemment . . .

L'analyse suivante comprend des variants génétiques qui n'ont été publiés au sein de la communauté scientifique qu'au cours des 5 dernières années. En raison de leur nouveauté, la fréquence et l'importance de ces variants dans la population des chats, ainsi que la corrélation entre leur présence et les symptômes associés ne sont pas clairs pour tous ces variants. C'est pourquoi nous les intégrons dans le rapport et qu'ils continuent d'être étudier.

Acidurie L-2-hydroxyglutarique — 2021

L'acidurie L-2-hydroxyglutarique est une condition causée par un défaut métabolique qui entraine des symptômes nerveux (dont des crises convulsives).

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
2HGA	*L2HGDH*	c.1301A>G	N/N	

Références scientifiques
2021 Christen et al., "L2HGDH Missense Variant in a Cat with L-2-Hydroxyglutaric Aciduria." Genes 12(5):682.

Acrodermatite entéropathique — 2021

L'acrodermatite entéropathique est une forme héréditaire de carence en zinc qui provoque essentiellement une atteinte dermatologique et de la diarrhée.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
AE	*SLC39A4*	c.1057G>C	N/N	

Races principalement concernées : Turc du lac de Van

Références scientifiques
2021 Kiener et al., "A Missense Variant in SLC39A4 in a Litter of Turkish Van Cats with Acrodermatitis Enteropathica." BMC Vet Res 8:207.

Céroïdes-lipofuscinoses neuronales, Type 6A — 2020

Les céroïdes-lipofuscinoses neuronales sont des maladies neurodégénératives causée par l'accumulation de lipofuscine dans les cellules du système nerveux central.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
CLN6	*CLN6*	c.668G>A	N/N	

Références scientifiques
2020 Katz et al., "Neuronal Ceroid Lipofuscinosis in a Domestic Cat Associated with a DNA Sequence Variant That Creates a Premature Stop Codon in CLN6." G3 10(8):2741-2751.

Céroïdes-lipofuscinoses neuronales, Type 7 — 2020

Les céroïdes-lipofuscinoses neuronales sont des maladies neurodégénératives causée par l'accumulation de lipofuscine dans les cellules du système nerveux central.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
CLN7	*MFSD8*	c.780delT	N/N	

Références scientifiques
2020 Guevar et al., "A major facilitator superfamily domain 8 frameshift variant in a cat with suspected neuronal ceroid lipofuscinosis." J Vet Intern Med 34(1):289-293.

new

Les nouveaux variants

Dysgénésie cérébrale 2020

La dysgénésie cérébrale est causée par un développement anormal du cerveau. Les chatons atteints de ce trouble peuvent avoir de la difficulté à marcher (ataxie, parésie) et peuvent montrer de l'agressivité, des convulsions et des anomalies sensorielles plus tard dans la vie.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
DC	*PEA15*	c.176delA	N/N	

Références scientifiques
2020 Graff et al., "PEA15 loss of function and defective cerebral development in the domestic cat." PLoS Genet 16(12):e1008671.

Épidermolyse bulleuse simplex 2020

L'épidermolyse bulleuse affecte la peau et les muqueuses et peut entraîner des ulcères de la langue et des coussinets notamment.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
EB	*KRT14*	c.979C>T	N/N	

Références scientifiques
2020 Dettwiler et al., "A nonsense variant in the KRT14 gene in a domestic shorthair cat with epidermolysis bullosa simplex." Anim Genet 51(5):829-832.

Fibrodysplasie ossifiante progressive 2019

La fibrodysplasie ossifiante progressive est une maladie rare dans laquelle les muscles et les tendons sont progressivement ossifiés et rigidifiés. Cela provoque des problèmes musculaires et des déformations chez les chats dès l'âge de 4 à 6 mois.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
FOP	*ACVR1*	c.617G>A	N/N	

Références scientifiques
2019 Casal et al., "Identification of the Identical Human Mutation in ACVR1 in 2 Cats With Fibrodysplasia Ossificans Progressiva." Vet Pathol 56(4):614-618.

Hémophilie C 2022

Les hémophilies sont un groupe de troubles sanguins causés par des déficits des facteurs de la coagulation sanguine. Les symptômes du déficit en facteur XI (également connue sous le nom d'hémophilie C) peuvent inclure de l'anémie, des saignements gingivaux ou des saignements prolongés après un traumatisme ou une intervention chirurgicale.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
HemC	*F11*	c.1546G>A	N/N	

Races principalement concernées : Maine Coon

Références scientifiques
2022 Kuder et al., "A Common Missense Variant Causing Factor XI Deficiency and Increased Bleeding Tendency in Maine Coon Cats." Genes 13(5):792.

new

Les nouveaux variants

Hyperplasie congénitale des surrénales 2019

L'hyperplasie congénitale des surrénales est une maladie endocrinien héréditaire causée par le déficit des enzymes de la stéroïdogenèse et caractérisée par une insuffisance surrénalienne et des changements dans les niveaux d'hormones mâles.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
HCS	*CYP11B1*	c.1151G>A	N/N	

Références scientifiques
2012 Owens et al., "Congenital adrenal hyperplasia associated with mutation in an 11β-hydroxylase-like gene in a cat". J Vet Intern Med Sep-Oct;26(5):1221-6.

Hypogonadisme 2019

L'hypogonadisme hypogonadotrope est une cause de puberté incomplète.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
HH	*TAC3*	c.220G>A	N/N	

Références scientifiques
2019 Hug et al., "A TAC3 Missense Variant in a Domestic Shorthair Cat with Testicular Hypoplasia and Persistent Primary Dentition." Genes 14(10):806.

Hypothyroïdie 2022

L'hypothyroïdie congénitale (héréditaire) entraîne une réduction de la production d'hormones thyroïdiennes. Les chats atteints ont un nanisme et des anomalies morphologiques, avec parfois une thyroïde enflée (goitre).

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
HTC	*TPO*	c.430G>A	N/N	

Races principalement concernées : British, Russe, Sacré de Birmanie, "Groupe Siamois", Chartreux, Exotic shorthair, Sphynx, Maine Coon, Norvégien, Sibérien

Références scientifiques
2022 Van Poucke et al., "Association of recessive c.430G>A (p.(Gly144Arg)) thyroid peroxidase variant with primary congenital hypothyroidism in cats." J Vet Intern Med 36(5):1597-1606.

Hypotrichose liée à *DSG4* 2020

Les chats atteints par des mutations du gène *DSG4* ont de grandes plages d'hypotrichose (moins de poils) ou d'alopécie (absence de poils). L'hypotrichose associé au gène *DSG4* est différente de celles du Sphynx, du Donskoy et du Peterbald.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
Hyp	*DSG4*	c.76delA	N/N	
Hyp	*DSG4*	c.1777delC	N/N	

Références scientifiques
2020 Kiener et al., "Independent DSG4 frameshift variants in cats with hair shaft dystrophy." Mol Genet Genomics 297(1):147-154.

Maladie de Niemann-Pick, Type A 2020

La maladie de Niemann-Pick type A est une maladie neurodégénérative et multiviscérale.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
NPD-A	*SMPD1*	c.1017G>A	N/N	

Références scientifiques
2020 Takaichi et al., "Feline Niemann-Pick Disease with a Novel Mutation of SMPD1 Gene." Vet Pathol 57(4):559-564.

new

Les nouveaux variants

Méthémoglobinémie 2019

La méthémoglobinémie est une maladie du sang qui peut être causée par un déficit en enzyme qui contrôle la quantité de fer dans les globules rouges.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
MetHb	*CYB5R3*	c.625G>A	N/N	
MetHb	*CYB5R3*	c.232-1G>C	N/N	

Références scientifiques
2019 Jaffey et al., "Clinical, metabolic, and genetic characterization of hereditary methemoglobinemia caused by cytochrome b5 reductase deficiency in cats." J Vet Intern Med 33(6):2725-2731.

Myocardiopathie hypertrophique liée à *ALMS1* 2021

La myocardiopathie hypertrophique est la maladie cardiaque la plus courante chez le chat avec des fréquences variables entre les races.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat*
HCM	*ALMS1*	c.7384G>C	N/N	

Races principalement concernées : American/Exotic Shorthair, Munchkin, Scottish Fold, Sphynx

* *Le mode de transmission n'est pas clair et l'association de ce variant avec des symptômes d'HCM non plus.*

Références scientifiques
2021 Meurs et al., "A deleterious mutation in the ALMS1 gene in a naturally occurring model of hypertrophic cardiomyopathy in the Sphynx cat." Orphanet J Rare Diseases 16(108).

Myocardiopathie hypertrophique liée à *MYH7* 2019

La myocardiopathie hypertrophique est la maladie cardiaque la plus courante chez le chat avec des fréquences variables entre les races.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat*
HCM	*MYH7*	c.5647G>A	N/N	

* *Le mode de transmission n'est pas clair et l'association de ce variant avec des symptômes d'HCM non plus.*

Références scientifiques
2019 Schipper et al., "A feline orthologue of the human MYH7 c.5647G>A (p.(Glu1883Lys)) variant causes hypertrophic cardiomyopathy in a Domestic Shorthair cat." Eur J Hum Genet 27(11):1724-1730.

Myopathie myotubulaire 2022

La myopathie myotubulaire est caractérisée par des difficultés progressives à marcher et une faiblesse générale.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
XLMTM	*MTM1*	c.455C>T	N/N	

Races principalement concernées : Maine Coone

Références scientifiques
2022 Kopke et al., "X-linked myotubular myopathy associated with an MTM1 variant in a Maine coon cat." J Vet Intern Med 36(5):1800-1805.

Osteochondromatose 2022

L'ostéochondromatose provoque l'apparition de masses sur les os, qui peuvent entraîner une détérioration des articulations.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
OC	*EXT1*	c.1468dupC	N/N	

Références scientifiques
2022 Fujii et al., "A frameshift variant in the EXT1 gene in a feline leukemia virus-negative cat with osteochondromatosis." Anim Genet 53(5):696-699.

new

Les nouveaux variants

Ostéogenèse imparfaite — 2022

L'ostéogenèse imparfaite est une maladie héréditaire qui provoque des os fragiles qui se cassent facilement. On l'appelle aussi la maladie des os de verre.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
OI	*CREB3L1*	c.370_371delTG	N/N	

Références scientifiques
2022 Takanosu et al., "Severe osteogenesis imperfecta caused by CREB3L1 mutation in a cat." J Vet Diag Invest 34(3):558-563.

Nævus épidermique — 2019

Les symptômes du nævus épidermique verruqueux inflammatoire linéaire sont des plaques de peau hyperpigmentée, épaisse, érythémateuse, avec une perte de poils, sur la tête, les pattes et les coussinets.

Le gène *NSDHL* se trouve sur le chromosome X. Les mâles porteurs de la mutation de cette maladie ne peuvent pas survivre. Les femelles avec une copie de la mutation sont atteints.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
NEVIL	*NSDHL*	c.397A>G	N/N	

Références scientifiques
2019 De Lucia et al., "Genetic variant in the NSDHL gene in a cat with multiple congenital lesions resembling inflammatory linear verrucous epidermal nevi." Vet Dermatol 30(1):64-e18.

Polykystose rénale (PKD2) — 2021

La polykystose rénale est un trouble rénal qui se caractérise par la présence de kystes dans les reins.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
PKD2	*PKD2*	c.2211del	N/N	

Races principalement concernées : Sibérien

Références scientifiques
2021 Rodney et al., "A domestic cat whole exome sequencing resource for trait discovery." Scientific Reports 11(1):7159.

Syndrome d'Ehlers-Danlos — 2022

Le syndrome d'Ehlers-Danlos est une maladie héréditaire affectant le collagène. Les chats atteints ont une peau trop élastique et fine qui peut former des plis excessifs autour du visage et est sujette aux lésions. Ils peuvent aussi présenter des anomalies de la démarche et de la douleur à la palpation des articulations.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Génotype	Résultat
SED	*COL5A1*	c.3514A>T	N/N	

Races principalement concernées : Bombay

Références scientifiques
2022 Kiener et al., "Independent COL5A1 Variants in Cats with Ehlers-Danlos Syndrome." BMC Vet Res 8:207.

CONTACTEZ-NOUS

FELOME

54 rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine
FRANCE

Tél : +33 (0)6 40 41 26 21
Mail : contact@felome.com

www.felome.fr

Suivez-nous

@felomegenetics