

BILAN GÉNÉTIQUE

Felome

version 20260209



350+ Variants génétiques



70+ Variants de maladies héréditaires



55+ Traits et couleurs



Groupe sanguin génétique



Sensibilité médicamenteuse



Proximité de race

Suivez-nous

@felomegenetics



FELOME

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

www.felome.fr
Mail : contact@felome.com

page 1 de 40

SOMMAIRE

Informations générales	3
Comment utiliser cette analyse génétique	3
Guide d'interprétation des résultats	4
Comprendre la terminologie génétique	5
Les groupes de races de chats	7
 Proximité de race	 9
 Aperçu des résultats	 10
Résumé Santé	10
Résumé Traits	11
% Diversité Génétique Hétérozygotie	11
 Groupe sanguin	 12
 Sensibilité médicamenteuse et résistance à l'infection par le FIV	 13
 Rapport Santé	 13
 Rapport Traits	 31
 Formulaire Vétérinaire <i>(Optionnel)</i>	 40



Comment utiliser cette analyse génétique pour votre chat

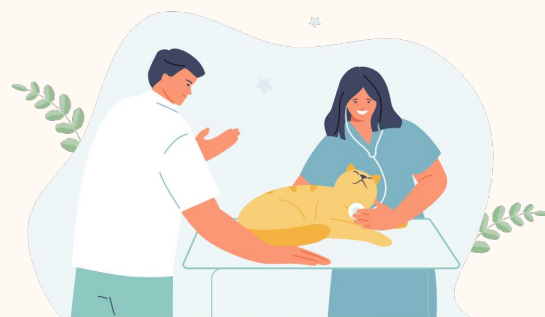
Dépister

Ces résultats indiquent la **probabilité** du chat à développer une maladie. Seul un vétérinaire peut formuler un diagnostic de maladie chez votre chat. Cette analyse génétique a vocation à être utilisée dans un **cadre préventif**.



Consulter

Discutez des résultats avec votre vétérinaire, qui pourra vous aider à planifier le parcours de santé de votre chat pour favoriser le dépistage précoce et, si nécessaire, la prise en charge de certaines maladies.



Agir

Anticiper leurs besoins pour améliorer leur qualité et espérance de vie. Pour les éleveurs, ces résultats sont un outil précieux pour guider des pratiques d'élevage responsables et préserver la santé des lignées.



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.



FELOME

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

www.felome.fr
Mail : contact@felome.com

Guide d'interprétation des résultats

Les Maladies Héritaires



Non-Porteur

Votre chat ne développera pas la maladie associée à ce variant génétique.

- Il peut néanmoins développer cette maladie en raison d'autres variants non testés.



Porteur

Votre chat ne développera pas la maladie associée à ce variant génétique.

- Il peut néanmoins développer cette maladie en raison d'autres variants non testés.
- Il peut transmettre le variant à sa descendance.



A risque

Votre chat a un risque très élevé de développer la maladie associée à ce variant génétique.

- La probabilité de développer la maladie varie selon le variant : dans certains cas, elle est proche de 100 %, tandis que dans d'autres elle peut se situer autour de 50 à 75 %.
- Il peut transmettre le variant à sa descendance.
- Parlez-en à votre vétérinaire pour un dépistage précoce et une prise en charge adaptée.

Les Traits Héritaires



Non-Porteur

Votre chat ne présentera pas le trait associé à ce variant génétique.

- Il peut néanmoins présenter ce trait en raison d'autres variants non testés.



Porteur

Votre chat ne présentera pas le trait associé à ce variant génétique.

- Il peut néanmoins présenter ce trait en raison d'autres variants non testés.
- Il peut transmettre le variant à sa descendance.



Exprimé (Probable)

Votre chat présentera le trait associé à ce variant génétique.

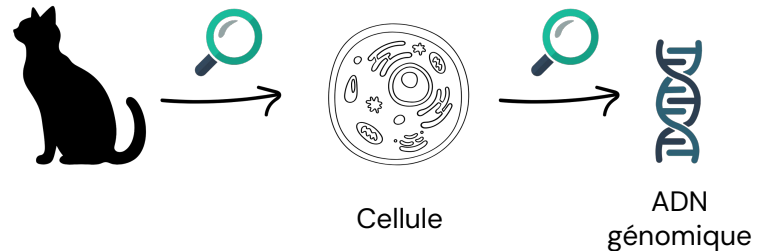
- Le chat exprimera en principe ce trait, mais l'apparence générale de son pelage dépend aussi de l'action de plusieurs autres variants génétiques. **Pour certains traits, d'autres gènes ou variants peuvent en modifier ou en masquer l'apparence.**
- Il peut transmettre le variant à sa descendance.



Comprendre la terminologie génétique

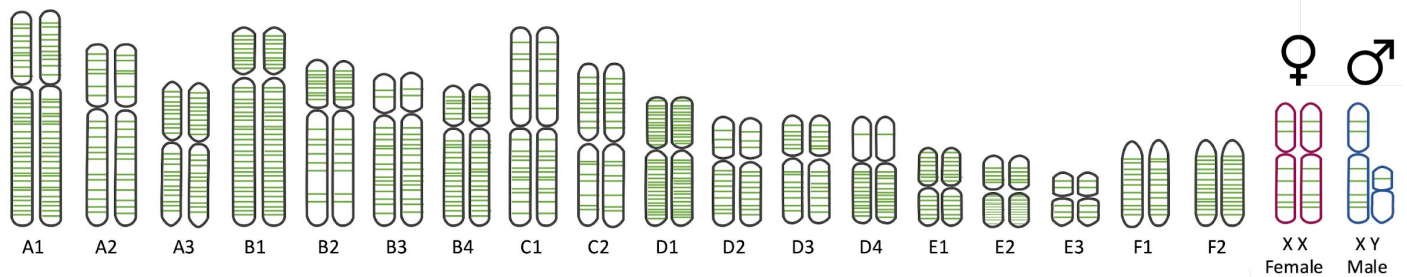
Génome

Le génome correspond à l'ensemble de l'ADN présent dans chaque cellule d'un animal. Grâce au prélèvement effectué dans la bouche de votre chat, nous obtenons de l'ADN provenant des cellules de la muqueuse buccale et de la salive.



Chromosomes

Les chromosomes permettent d'organiser toute l'information génétique contenue dans le génome. Le génome félin comprend 19 paires de chromosomes, dont une paire de chromosomes sexuels.

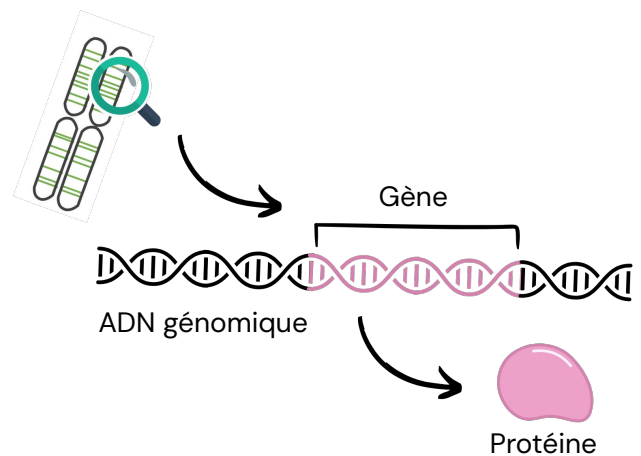


Les chats mâles sont plus susceptibles de présenter des caractéristiques ou des maladies dites liées au chromosome X, car ils ne possèdent qu'une seule copie du chromosome X, tandis que les femelles en ont deux. Un mâle hérite toujours de son chromosome X de sa mère, alors que la femelle reçoit un chromosome X de chaque parent.

Gène / Codage

Un gène est une portion d'ADN qui contient les instructions nécessaires à la fabrication d'une protéine. On dit également que ce gène code cette protéine.

Ces instructions sont lues à partir de la séquence d'ADN, constituée des quatre bases A, C, G et T.



Allèle

Le génome contient deux copies de chaque gène : l'une héritée de la mère, l'autre du père. (Le chromosome X fait exception, car le nombre de copies dépend du sexe de l'animal.)

Chaque copie d'un gène, c'est-à-dire chaque version possible de ce gène, est appelée allèle.

CTGTTG**C**GCCTC Allèle 1

CTGTTG**A**GCCTC Allèle 2



FELOME

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

www.felome.fr
Mail : contact@felome.com

Variant / Mutation

Un variant génétique ou une mutation correspond à une modification dans l'un des quatre éléments du code génétique (A, C, G ou T). Dans de nombreux cas, ces mutations n'ont aucune conséquence négative : elles représentent simplement une variation naturelle au sein du patrimoine génétique.

Cependant, certaines mutations peuvent modifier les instructions de fabrication d'une protéine, affectant ainsi sa fonction ou le désactivant totalement. Elles peuvent être responsables de caractéristiques inoffensives, comme un pelage long ou une couleur particulière, mais aussi, dans certains cas, de maladies.

Un même gène peut comporter plusieurs variants génétiques différentes.

Génotype & Phénotype

Le **génotype** décrit les allèles — donc les variantes d'un gène — qu'un animal possède. Une analyse ADN permet de déterminer précisément quels allèles sont présents.

Le **phénotype** correspond à la manière dont cette caractéristique s'exprime réellement, par exemple une couleur de robe ou la présence d'une affection.

Par exemple, le gène TYRP1 influence la production de l'eumélanine, un pigment foncé responsable des robes noires ou brunes comme le trait « Chocolat » :

- La couleur noire correspond au génotype B/B.
- L'allèle « normal » est noté B, et l'allèle modifié responsable de la couleur brune est noté b.
- Un chat portant deux allèles mutés (b/b) produit moins de pigment noir : son pelage apparaît Chocolat.
- Un chat portant un allèle normal et un allèle muté (B/b) est dit porteur. Son pelage est noir, mais il peut transmettre l'allèle chocolat à sa descendance.

Non-porteur



Génotype : B/B
Phénotype : Noir

Porteur



Génotype : B/b
Phénotype : Noir

Exprimé



Génotype : b/b
Phénotype : Chocolat

Les Modes de Transmission

Il existe différents **modes de transmission génétique** qui influencent l'expression de certains traits ou maladies chez un animal.

Pour vous aider à interpréter les résultats, nous vous invitons à consulter notre document (<https://www.felome.fr/wp-content/uploads/2025/12/Modes-de-Transmission.pdf>) explicatif sur les modes de transmission des traits et maladies héréditaires.

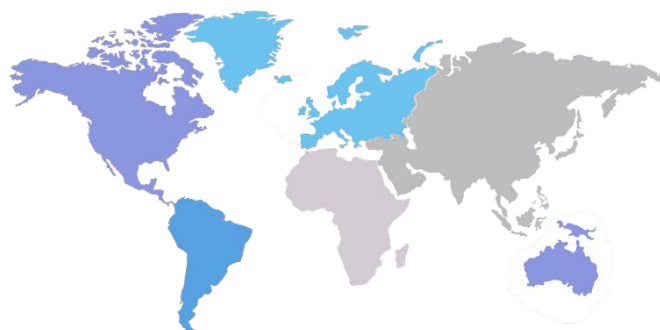


Les groupes de races de chats

Les chats domestiques sont issus de grands groupes ancestraux en fonction de leur géographie (Amérique du Nord, Europe, Méditerranée, Afrique de l'Est, Asie). Chaque groupe ancestral possède ses propres caractéristiques génétiques. Les races se sont développées à partir de ces groupes par sélection artificielle de traits. Felome analyse les variants génétiques sur l'ensemble du génome, ce qui nous permet de comparer la similitude de votre chat avec certaines de ces races. Certaines races (comme le Munchkin, le Manx ou le Cymric) ne sont pas représentées dans notre base de données en raison de préoccupations liées à leurs standards de race, associés à des problèmes de santé.

Groupe Western

Ces races de chats trouvent leur origine en Europe et dans les Amériques. Elles descendent généralement de chats domestiques européens et ont été façonnées par la sélection des éleveurs. Ce groupe inclut également le sous-groupe des races apparentées au Persan, issues directement du chat Persan.



Cornish Rex



Devon Rex



Donskoy



LaPerm



Lykoï



Maine Coon



Nebelung



Norvégien



Ragdoll



Russe



Sibérien



Sphynx



Ural Rex

Persan et Persan Apparenté :



British Longhair



British Shorthair



Chartreux



Exotic Shorthair



Highland Fold



Himalayen



Persan



Scottish Fold

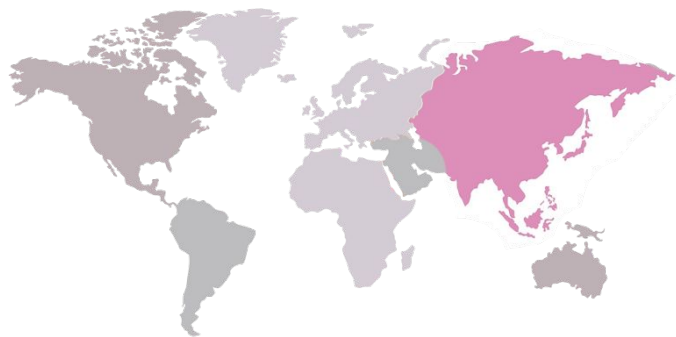


Selkirk Rex



Groupe Eastern

Originaires d'Asie, ces chats se distinguent par leur élégance. Leur silhouette est généralement élancée, avec de grands yeux expressifs et une forte personnalité. Ces races sont réputées pour leur sociabilité et leur profond attachement à leur famille humaine.



Balinais



Bombay



Burmese



Burmilla



Havana
Brown



Japanese
Bobtail



Korat



Mandarin



Oriental
Shorthair



Peterbald



Sacré de
Birmanie



Siamois



Singapura



Thai



Tonkinois

Groupe Horizon

Situées entre les lignées Western et Eastern, ces races se distinguent par leur diversité morphologique et comportementale. Certaines sont d'anciennes races naturelles, tandis que d'autres sont issues de croisements avec des félins sauvages, donnant naissance à des chats à l'aspect exotique.



Abyssin



Angora
Turc



Kurilian
Bobtail



Mau
Égyptien



Ocicat



Somali



Toyger



Turc du Lac
de Van

Hybrids :



Bengal



Chausie



Savannah



Proximité de race



Grâce à ses marqueurs génétiques uniques, Felome permet de comparer votre chat à trois grands groupes ancestraux : Western, Western Horizon et Eastern. Un pourcentage de similarité est indiqué pour les races modernes courantes présentes dans notre base de données.

Groupe Western

60%



Devon Rex	0%
Lykoï	0%
Maine Coon	18%
Ragdoll	0%
Sibérien	0%
Sphynx	0%
Ural Rex	0%
British Longhair ou Persan	0%
British Shorthair ou Exotic Shorthair	0%
Cornish Rex	0%
Highland Fold	0%
Himalayen	0%
Scottish Fold	0%
Selkirk Rex	0%
Autres*	42%

Groupe Eastern

32%



Balinois	0%
Burmese	0%
Mandarin	0%
Oriental Shorthair	0%
Sacré de Birmanie	6%
Siamois	0%
Tonkinois	0%
Autres*	26%

Groupe Western Horizon

8%



Abyssin	0%
Bengal	0%
Mau Egyptien	0%
Somali	0%
Autres*	8%

***Races** dont nous ne pouvons pas déterminer le pourcentage exact, mais qui sont rattachées au **Groupe Western** :

Chartreux, Donskoy, Kurilian Bobtail, LaPerm, Nebelung, Norvégien, Russe

***Races** dont nous ne pouvons pas déterminer le pourcentage exact, mais qui sont rattachées au **Groupe Eastern** :

Bombay, Burmilla, Havana Brown, Japanese Bobtail, Korat, Peterbald, Singapura, Thai

***Races** dont nous ne pouvons pas déterminer le pourcentage exact, mais qui sont rattachées au **Groupe Western Horizon** :

Angora Turc, Chausie, Ocicat, Savannah, Toyger, Turc du Lac de Van



Ces résultats ne peuvent pas déterminer si votre chat est un descendant direct de ces races, mais seulement s'il partage des variants génétiques associés à des races particulières.



FELOME

Résumé santé

Maladies rénales
et urinaires

5 Non-porteur
0 Porteur
0 A risque

Myocardiopathie
hypertrophique

3 Non-porteur
0 Porteur
1 A risque

Maladies
oculaire

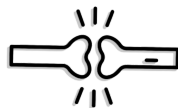
5 Non-porteur
0 Porteur
0 A risque

Troubles
métaboliques et
endocriniens

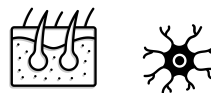
31 Non-porteur
0 Porteur
0 A risque

Troubles sanguins
et immunitaires

9 Non-porteur
1 Porteur
0 A risque

Troubles musculo-
squelettiques

9 Non-porteur
0 Porteur
0 A risque

Troubles
dermatologiques et
du système nerveux

6 Non-porteur
0 Porteur
0 A risque

Morphologie
développementale

2 Non-porteur
0 Porteur
0 A risque



Le groupe
sanguin
de votre chat :

A

Génotype :

A/b



Sensibilité
médicamenteuse

Non-porteur



Résistance à
l'infection par le FIV

Non-porteur



FELOME

Résumé traits



Couleur et motif du pelage



Solide



Charcoal



Chocolat



Cannelle



Point



Sépia



Mink



Albinisme



Orange ou Tortie



Dilution



Ambre



Copal / Carnelian



Russet



Gantage



Glitter



Tabby Mackerel



Tabby Blotched



Tabby Tiqueté



Dominant White



White Spotting



Copper



Extreme Sunshine



Sunshine



Type du pelage



Hypotrichose et rouan (Lykoi)



Poil long ou mi-long



Nudité (Sphynx)



Rexing (Poil bouclé)



Couleur des yeux



Dominant Blue Eyes (Agostino)



Dominant Blue Eyes (Altai)



Dominant Blue Eyes (Rociri Elvis)



Dominant Blue Eyes (Céleste)



Pink-eye (Donksoy)



Morphologie



Oreilles Pliées (Fold)



Polydactylie



Queue courte (Bobtail)

% Diversité Génétique Hétérozygotie

Le pourcentage
d'hétérozygotie de
votre chat est de :

26%



Groupe sanguin

Groupes sanguins A, B et 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. **Il est possible d'avoir Type B avec 1 copie de 2 variants différents. Les chats avec le génotype c/b auront Type C.**

Le groupe sanguin de votre chat :

A

Le génotype de votre chat :

A/b

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
Type B (b1)	CMAH	c.179G>T	récessif	A/b1	1	Porteur
Type B (b2)	CMAH	c.268T>A	récessif	A/A	0	Non-porteur
Type B (b3)	CMAH	c.1322delT	récessif	A/A	0	Non-porteur
Type C/AB (c)*	CMAH	c.364C>T	récessif	A/A	0	Non-porteur

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



Ce qu'il faut savoir sur l'érythrolyse néonatale

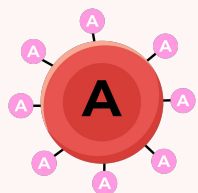
Pour en savoir plus sur l'érythrolyse néonatale, consultez notre guide : [L'Érythrolyse Néonatale - Chat](#).

Vous trouverez également un tableau illustrant la transmission des groupes sanguins à la page 2 de notre guide

[Groupes Sanguins - Chat](#)


Note : Le typage sanguin par ADN peut différer des résultats sérologiques chez <1 % des chats, en raison de variants multiples du gène CMAH encore à l'étude. La précision du type B peut aussi varier selon la race. 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.

Type A



Anticorps anti-B

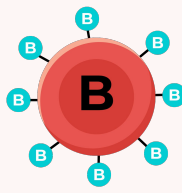
Génotypes possibles :

A/A, A/b1, A/b2, A/b3, A/c

Transfusion :

Il peut recevoir du sang de Type A.

Type B



Anticorps anti-A

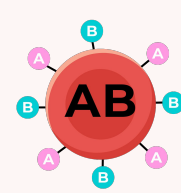
Génotypes possibles :

b1/b1, b2/b2, b3/b3, b1/b2, b1/b3, b2/b3

Transfusion :

Il peut recevoir du sang de Type B.

Type C (AB)



Aucun anticorps anti-A ou anti-B n'est présent

Génotypes possibles :

c/c, c/b1, c/b2, c/b3

Transfusion :

Il peut recevoir du sang Type C idéalement ou Type A si nécessaire.

- 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.
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

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)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
MDR1	<i>ABCB1</i>	c.1930_1931delTC	récessif	N/N	0	Non-porteur



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

- 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.
2025 Mealey et al., "Avermectin-induced neurotoxicity and mortality reported more commonly in cats homozygous for ABCB11930_1931del TC after application of eprinomectin- versus selamectin-containing products." J Am Vet Med Assoc 263:1414-1419.



Résistance à l'infection par le FIV

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)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
Rés	<i>APOBEC3</i>	c.193_194GC>AT	dominant	N/N	0	Non-porteur

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



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	Copies	Résultat
Type IA	<i>SLC3A1</i>	c.1342C>T	récessif	N/N	0	Non-porteur
Type B	<i>SLC7A9</i>	c.881T>A	récessif	N/N	0	Non-porteur



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

- 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.



Maladies rénales et urinaires

Hyperoxalurie

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

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
Type II	<i>GRHPR</i>	Splicing G>A	récessif	N/N	0	Non-porteur 

2009 Goldstein et al., "Primary Hyperoxaluria in Cats Is Caused by a Mutation in the Feline GRHPR Gene." Journal of Heredity 100:52-57.

Polykystose rénale (PKD)

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	Copies	Résultat
PKD1	<i>PKD1</i>	c.10063C>A	dominant	N/N	0	Non-porteur 
PKD2	<i>PKD2</i>	c.2211del	dominant	N/N	0	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.

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.



Myocardiopathie

Myocardiopathie hypertrophique

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
HCM-A	<i>ALMS1</i>	c.7384G>C	inconnu*	N/N	0	Non-porteur 
HCM-H	<i>MYH7</i>	c.5647G>A	inconnu*	N/N	0	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

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).
2023 Turba et al., "HCM-associated ALMS1 variant: Allele drop-out and frequency in Italian Sphynx cats." Animal Genetics 54:643-646.
2023 Akiyama et al., "Presence of known feline ALMS1 and MYBPC3 variants in a diverse cohort of cats with hypertrophic cardiomyopathy in Japan." PLoS One 18:e0283433.
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).
2025 Seo et al., "Prevalence of Hypertrophic Cardiomyopathy and ALMS1 Variant in Sphynx Cats in New Zealand." Animals (Basel) 14:2629, 2024.





Myocardiopathie

Myocardiopathie hypertrophique - MAINE COON

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	Copies	Résultat
HCM-MC	MYBPC3	c.91G>C (A31P)	dominant*	HCM-MC/N	1	À risque

* **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.

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.
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).

Myocardiopathie hypertrophique - RAGDOLL (et British Shorthair **)

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
HCM-R ou HCM-C**	MYBPC3	c.2460C>T (R820W)	dominant*	N/N	0	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.



** D'AUTRES LABORATOIRES PEUVENT DÉSIGNER CE MÊME VARIANT GÉNÉTIQUE SOUS DES APPELLATIONS FAISANT RÉFÉRENCE À D'AUTRES RACES DE CHATS, TELLES QUE **CARDIOMYOPATHIE HYPERTROPHIQUE – BRITISH SHORTHAI**R. IL EST IMPORTANT DE NOTER QUE CE VARIANT EST HISTORIQUEMENT ET SCIENTIFIQUEMENT LE PLUS CONNU POUR AVOIR ÉTÉ IDENTIFIÉ INITIALEMENT CHEZ LE RAGDOLL. POUR CETTE RAISON, NOUS LE DÉSIGNONS SOUS LE NOM **HCM-R**, BIEN QUE VOUS PUISSIEZ ÉGALEMENT RENCONTRER D'AUTRES DÉNOMINATIONS, TELLES QUE **HCM-C**, DANS CERTAINS RAPPORTS OU PUBLICATIONS.



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.

2007 Meurs et al., "A substitution mutation in the myosin binding protein C gene in ragdoll hypertrophic cardiomyopathy." Genomics 90(2):261-4.
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).





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	Copies	Résultat
PRA-b	<i>KIF3B</i>	c.1000G>A	récessif	N/N	0	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.

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	Copies	Résultat
PRA-pd	<i>AIPL1</i>	c.577C>T	récessif	N/N	0	Non-porteur



Races principalement concernées : Persan, Exotic Shorthair

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

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'électrorétinographe 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	Copies	Résultat
PRA-rdAc	<i>CEP290</i>	IVS50+9T>G	récessif	N/N	0	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 ...

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

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	Copies	Résultat
Rdy	<i>CRX</i>	c.546delC	dominant*	N/N	0	Non-porteur



Races principalement concernées : Abyssin, Somali

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	Copies	Résultat
PCG	<i>LTBP2</i>	c.1449_1452dup	récessif	N/N	0	Non-porteur



Races principalement concernées : Siamois

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	Copies	Résultat
2HGA	<i>L2HGDH</i>	c.1301A>G	récessif	N/N	0	Non-porteur 

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

Céroïdes-lipofuscinoses neuronales, Type 6A

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)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
Type 6A	<i>CLN6</i>	c.668G>A	récessif	N/N	0	Non-porteur 
Type 7	<i>MFSD8</i>	c.780delT	récessif	N/N	0	Non-porteur 

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.

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	Copies	Résultat
DHP	<i>DPYS</i>	c.1303G>A	récessif	N/N	0	Non-porteur 

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





Troubles métaboliques et endocriniens

Gangliosidoses

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

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
Type I (GM1)	GLB1	c.1448G>C	récessif	N/N	0	Non-porteur
Type IIA (GM2A)	GM2A	c.516_519delGGTC	récessif	N/N	0	Non-porteur
Type II (GM2)	HEXB	c.1467_1491inv	récessif	N/N	0	Non-porteur
Type II (GM2)	HEXB	c.667C>T	récessif	N/N	0	Non-porteur
Type II (GM2-B)	HEXB	c.1244-8_1250del	récessif	N/N	0	Non-porteur
Type II (GM2-K)	HEXB	c.39delC	récessif	N/N	0	Non-porteur



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) : Burmese, Asian, Burmilla, Bombay, Tonkinois



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, Balinais, Mandarin, Peterbald, Thai



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.

- 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 Kanai 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.
 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.





Troubles métaboliques et endocriniens

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	Copies	Résultat
GSD4	<i>GBE1</i>	334 bp ins 5'-6.2kb del	récessif	N/N	0	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.

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	Copies	Résultat
HLP	<i>LPL</i>	c.1315G>A	récessif	N/N	0	Non-porteur

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 stéroïdogenèse et caractérisée par une insuffisance surrénalienne et des changements dans les niveaux d'hormones mâles.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
HCS	<i>CYP11B1</i>	c.1151G>A	récessif	N/N	0	Non-porteur

2012 Owens et al., "Congenital adrenal hyperplasia associated with mutation in an 11 β -hydroxylase-like gene in a cat". J Vet Intern M





Troubles métaboliques et endocriniens

Hypogonadisme

L'hypogonadisme hypogonadotrope est une cause de puberté incomplète.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
HH	TAC3	c.220G>A	récessif	N/N	0	Non-porteur

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	Copies	Résultat
HT (variant 2015)	TPO	c.1333G>A	récessif	N/N	0	Non-porteur
HT (variant 2022)	TPO	c.430G>A	récessif	N/N	0	Non-porteur



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

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.(Cly144Arg)) thyroid peroxidase variant with primary congenital hypothyroidism in cats." J Vet Intern Med 36(5):1597-1606.

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	Copies	Résultat
WD	ATP7B	c.3890C>G	récessif	N/N	0	Non-porteur

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.





Troubles métaboliques et endocriniens

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	Copies	Résultat
Type I (MPSI)	<i>IDUA</i>	c.1042_1044delCGA	récessif	N/N	0	Non-porteur
Type VI (MPSVI)	<i>ARSB</i>	c.1427T>C (L476P) *	récessif	N/N	0	Non-porteur
Type VI (MPSVI)	<i>ARSB</i>	c.1558G>A (D520N) *	récessif	N/N	0	Non-porteur
Type VII (MPSVII)	<i>GUSB</i>	c.1051G>A	récessif	N/N	0	Non-porteur
Type VII (MPSVII)	<i>GUSB</i>	c.[1423T>G;1426C>T]	récessif	N/N	0	Non-porteur

* **Les chats D520N/D520N** devraient présenter une croissance et une apparence normales et peuvent être utilisés pour la reproduction.

* **Les chats L476P/D520N** devraient présenter une croissance normale, avec une incidence accrue de maladies articulaires dégénératives.



Races principalement concernées (Type VI) : Siamois

- 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 aigüe intermittente

La porphyrie aigüe 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	Copies	Résultat
AIP	<i>HMBS</i>	c.826-1G>A	dominant	N/N	0	Non-porteur
AIP	<i>HMBS</i>	c.842_844delGAG	dominant	N/N	0	Non-porteur
AIP	<i>HMBS</i>	c.107_110delACAG	dominant	N/N	0	Non-porteur
AIP	<i>HMBS</i>	c.189dupT	dominant	N/N	0	Non-porteur
AIP	<i>HMBS</i>	c.250G>A	dominant	N/N	0	Non-porteur

- 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.



Troubles métaboliques et endocriniens

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	Copies	Résultat
CEP	<i>UROS</i>	c.[140C>T;331G>A]	récessif	N/N	0	Non-porteur

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.

Sphingomyélinose (Maladies de Niemann-Pick)

La sphingomyélinose (ou maladie de Niemann-Pick) est une maladie lysosomale. 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	Copies	Résultat
Type A (NPA)	<i>SMPD1</i>	c.1017G>A	récessif	N/N	0	Non-porteur
Type C1 (NPC1)	<i>NPC1</i>	c.2864G>C	récessif	N/N	0	Non-porteur
Type C2 (NPC2)	<i>NPC2</i>	c.82+5G>A	récessif	N/N	0	Non-porteur

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 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	Copies	Résultat
PKDef	<i>PKLR</i>	c.693+304 G>A	récessif	N/PKDef	1	Porteur



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.

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
Mail : contact@felome.com



Troubles sanguins et immunitaires

Déficiences 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	Copies	Résultat
F9	<i>F9</i>	c.383G>A	récessif lié à l'X	X/X	0	Non-porteur
F9	<i>F9</i>	c.1150C>T	récessif lié à l'X	X/X	0	Non-porteur

2005 Goree et al., "Characterization of the mutations causing hemophilia B in 2 domestic cats." J Vet Intern Med 19(2):200-4.

Déficiences 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	Copies	Résultat
F11	<i>F11</i>	c.1546G>A	récessif	N/N	0	Non-porteur



Races principalement concernées : Maine Coon

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

Déficiences en Facteur XII

La déficiences 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	Copies	Résultat
F12	<i>F12</i>	c.1631G>C	récessif	N/N	0	Non-porteur
F12	<i>F12</i>	c.1321delC	récessif	N/N	0	Non-porteur

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.





Troubles sanguins et immunitaires

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	Copies	Résultat
MetHb	CYB5R3	c.625G>A	récessif	N/N	0	Non-porteur 
MetHb	CYB5R3	c.232-1G>C	récessif	N/N	0	Non-porteur 

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	Copies	Résultat
ALPS	FASLG	c.418dupA		N/N	0	Non-porteur 



Races principalement concernées : British Shorthair

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

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	Copies	Résultat
NUDE	FOXN1	c.1030_1033 delCTGT	récessif	N/N	0	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.

2015 Aitbol 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.



FELOME

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

www.felome.fr
Mail : contact@felome.com

page 25 de 40

Troubles musculosquelettiques

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)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
SMA	<i>LIX1 / LNPEP</i>	140kb del exons 4-6	récessif	N/N	0	Non-porteur 



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.

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	Copies	Résultat
FOP	<i>ACVR1</i>	c.617G>A	dominant	N/N	0	Non-porteur 

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.

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	Copies	Résultat
HK	<i>WNK4</i>	c.2899C>T	récessif	N/N	0	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.

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





Troubles musculosquelettiques

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	Copies	Résultat
XLMTM	<i>MTM1</i>	c.455C>T	récessif lié à l'X	X/X	0	Non-porteur 



Races principalement concernées : Maine Coon

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	Copies	Résultat
MC	<i>CLCN</i>	c.1930+1G>T	récessif	N/N	0	Non-porteur 

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	Copies	Résultat
OC	<i>EXT1</i>	c.1468dupC	dominant	N/N	0	Non-porteur 

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	Copies	Résultat
OI	<i>CREB3L1</i>	c.370_371delTG	récessif	N/N	0	Non-porteur 

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



Troubles musculosquelettiques

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	Copies	Résultat
VDDR	CYP27B1	c.637G>T	récessif	N/N	0	Non-porteur 

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.

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	Copies	Résultat
CMS	COLQ	c.1190G>A	récessif	N/N	0	Non-porteur 



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.

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	Copies	Résultat
AE	SLC39A4	c.1057G>C	récessif	N/N	0	Non-porteur 



Races principalement concernées : Turc de Van

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



FELOME

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

www.felome.fr
Mail : contact@felome.com



Troubles dermatologiques

Épidermolyse bulleuse simplex

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	Copies	Résultat
EB	<i>KRT14</i>	c.979C>T	récessif	N/N	0	Non-porteur

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 (moins de poils) ou d'alopécie (absence de poils). 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	Copies	Résultat
Hyp	<i>DSG4</i>	c.76delA	récessif	N/N	0	Non-porteur
Hyp	<i>DSG4</i>	c.1777delC	récessif	N/N	0	Non-porteur

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

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	Copies	Résultat
ILVEN	<i>NSDHL</i>	c.397A>G	dominance incomplète liée à l'X	X/X	0	Non-porteur

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	Copies	Résultat
EDS	<i>COL5A1</i>	c.3514A>T	dominant	N/N	0	Non-porteur



Races principalement concernées : Bombay

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



FELOME

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

www.felome.fr
Mail : contact@felome.com



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	Copies	Résultat
pas encore disponible - le test EE est en cours d'ajout à notre rapport (prévue pour 2026)						



Races principalement concernées : Bengal

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



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 de malformations (dysplasie frontonasale) et ne survivent pas.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
BHD	ALX1	c.496delCTCTCAGGACTG	dominant	N/N	0	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.

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	Copies	Résultat
DC	PEA15	c.176delA	récessif	N/N	0	Non-porteur

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





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. *** Le phenotype peut varier en fonction d'autres facteurs génétiques.**

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
Solide (a) non-Agouti	<i>ASIP</i>	c.122_123delCA	récessif	A/a	1	Porteur

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

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
Charcoal (APb)	<i>ASIP</i>	c.142T>C	dominant	A/A	0	Non-porteur



Races principalement concernées : Bengal

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*. *** Les chats avec le génotype Chocolat B/b et Cannelle B/bl auront une robe Chocolat** et seront porteurs du Cannelle. Si le chat est également homozygote pour le variant Dilution (génotype d/d), alors le Chocolat sera dilué en Lilas et la Cannelle sera diluée en Faon.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
Chocolat (b)	<i>TYRP1</i>	c.1261+5G>A	récessif	B/B	0	Non-porteur
Cannelle (bl)	<i>TYRP1</i>	c.298C>T	récessif	B/B	0	Non-porteur

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.



FELOME

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

www.felome.fr
Mail : contact@felome.com

page 31 de 40



Couleur et motif du pelage

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	Copies	Résultat
Albinisme (c)	<i>TYR</i>	c.975delC	récessif	C/C	0	Non-porteur
Albinisme (c2)	<i>TYR</i>	c.1204C>T	récessif	C/C	0	Non-porteur

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 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.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
Point (cs)	<i>TYR</i>	p.G302R	récessif	cs/cs	2	Point
Sepia (cb)	<i>TYR</i>	c.715G>T	récessif	C/C	0	Non-porteur
Mink (cs et cb)	<i>TYR</i>	c.715G>T ; p.G302R	récessif	-	-	-



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

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	Copies	Résultat
Dilution (d)	<i>MLPH</i>	c.83delT	récessif	D/d	1	Porteur

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 et motif du pelage

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). *** 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.**

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
Ambre (e)	<i>MC1R</i>	c.250G>A	récessif	E/E	0	Non-porteur
Copal Carnelian (ec)	<i>MC1R</i>	c.640_669del	récessif	E/E	0	Non-porteur
Russet (er)	<i>MC1R</i>	c.440_442del	récessif	E/E	0	Non-porteur



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

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	Copies	Résultat
Gantage	<i>KIT</i>	c.1035_1036delinsCA	récessif	G/G	0	Non-porteur



Races principalement concernées : Sacré de Birmanie

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

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. *** Les mâles porteurs de 1 copie du variant Orange seront entièrement orange. Chez les femelles, 1 copie donne un pelage mêlant noir et orange, ce qui explique les robes dites 'Tortie'. Les femelles avec 2 copies sont rares et présentent alors un pelage entièrement orange.**

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
Orange (O)	<i>ARHGAP36</i>	deletion	lié à l'X	X/O	1	Tortie

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.





Couleur et motif du pelage

Locus Ta - Tabby Blotched (ou Mackerel)

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 1 copie de 2 variants différents. Le phenotype peut varier en fonction d'autres facteurs génétiques.**

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
Mackerel	<i>LVRN</i>	<i>allèle sauvage</i>	-	-	-	-
Blotched (Tab1)	<i>LVRN</i>	c.682G>A	récessif	TaM/TaM	0	Non-porteur
Blotched (Tab2)	<i>LVRN</i>	c.176C>A	récessif	TaM/TaM	0	Non-porteur
Blotched (Tab3)	<i>LVRN</i>	c.2522G>A	récessif	Tab3/Tab3	2	Blotched *

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	Copies	Résultat
Tiqueté (TiA)	<i>DKK4</i>	c.188G>A	dominant	Ti/Ti	0	Non-porteur
Tiqueté (TiCK)	<i>DKK4</i>	c.53C>T	dominant	Ti/Ti	0	Non-porteur

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 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)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
Dominant White (W)	<i>KIT</i>	insertion	dominant	w/w	0	Non-porteur

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 et motif du pelage

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 (> 75 %), arlequin (50 - 70 %) ou bicolore (25 - 50 %).

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
White Spotting (Ws)	<i>KIT</i>	insertion	dominant	Ws/w	1	White Spotting

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 Wb - Wideband
wvb 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	Copies	Résultat
Copper (wbBSH)	<i>CORIN</i>	c.2425C>T	récessif	Wb/Wb	0	Non-porteur
Extreme Sunshine (wbeSIB)	<i>CORIN</i>	c.839G>A	récessif	Wb/Wb	0	Non-porteur
Sunshine (wbSIB)	<i>CORIN</i>	c.2383C>T	récessif	Wb/Wb	0	Non-porteur



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

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	Copies	Résultat
Glitter (gl)	<i>FGFR2</i>	insertion	récessif	N/N	0	Non-porteur



Races principalement concernées : Bengal, Mau Égyptien, Toyger

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.



Type de 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 déterminée 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 1 copie de 2 variants différents.**

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
Lykoï (France-Fr)	<i>HR</i>	c.1404+2delinsCAG	récessif	HR/HR	0	Non-porteur
Lykoï (Canada-Ca)	<i>HR</i>	c.2593C>T	récessif	HR/HR	0	Non-porteur
Lykoï (USA-NC)	<i>HR</i>	c.2243C>T	récessif	HR/HR	0	Non-porteur
Lykoï (USA-TN)	<i>HR</i>	c.1255_1256dup	récessif	HR/HR	0	Non-porteur
Lykoï (USA-TX)	<i>HR</i>	c.2112G>A	récessif	HR/HR	0	Non-porteur
Lykoï (USA-VA)	<i>HR</i>	c.3389insGACA	récessif	HR/HR	0	Non-porteur



Races principalement concernées : Lykoï

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

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

La présence d'un pelage mi-long à long chez les chats est déterminée par le gène *FGF5*. *** Il est possible d'avoir le poil long ou mi-long avec 1 copie de 2 variants différents. Le poil long peut être très long ou mi-long.**

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
Poil long (M1)	<i>FGF5</i>	c.ins356T	récessif	N/N	0	Non-porteur
Poil long (M2)	<i>FGF5</i>	c.406C>T	récessif	N/N	0	Non-porteur
Poil long (M3)	<i>FGF5</i>	c.474delT	récessif	N/N	0	Non-porteur
Poil long (M4)	<i>FGF5</i>	c.475A>C	récessif	M4/M4	2	Poil long *
Poil long (M5)	<i>FGF5</i>	c.577G>A	récessif	N/N	0	Non-porteur



M1 : Ragdoll

M2 : Norvégien

M3 : Maine Coon, Ragdoll

M4 : Chats de maison

M5 : Maine Coon

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.



FELOME

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

www.felome.fr
Mail : contact@felome.com

page 36 de 40

 Type de pelage

Locus R - Nudité (Hairless, Hr)

La nudité chez le Sphynx est déterminé par le gène *KRT71*. * **Les chats porteurs de 1 copie de Hairless et de 1 copie de Devon Rex (génotype hr/re) présentent également le phénotype Hairless.**

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
Hairless (hr)	<i>KRT71</i>	c.816+1G>A	récessif	Hr/Hr	0	Non-porteur 



Races principalement concernées : Sphynx

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

Locus R - Rexing (Poil bouclé)

Un pelage cranté (appelé Curly ou Rexing) est déterminé par plusieurs gènes différents. * **Le variant du Selkirk Rex est dominant à pénétrance incomplète : certains chats porteurs de ce variant peuvent toutefois présenter un pelage peu ou pas bouclé.**

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
Devon Rex (re)	<i>KRT71</i>	c.1108-4_1184 delinsAGTTGGAG	récessif	Re/Re	0	Non-porteur 
Selkirk Rex (Se)	<i>KRT71</i>	c.445-1G>C	dominant*	se/se	0	Non-porteur 
Cornish Rex (r)	<i>LPAR6</i>	c.250_253delTTTG	récessif	N/N	0	Non-porteur 
Ural Rex (r)	<i>LIPH</i>	c.477_483del	récessif	N/N	0	Non-porteur 

* Dominant à pénétrance incomplète



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

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.



 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	Copies	Résultat
Pink-eye	<i>HPS5</i>	c.2571-1G>A	récessif	N/N	0	Non-porteur



Races principalement concernées : Donskoy

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)

Le trait Dominant Blue Eyes (DBE) résulte de plusieurs variants situés dans le gène *PAX3*. Le DBE est caractérisé par la présence d'un ou de deux yeux bleus ou particolores (une partie seulement de l'oeil est bleue) et la présence d'une panachure (taches blanches) réduite. C'est un caractère dominant qui peut être léthal à l'état homozygote (lorsque l'individu porte deux copies mutées du gène *PAX3*). Le DBE peut aussi s'accompagner de surdité chez certains individus. De plus, certains chats porteurs d'une mutation DBE peuvent ne pas l'exprimer dans leur pelage et leurs yeux (yeux non-bleus et pelage sans tache blanche). Ces chats sont appelés « latents ».

Les recommandations d'élevage sont les suivantes :

- 1) Ne pas accoupler deux chats DBE, quelles que soient leurs lignées d'origine.
- 2) Dépister la surdité chez les chats DBE et écarter de la reproduction les chats sourds, même d'une seule oreille.
- 3) Dépister par test ADN le DBE chez les chats reproducteurs non-DBE issus d'une lignée DBE, afin de détecter les chats latents.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
Agostino	<i>PAX3</i>	c.160delC	dominant	N/N	0	Non-porteur
Altai	<i>PAX3</i>	insertion (RD-114)	dominant	N/N	0	Non-porteur
Celeste	<i>PAX3</i>	insertion (FERV1-LTR)	dominant	N/N	0	Non-porteur
Rociri Elvis	<i>PAX3</i>	c.937C>T	dominant	N/N	0	Non-porteur



DBE-Agostino : Maine Coon

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

DBE-Celeste : Céleste, Maine Coon, Sibérien

DBE-Rociri Elvis : Maine Coon

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.
2025 Abitbol et al., "Dominant blue eyes in Maine Coon cats: New PAX3 variant and updated phenotypic data." *Animal Genetics* 56:e70020.



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	Copies	Résultat
Fold (Fd)	<i>TRPV4</i>	c.1024G>T	dominant	N/N	0	Non-porteur



Races principalement concernées : Scottish Fold, Highland Fold

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	Copies	Résultat
Polydactylie (UK1)	<i>LMBR1</i>	c.257G>C	dominant	N/N	0	Non-porteur
Polydactylie (UK2)	<i>LMBR1</i>	c.481A>T	dominant	N/N	0	Non-porteur
Polydactylie (Hw)	<i>LMBR1</i>	c.479A>G	dominant	N/N	0	Non-porteur



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

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	Copies	Résultat
Queue courte (JBT)	<i>HES7</i>	c.5A>G	dominant	N/N	0	Non-porteur
Queue courte (Mx1)	<i>T</i>	c.998delT	dominant	N/N	0	Non-porteur
Queue courte (Mx2)	<i>T</i>	c.998_1014dup 17delGCC	dominant	N/N	0	Non-porteur
Queue courte (Mx3)	<i>T</i>	c.1169delC	dominant	N/N	0	Non-porteur
Queue courte (Mx4)	<i>T</i>	c.1199delC	dominant	N/N	0	Non-porteur



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

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.



Formulaire Vétérinaire

version 23/06/2025

Formulaire de demande d'analyses génétiques

Numéro du kit* S K I T

Date du prélèvement* 2 2 11 11 11 11 11 **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* 0000 0000 0000 0000 0000 0000

3. Choix des analyses

Choix de l'analyse* : ☐ Screen génétique ☐ Analyse unique (Indiquer vos choix)
☐ Pack de race

Choix 1*
Choix 2*
Choix 3*

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.

Formulaire non-utilisé
pour ce prélèvement.

