



Bilan Éleveur

** Seul un vétérinaire peut formuler un diagnostic de maladie chez votre chat.*

- 02** Formulaire Vétérinaire (Optionnel)
- 03** Comment utiliser cette analyse génétique
- 03** Diversité Génétique Hétérozygotie

Rapport Santé

- 04** Groupe sanguin
- 04** Sensibilité médicamenteuse
- 05** Maladies rénales et urinaires
- 06** Myocardiopathie
- 07** Maladies oculaire
- 08** Troubles métaboliques et endocriniens
- 12** Troubles du système nerveux
- 12** Troubles sanguins et immunitaires
- 14** Troubles musculosquelettiques
- 16** Troubles dermatologiques
- 17** Morphologie développementale

Rapport Traits

- 18** Couleur et motif du pelage
- 21** Type du pelage
- 23** Couleur des Yeux
- 24** Morphologie

Suivez-nous **@felomegenetics**



Numéro ID : 000 000 000 000 000

Sexe : Femelle

Nom du chat : Antoinette

Date : 01 août 2025

ID kit : S04KIT00000

Nom du client : Jean Michel

Formulaire Vétérinaire

version 23/06/2025

Formulaire de demande d'analyses génétiques

Numéro du kit*

S 0 4 K I T 0 0 0 0 0

Date du prélèvement*

0 1 0 8 2 0 2 5

*Champ obligatoire

1. Section propriétaire de l'animal

Nom*

Prénom*

Email*

Téléphone*

Adresse*

Code postal*

Ville*

2. Section animal

Race*

Sexe*

Femelle ☐

Mâle ☐

Nom Carte ICAD*

Numéro d'identification*

Formulaire non-utilisé
pour ce prélèvement.

3. Choix des analyses génétiques

Choix de l'analyse*

Blas génétique ☐

Analyse unitaire ☐

Choix 1 : _____

Choix 2 : _____

Choix 3 : _____

Pack de race ☐

4. Section réservée au vétérinaire

Nom*

Prénom*

Email*

Téléphone*

Adresse*

Code postal*

Ville*

Numéro d'ordre*

Tampon vétérinaire*

Signature vétérinaire*

Le vétérinaire certifie ne pas être ni l'éleveur, ni le propriétaire du chat. Le vétérinaire réalise lui-même le prélèvement après avoir vérifié le n° d'identification de l'animal. L'envoi de l'échantillon au laboratoire est la responsabilité du vétérinaire. Il devra utiliser l'enveloppe retour fournie par Felome avec le kit.



FELOME

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

www.felome.fr
contact@felome.com

page 2 de 24

Comment utiliser cette analyse génétique



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 (pour les maladies)

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



Probable (pour les traits)

Votre chat est susceptible de présenter ce trait ou cette caractéristique physique.

- 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.

% Diversité Génétique Hétérozygotie

Le pourcentage d'hétérozygotie de votre chat est de : **28 %**

Des variants génétiques découverts récemment . . .

Quelques variants génétiques ont été publiés au sein de la communauté scientifique au cours des 5 dernières années. En raison de leur nouveauté, la fréquence et l'importance de ces variants dans les populations de 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 étudiés.



Numéro ID : 000 000 000 000 000

Sexe : Femelle

Nom du chat : Antoinette

Date : 01 août 2025

ID kit : S04KIT00000

Nom du client : Jean Michel



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.

Groupe sanguin génétique de votre chat :

A

Porteur B

Non-Porteur C

Note : Le typage sanguin par ADN peut ne pas correspondre aux résultats sérologiques pour un faible pourcentage d'individus (<1%) 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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat	
Type B	<i>CMAH</i>	c.179G>T	récessif	A/A	Non-porteur	
Type B	<i>CMAH</i>	c.268T>A	récessif	A/b	Porteur	
Type B	<i>CMAH</i>	c.1322delT	récessif	A/A	Non-porteur	
Type C (AB) **	<i>CMAH</i>	c.364C>T	récessif	A/A	Non-porteur	

** Ce variant est rare et principalement observé chez le Ragdoll.

Références scientifiques

- 2007 Bighignoli et al., "Cytidine monophospho-N-acetylneuraminic acid hydroxylase (*CMAH*) mutations associated with the domestic cat AB blood group." *BMC Genet* 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 Anim Pract* 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.
2022 Anderson et al., "Genetic epidemiology of blood type, disease and trait variants, and genome-wide genetic diversity in over 11,000 domestic cats." *PLoS Genet* 18(6).



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.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat	
MDR1	<i>ABCB1</i>	c.1930_1931delTC	récessif	N/N	Non-porteur	



Races principalement concernées : Angora Turc, Balinais, 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., "ABCB1 1930_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.



Résistance à l'infection par le FIV

Un variant génétique a été identifié 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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat	
Rés	<i>APOBEC3</i>	c.193_194GC>AT	dominant	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.



Numéro ID : 000 000 000 000 000

Sexe : Femelle

Nom du chat : Antoinette

Date : 01 août 2025

ID kit : S04KIT00000

Nom du client : Jean Michel



Maladies rénales et urinaires

Cystinurie

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

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat	
Type IA	SLC3A1	c.1342C>T	récessif	N/N	Non-porteur	●
Type B	SLC7A9	c.881T>A	récessif	N/N	Non-porteur	●



Races principalement concernées (Type B) : Chats de maison, Maine Coon, Siamois, Sibérien, Sphynx

Références scientifiques

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

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

Hyperoxalurie

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

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat	
Type II (PH2)	GRHPR	Splicing G>A	récessif	N/N	Non-porteur	●

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

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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat	
PKD1	PKD1	c.10063C>A	dominant	N/N	Non-porteur	●
PKD2	PKD2	c.2211del	dominant	N/N	Non-porteur	●



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



Races principalement concernées (PKD2) : Sibérien



Que pouvez-vous constater de vous-même avant la visite chez le vétérinaire?

La polykystose rénale 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

2004 Lyons et al., "Feline polycystic kidney disease mutation identified in PKD1." J Am Soc Nephrol 15(10):2548-55.

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



Numéro ID : 000 000 000 000 000

Date : 01 août 2025

Sexe : Femelle

ID kit : S04KIT00000

Nom du chat : Antoinette

Nom du client : Jean Michel



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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
HCM-MC	MYBPC3	c.91G>C (A31P)	dominant **	N/N	Non-porteur

**** Dominant à pénétrance incomplète :** 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.



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



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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
HCM-R	MYBPC3	c.2460C>T (R820W)	dominant **	N/N	Non-porteur

**** Dominant à pénétrance incomplète :** 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.



Races principalement concernées (HCM-R) : Ragdoll



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 œdème ou une effusion pleurale) ou de paralysie postérieure. Ces symptômes peuvent se développer de 3 mois à 17 ans d'âge.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
HCM-A	ALMS1	c.7384G>C	inconnu ***	N/N	Non-porteur
HCM-H	MYH7	c.5647G>A	inconnu ***	N/N	Non-porteur

******* L'importance de ce variant dans le développement d'une myocardiopathie hypertrophique ainsi que le mode de transmission exact restent encore sujet à controverse.



Races principalement concernées (HCM-A) : American/Exotic Shorthair, Munchkin, Scottish Fold, Sphynx

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.

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.

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).

2024 Boeykens et al., "Classification of feline hypertrophic cardiomyopathy-associated gene variants according to the American College of Medical Genetics and Genomics guidelines." Front Vet Sci 11(1327081).



Numéro ID : 000 000 000 000 000

Sexe : Femelle

Nom du chat : Antoinette

Date : 01 août 2025

ID kit : S04KIT00000

Nom du client : Jean Michel



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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
PRA-b	KIF3B	c.1000G>A	récessif	N/N	Non-porteur



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 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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
PRA-pd	AIP1L1	c.577C>T	récessif	N/N	Non-porteur



Races principalement concernées : Persan/Exotic shorthair

Références scientifiques

2016 Lyons et al., "Whole genome sequencing in cats, identifies new models for blindness in AIP1L1 and somite segmentation in HES7." BMC Genomics 17:265.

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'électrorétinographie 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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
PRA-rdAc	CEP290	IVS50+9T>G	récessif	N/N	Non-porteur



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.

FELOME

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCEwww.felome.fr
contact@felome.com

page 7 de 24

Numéro ID : 000 000 000 000 000

Sexe : Femelle

Nom du chat : Antoinette

Date : 01 août 2025

ID kit : S04KIT00000

Nom du client : Jean Michel

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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
Rdy	<i>CRX</i>	c.546delC	dominant **	N/N	Non-porteur

** Dominant à pénétrance incomplète



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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
PCG	<i>LTBP2</i>	c.1449_1452dup	récessif	N/N	Non-porteur



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

Acidurie L-2-hydroxyglutarique

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

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
2HGA	<i>L2HGDH</i>	c.1301A>G	récessif	N/N	Non-porteur

Références scientifiques

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

Céroïdes-lipofuscinoses neuronales

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

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
Type 6A (CLN6)	<i>CLN6</i>	c.668G>A	récessif	N/N	Non-porteur
Type 7 (CLN7)	<i>MFSD8</i>	c.780delT	récessif	N/N	Non-porteur

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.

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.



FELOME

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

www.felome.fr
contact@felome.com

page 8 de 24

Numéro ID : 000 000 000 000 000

Sexe : Femelle

Nom du chat : Antoinette

Date : 01 août 2025

ID kit : S04KIT00000

Nom du client : Jean Michel

Déficiences en dihydropyrimidinase

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

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
DHP	<i>DPYS</i>	c.1303G>A	récessif	N/N	Non-porteur

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

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

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
Type I (GM1)	<i>GLB1</i>	c.1448G>C	récessif	N/N	Non-porteur
Type IIA (GM2A)	<i>GM2A</i>	c.516_519delGGTC	récessif	N/N	Non-porteur
Type II (GM2)	<i>HEXB</i>	c.1467_1491inv	récessif	N/N	Non-porteur
Type II (GM2)	<i>HEXB</i>	c.667C>T	récessif	N/N	Non-porteur
Type II (GM2-B)	<i>HEXB</i>	c.1244-8_1250del	récessif	N/N	Non-porteur
Type II (GM2-K)	<i>HEXB</i>	c.39delC	récessif	N/N	Non-porteur



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.



Races principalement concernées (GM1) : Havana Brown, Korat, Siamois, Oriental, Balinaise, Mandarin, Peterbald, Thai, non valide pour le Burmese



Que pouvez-vous constater de vous-même avant la visite chez le vétérinaire?

Les signes cliniques (**GM1**) 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.



Races principalement concernées (GM2-B) : Asian, Burmese, 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.



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.

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.

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

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 gene causing Sandhoff disease in a family of Japanese domestic cats." Res Vet Sci 82:54-60.

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

2009 Bradbury et al., "Neurodegenerative lysosomal storage disease in European Burmese cats with hexosaminidase beta-subunit deficiency." Mol Genet Metab 97(1):53-9.



Numéro ID : 000 000 000 000 000

Sexe : Femelle

Nom du chat : Antoinette

Date : 01 août 2025

ID kit : S04KIT00000

Nom du client : Jean Michel

Glycogénose, Type IV (GSD4)

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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
GSD4	<i>GBE1</i>	334 bp ins 5'-6.2kb del	récessif	N/N	Non-porteur



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.

Hyperlipoprotéïnémie

L'hyperlipoprotéïnémie entraîne des défauts de croissance, des dépôts graisseux dans la peau et des défauts rétinien.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
HLP	<i>LPL</i>	c.1315G>A	récessif	N/N	Non-porteur

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.

Hyperplasie congénitale des surrénales

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

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
HCS	<i>CYP11B1</i>	c.1151G>A	récessif	N/N	Non-porteur

Références scientifiques

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

Hypogonadisme

L'hypogonadisme hypogonadotrope est une cause de puberté incomplète.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
HH	<i>TAC3</i>	c.220G>A	récessif	N/N	Non-porteur

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

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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
HT (variant 2015)	<i>TPO</i>	c.1333G>A	récessif	N/N	Non-porteur
HT (variant 2022)	<i>TPO</i>	c.430G>A	récessif	N/N	Non-porteur



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

Références scientifiques

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

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.



FELOME

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

www.felome.fr
contact@felome.com

page 10 de 24

Numéro ID : 000 000 000 000 000

Date : 01 août 2025

Sexe : Femelle

ID kit : S04KIT00000

Nom du chat : Antoinette

Nom du client : Jean Michel

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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat	
WD	<i>ATP7B</i>	c.3890C>G	récessif	N/N	Non-porteur	●

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

La mucopolysaccharidose est due à un déficit en enzyme alpha-L-iduronidase (Type I), à un déficit en N-acétylgalactosamine 4-sulfatase (Type VI) ou à un déficit en bêta-glucuronidase (Type VII). Les symptômes sont variés.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat	
Type I (MPSI)	<i>IDUA</i>	c.1042_1044delCGA	récessif	N/N	Non-porteur	●
Type VI (MPSVI)	<i>ARSB</i>	c.1427T>C	récessif	N/N	Non-porteur	●
Type VI (MPSVI)	<i>ARSB</i>	c.1558G>A	récessif	N/N	Non-porteur	●
Type VII (MPSVII)	<i>GUSB</i>	c.1051G>A	récessif	N/N	Non-porteur	●
Type VII (MPSVII)	<i>GUSB</i>	c.[1423T>G;1426C>T]	récessif	N/N	Non-porteur	●



Races principalement concernées (Type VI) : 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.

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

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.

Porphyrie aiguë intermittente

La porphyrie aiguë intermittente est causée 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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat	
AIP	<i>HMBS</i>	c.826-1G>A	dominant	N/N	Non-porteur	●
AIP	<i>HMBS</i>	c.842_844delGAG	dominant	N/N	Non-porteur	●
AIP	<i>HMBS</i>	c.107_110delACAG	dominant	N/N	Non-porteur	●
AIP	<i>HMBS</i>	c.189dupT	dominant	N/N	Non-porteur	●
AIP	<i>HMBS</i>	c.250G>A	dominant	N/N	Non-porteur	●

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 causée 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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat	
PEC	<i>UROS</i>	c.[140C>T;331G>A]	récessif	N/N	Non-porteur	●

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.



FELOME

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

www.felome.fr
contact@felome.com

page 11 de 24

Numéro ID : 000 000 000 000 000

Sexe : Femelle

Nom du chat : Antoinette

Date : 01 août 2025

ID kit : S04KIT00000

Nom du client : Jean Michel

Sphingomyélinose (Maladie de Niemann-Pick)

La sphingomyélinose (ou la maladie de Niemann-Pick) est une maladie lysosomiale. Le Type A est une maladie neurodégénérative et multiviscérale. Le Type C entraîne une détérioration neurologique et une mort prématurée.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat	
Type A (NPA)	<i>SMPD1</i>	c.1017G>A	récessif	N/N	Non-porteur	
Type C1 (NPC1)	<i>NPC1</i>	c.2864G>C	récessif	N/N	Non-porteur	
Type C2 (NPC2)	<i>NPC2</i>	c.82+5G>A	récessif	N/N	Non-porteur	

Références scientifiques

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

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.

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



Troubles du système nerveux

Encéphalopathie épileptique (EE)

L'encéphalopathie épileptique (EE) est une maladie rare provoquant des crises d'épilepsie et des troubles du comportement, apparaissant dès l'âge de 3 à 4 mois.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
EE	pas encore disponible - le test EE est en cours d'ajout à notre rapport (prévue pour septembre 2025)				Non-porteur 



Races principalement concernées : Bengal

Références scientifiques

2025 Kaczmarek et al., "Epileptic encephalopathy in a young Bengal cat caused by CAD deficiency. Sci Rep 15:13506.



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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat	
PKDef	<i>PKLR</i>	c.693+304 G>A	récessif	PKDef/PKDef	A risque	



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

**FELOME**

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

www.felome.fr
contact@felome.com

page 12 de 24

Numéro ID : 000 000 000 000 000

Date : 01 août 2025

Sexe : Femelle

ID kit : S04KIT00000

Nom du chat : Antoinette

Nom du client : Jean Michel

Déficience en Facteur IX (Hémophilie B)

Les chats avec hémophilie B (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. La maladie est plus souvent observée chez les mâles. Les femelles avec deux copies de la mutation (une sur chaque chromosome X) sont atteintes.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat	
F9	<i>F9</i>	c.383G>A	récessif lié à l'X	N/N	Non-porteur	●
F9	<i>F9</i>	c.1150C>T	récessif lié à l'X	N/N	Non-porteur	●

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.

Déficience en Facteur XI (Hémophilie C)

Les symptômes d'hémophilie C (déficit en facteur XI) peuvent inclure de l'anémie, des saignements gingivaux ou des saignements prolongés après un traumatisme ou une intervention chirurgicale.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat	
F11	<i>F11</i>	c.1546G>A	récessif	N/N	Non-porteur	●



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.

Déficience en Facteur XII

La déficience en Facteur XII chez le chat correspond à une activité réduite d'un facteur de coagulation. Ces variants peuvent prolonger le temps de coagulation du sang, mais leur lien avec un risque accru de saignement reste à confirmer par des études sur de plus grandes populations de chats domestiques.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat	
F12	<i>F12</i>	c.1631G>C	récessif	N/N	Non-porteur	●
F12	<i>F12</i>	c.1321delC	récessif	N/F12	Porteur	●

Références scientifiques

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.

2019 Maruyama et al., "Factor XII deficiency is common in domestic cats and associated with two high frequency F12 mutations. Gene 706:6-12.

Méthémoglobinémie

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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat	
MetHb	<i>CYB5R3</i>	c.625G>A	récessif	N/N	Non-porteur	●
MetHb	<i>CYB5R3</i>	c.232-1G>C	récessif	N/N	Non-porteur	●

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.

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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat	
ALPS	<i>FASLG</i>	c.418dupA	récessif	N/N	Non-porteur	●



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.



FELOME

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

www.felome.fr
contact@felome.com

page 13 de 24

Numéro ID : 000 000 000 000 000

Date : 01 août 2025

Sexe : Femelle

ID kit : S04KIT00000

Nom du chat : Antoinette

Nom du client : Jean Michel

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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
NUDE	FOXN1	c.1030_1033 delCTGT	récessif	N/N	Non-porteur



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 sécrète 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 (SMA)

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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
SMA	LIX1 / LNPEP	140kb del exons 4-6	récessif	N/N	Non-porteur



Races principalement concernées : Maine Coon



Que pouvez-vous constater de vous-même avant la visite chez le vétérinaire?

Les symptômes se développent 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.

Fibrodysplasie ossifiante progressive

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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
FOP	ACVR1	c.617G>A	dominant	N/N	Non-porteur

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.


FELOME

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

www.felome.fr
contact@felome.com

page 14 de 24

Numéro ID : 000 000 000 000 000

Sexe : Femelle

Nom du chat : Antoinette

Date : 01 août 2025

ID kit : S04KIT00000

Nom du client : Jean Michel

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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
HK	<i>WNK4</i>	c.2899C>T	récessif	N/N	Non-porteur



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.

Myopathie myotubulaire

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

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
XLMTM	<i>MTM1</i>	c.455C>T	récessif lié à l'X	N/N	Non-porteur



Races principalement concernées : Maine Coon

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.

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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
MC	<i>CLCN</i>	c.1930+1G>T	récessif	N/N	Non-porteur

Références scientifiques

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

Osteochondromatose

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

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
OC	<i>EXT1</i>	c.1468dupC	dominant	N/N	Non-porteur

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.

Ostéogénèse imparfaite

L'ostéogénèse 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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
OI	<i>CREB3L1</i>	c.370_371delTG	récessif	N/N	Non-porteur

Références scientifiques

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



Numéro ID : 000 000 000 000 000

Sexe : Femelle

Nom du chat : Antoinette

Date : 01 août 2025

ID kit : S04KIT00000

Nom du client : Jean Michel

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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
VDDR	<i>CYP27B1</i>	c.637G>T	récessif	N/N	Non-porteur

Références scientifiques

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

Spasticité (Syndrome Myasthénie Congénitale)

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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
CMS	<i>COLQ</i>	c.1190G>A	récessif	N/N	Non-porteur



Races principalement concernées : Devon Rex, Sphynx



Que pouvez-vous constater de vous-même avant la visite chez le vétérinaire? Les symptômes apparaissent entre 3 et 23 semaines et peuvent inclure : faiblesse musculaire, difficultés à manger, problèmes articulaires, respiration difficile, strabisme, et dans les cas graves, des troubles neurologiques ou des convulsions. Un traitement médical existe.

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.

**Troubles dermatologiques****Acrodermatite entéropathique**

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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
AE	<i>SLC39A4</i>	c.1057G>C	récessif	N/N	Non-porteur



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.

Épidermolyse bulleuse simple

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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
EBS	<i>KRT14</i>	c.979C>T	récessif	N/N	Non-porteur

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.

Hypotrichose liée à DSG4

Les chats atteints par des mutations du gène *DSG4* ont de grandes plages d'hypotrichose ou d'alopécie.

L'hypotrichose associée au gène *DSG4* est différente de celles du Sphynx, du Donskoy et du Peterbald.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
Hyp	<i>DSG4</i>	c.76delA	récessif	N/N	Non-porteur
Hyp	<i>DSG4</i>	c.1777delC	récessif	N/N	Non-porteur

Références scientifiques

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

**FELOME**

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

www.felome.fr
contact@felome.com

page 16 de 24

Numéro ID : 000 000 000 000 000

Sexe : Femelle

Nom du chat : Antoinette

Date : 01 août 2025

ID kit : S04KIT00000

Nom du client : Jean Michel

Nævus épidermique

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 atteintes.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
NEVIL	NSDHL	c.397A>G	semi-dominant lié à l'X	N/N	Non-porteur

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.

Syndrome d'Ehlers-Danlos

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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
EDS	COL5A1	c.3514A>T	dominant	N/N	Non-porteur



Races principalement concernées : Bombay

Références scientifiques

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



Morphologie développementale

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 malformations (dysplasie frontonasale) et ne survivent pas.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
BHD	ALX1	c.496delCTCTCAGGACTG	dominant	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.

Dysgénésie cérébrale

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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
DC	PEA15	c.176delA	récessif	N/N	Non-porteur

Références scientifiques

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



Numéro ID : 000 000 000 000 000

Sexe : Femelle

Nom du chat : Antoinette

Date : 01 août 2025

ID kit : S04KIT00000

Nom du client : Jean Michel



Couleur et 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. La perturbation du gène *ASIP* est une raison courante pour un pelage noir uni à cause de l'absence des poils agoutis.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat*
Solide (a) non-Agouti	<i>ASIP</i>	c.122_123delCA	récessif	a/a	Probable



* La trait Solide (non-Agouti) peut être masqué par d'autres facteurs génétiques, notamment Dominant Orange.

Références scientifiques

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

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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
Charcoal (APb)	<i>ASIP</i>	c.142T>C	dominant **	A/A	Non-porteur



** Dominant à pénétrance incomplète : Les chats avec le génotype **APb/a** devraient présenter la coloration Charcoal.



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 B - Marron

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

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat*
Chocolat (b)	<i>TYRP1</i>	c.1261+5G>A	récessif	B/b	Porteur
Cannelle (bl)	<i>TYRP1</i>	c.298C>T	récessif	B/B	Non-porteur



* Les chats avec le génotype **b/bl** auront une robe **Chocolat** et seront porteurs du **Cannelle**.

* La couleur finale peut être influencée par d'autres facteurs génétiques, notamment Dominant White ou Dominant Orange.

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.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
Albinisme (c)	<i>TYR</i>	c.975delC	récessif	C/C	Non-porteur
Albinisme (c2)	<i>TYR</i>	c.1204C>T	récessif	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.



FELOME

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

www.felome.fr
contact@felome.com

Numéro ID : 000 000 000 000 000

Date : 01 août 2025

Sexe : Femelle

ID kit : S04KIT00000

Nom du chat : Antoinette

Nom du client : Jean Michel

Locus C – Couleur (Colorpoint, Sépia et Mink)

Le patron colorpoint (ou Point) 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.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat	
Point (cs)	<i>TYR</i>	p.G302R	récessif	C/C	Non-porteur	
Sepia (cb)	<i>TYR</i>	c.715G>T	récessif	C/C	Non-porteur	
Mink (cb et cs)	<i>TYR</i>	c.715G>T; p.G302R	récessif	-	-	



Races principalement concernées : Siamois (Point), Burmese (Sepia), Tonkinoise (Mink)

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 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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat	
Dilution (d)	<i>MLPH</i>	c.83delT	récessif	D/D	Non-porteur	

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.

Locus E - Extension

Les modifications de couleur Ambre, Copal/Carnelian et Russet entraînent le remplacement progressif du pigment noir (eumélanine) au profit du pigment roux (phéomélanine).

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat*	
Ambre (e)	<i>MC1R</i>	c.250G>A	récessif	E/E	Non-porteur	
Copal/Carnelian (ec)	<i>MC1R</i>	c.640_669del	récessif	E/E	Non-porteur	
Russet (er)	<i>MC1R</i>	c.440_442del	récessif	E/E	Non-porteur	

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



Races principalement concernées : Norvégien (Ambre), Kurilian Bobtail (Copal/Carnelian), Burmese (Russet)

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 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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat	
Gantage (g)	<i>KIT</i>	c.1035_1036delinsCA	récessif	G/G	Non-porteur	

Références scientifiques

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



Numéro ID : 000 000 000 000 000

Date : 01 août 2025

Sexe : Femelle

ID kit : S04KIT00000

Nom du chat : Antoinette

Nom du client : Jean Michel

Locus O - Orange

Le variant Orange (O) lié au chromosome X entraîne la suppression du pigment noir (eumélanine) tout en favorisant la coloration orange (phéomélanine). Comme les mâles ne possèdent qu'un seul chromosome X, ils sont beaucoup plus susceptibles que les femelles d'être entièrement Orange. L'inactivation en mosaïque du chromosome X entraîne Tortoiseshell (mélange de noir et d'orange) ou Calico (mélange de noir, d'orange et de blanc), qui sont presque exclusivement observées chez les femelles.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
Orange (O)	ARHGAP36	deletion	lié à l'X	o/o	Non-porteur

Références scientifiques

2025 Toh et al., "A deletion at the X-linked ARHGAP36 gene locus is associated with the orange coloration of tortoiseshell and calico cats." Curr Biol 35:2816-2825.e3, 2025.
2025 Kaelin et al., "Molecular and genetic characterization of sex-linked orange coat color in the domestic cat." Curr Biol 35:2826-2836.e5.

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). Il est possible d'être Tabby blotched avec une copie de deux variants différents.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat*
Blotched (Tab2)	LVRN	c.176C>A (S59X)	récessif	TaM/TaM	Non-porteur
Blotched (Tab3)	LVRN	c.2522G>A (W841X)	récessif	TaM/TaM	Non-porteur

* Le motif Tabby peut être masqué par d'autres facteurs, notamment 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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
Tiqueté (TiA)	DKK4	c.188G>A	dominant	Ti/Ti	Non-porteur
Tiqueté (TiCK)	DKK4	c.53C>T	dominant	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.

Locus W - Dominant White

Le pelage blanc uni (Dominant White) est déterminé par un allèle du gène KIT. Ce trait 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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
Dominant White (W)	KIT	insertion	dominant	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 4:1881-91, 2014.

Locus W - White Spotting

La présence de panachure (taches blanches dans le pelage, White Spotting) 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 %) ou bicolore (de 25 à 50 %).

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
White Spotting (Ws)	KIT	insertion	dominant	Ws/w	Probable

Références scientifiques

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



FELOME

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

www.felome.fr
contact@felome.com

Numéro ID : 000 000 000 000 000

Sexe : Femelle

Nom du chat : Antoinette

Date : 01 août 2025

ID kit : S04KIT00000

Nom du client : Jean Michel

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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat	
Copper (wbBSH)	CORIN	c.2425C>T	récessif	Wb/Wb	Non-porteur	
Extreme Sunshine (wbeSIB)	CORIN	c.839G>A	récessif	Wb/Wb	Non-porteur	
Sunshine (wbSIB)	CORIN	c.2383C>T	récessif	Wb/Wb	Non-porteur	



Races principalement concernées : British Shorthair (Copper), Sibérien (Extreme Sunshine, Sunshine)

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.

Glitter

Le Glitter est une caractéristique qui donne au pelage un éclat brillant et pailleté et une texture douce.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat	
Glitter (gl)	FGFR2	insertion	récessif	w/w	Non-porteur	



Races principalement concernées : Bengal, Mau Égyptien, Toyger

Références scientifiques

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



Type du pelage

Hypotrichose et rouan (Lykoï)

Les chats de race Lykoï 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. Il est possible d'avoir l'apparence de Lykoï avec une copie de deux variants différents.

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



Races principalement concernées : Lykoï

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.



Numéro ID : 000 000 000 000 000

Sexe : Femelle

Nom du chat : Antoinette

Date : 01 août 2025

ID kit : S04KIT00000

Nom du client : Jean Michel

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*. Il est possible d'avoir le poil long ou mi-long avec une copie de deux variants différents.

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



M1 : Ragdoll

M2 : Norvégien

M3 : Maine Coon, Ragdoll

M4 : Chats de maison

M5 : 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 Genetics 140(11):1517-1523.

Nudité (Hairless, Hr)

La nudité chez le Sphynx est déterminé par le gène *KRT71*. Les chats porteurs d'une copie de Hairless et d'une copie de Devon Rex (génotype Hr/Re) présentent également le trait Nudité.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
Hairless (hr)	<i>KRT71</i>	c.816+1G>A	récessif	Hr/Hr	Non-porteur



Races principalement concernées : Sphynx

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)

Un pelage cranté (appelés Curly ou Rexing) est déterminé par plusieurs gènes différents.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
Devon Rex (re)	<i>KRT71</i>	c.1108-4_1184 delinsAGTTGGAG	récessif	Re/Re	Non-porteur
Selkirk Rex (Se)	<i>KRT71</i>	c.445-1G>C	dominant**	se/se	Non-porteur
Cornish Rex (r)	<i>LPAR6</i>	c.250_253delTTTG	récessif	N/N	Non-porteur
Ural Rex (r)	<i>LIPH</i>	c.477_483del	récessif	N/N	Non-porteur

**** Dominant à pénétrance incomplète**



Races principalement concernées : Devon Rex (re), Selkirk Rex (Se), Cornish Rex (r), Ural Rex (r)

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.
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.
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.



Numéro ID : 000 000 000 000 000

Sexe : Femelle

Nom du chat : Antoinette

Date : 01 août 2025

ID kit : S04KIT00000

Nom du client : Jean Michel

Traits



Couleur des Yeux

Albinisme oculocutané incomplet (Pink-eye)

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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
Pink-eye	<i>HPS5</i>	c.2571-1G>A	récessif	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.

Dominant Blue Eyes (DBE)

Dominant Blue Eyes (DBE) est un trait résultant de plusieurs variants du gène *PAX3*. Le DBE se caractérise par une perte de pigmentation de l'iris, accompagnée des taches blanches variables, et, dans certains cas, d'une surdité neurosensorielle. Le variant DBE-Re (connu des éleveurs sous le nom de « Rociri Elvis ») a été découvert au sein d'une lignée néerlandaise de Maine Coon. **Les chats avec le variant DBE-Re ne doivent pas être utilisés pour la reproduction.** Le variant DBE-Cel peut entraîner deux yeux bleus ou des yeux particolores accompagnée des taches blanches variables. Il n'est pas lié à des problèmes de santé. Certains chats avec le variant DBE-Cel ne présenteront pas le phénotype des yeux bleus. Le variant DBE-Alt n'est généralement pas associé à des problèmes de santé, à l'exception de certains chats porteurs de deux copies (au lieu d'une seule), qui peuvent être atteints de surdité. Les accouplements entre deux porteurs du DBE, ainsi que le croisement de différents variants DBE, devraient généralement être évités.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
DBE-Re	<i>PAX3</i>	c.937C>T	dominant	N/N	Non-porteur
DBE-Alt	<i>PAX3</i>	insertion (RD-114)	dominant	N/N	Non-porteur

DBE-Cel pas encore disponible - le test DBE-CEL est en cours d'ajout à notre rapport (prévue pour septembre 2025) Non-porteur

** Dominant à pénétrance incomplète



DBE-Re : Maine Coon

DBE-Alt : Altai, British Longhair, British Shorthair, Persan, Ragdoll, Sphynx

**DBE-Cel : Céleste, Maine Coon, Sibérien

Références scientifiques

2024 Garces et al., "PAX3 haploinsufficiency in Maine Coon cats with dominant blue eyes and hearing loss resembling the human Waardenburg syndrome." G3 14:9.

2024 Abitbol et al., "Different Founding Effects Underlie Dominant Blue Eyes (DBE) in the Domestic Cat." Animals 14:1845.

2024 Abitbol et al., "A PAX3 insertion in the Celestial breed and certain feline breeding lines with dominant blue eyes." Animal Genetics 55:670-675.



FELOME

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

www.felome.fr
contact@felome.com

page 23 de 24

Numéro ID : 000 000 000 000 000

Sexe : Femelle

Nom du chat : Antoinette

Date : 01 août 2025

ID kit : S04KIT00000

Nom du client : Jean Michel

Traits



Morphologie

Oreilles Plîées (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)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
Fold (Fd)	<i>TRPV4</i>	c.1024G>T	dominant	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.

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 identifiés.**

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
Polydactylie (UK1)	<i>LMBR1</i>	c.257G>C	dominant	N/N	Non-porteur
Polydactylie (UK2)	<i>LMBR1</i>	c.481A>T	dominant	N/N	Non-porteur
Polydactylie (Hw)	<i>LMBR1</i>	c.479A>G	dominant	N/N	Non-porteur



Races principalement concernées : **Chats de maison (UK1, UK2, Hw), Pixie Bob (Hw), Maine Coon (Hw)**

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

Une queue raccourcie peut être déterminée par les gènes *HES7* et *T*.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Résultat
Queue courte (JBT)	<i>HES7</i>	c.5A>G	dominant	N/N	Non-porteur
Queue courte (Mx1)	<i>T</i>	c.998delT	dominant	N/N	Non-porteur
Queue courte (Mx2)	<i>T</i>	c.998_1014dup17delGCC	dominant	N/N	Non-porteur
Queue courte (Mx3)	<i>T</i>	c.1169delC	dominant	N/N	Non-porteur
Queue courte (Mx4)	<i>T</i>	c.1199delC	dominant	N/N	Non-porteur



Races principalement concernées : **Japanese Bobtail (JBT), American Bobtail (Mx1-4), Manx (Mx1-4), Pixie Bob (Mx1-4)**

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.

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.



FELOME

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

www.felome.fr
contact@felome.com

page 24 de 24