

PACK ESSENTIEL

Felome

version 20260209



13 Variants de maladies héréditaires



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 16

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
 Résumé Santé	 10
 Groupe sanguin	 11
 Sensibilité médicamenteuse	 11
 Rapport Santé	 12
Maladies rénales et urinaires	12
Myocardiopathie	13
Maladies oculaire	15



Comment utiliser cette analyse génétique pour votre chat

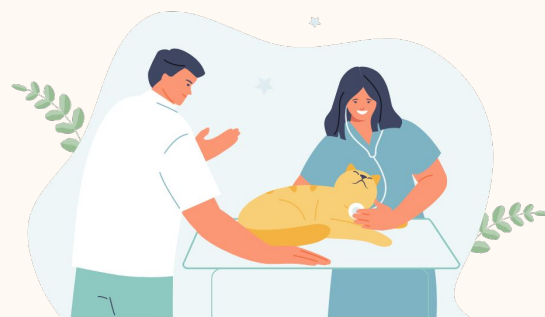
Dépister

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.



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.

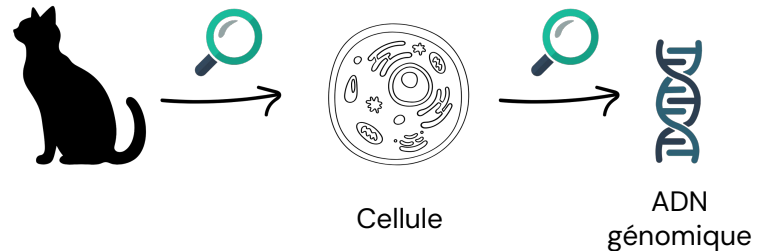
- Le chat exprimera en principe ce trait, mais l'apparence générale de son pelage dépend aussi de l'action de plusieurs autres variants génétiques. **Pour certains traits, d'autres gènes ou variants peuvent en modifier ou en masquer l'apparence.**
- Il peut transmettre le variant à sa descendance.



Comprendre la terminologie génétique

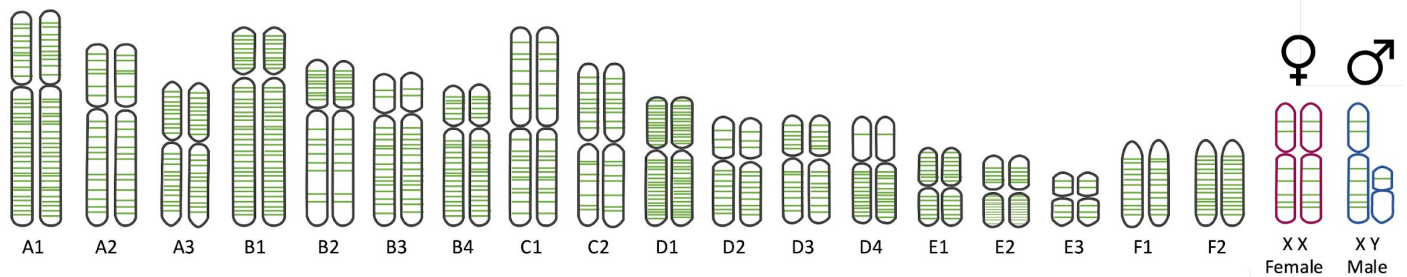
Génome

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.

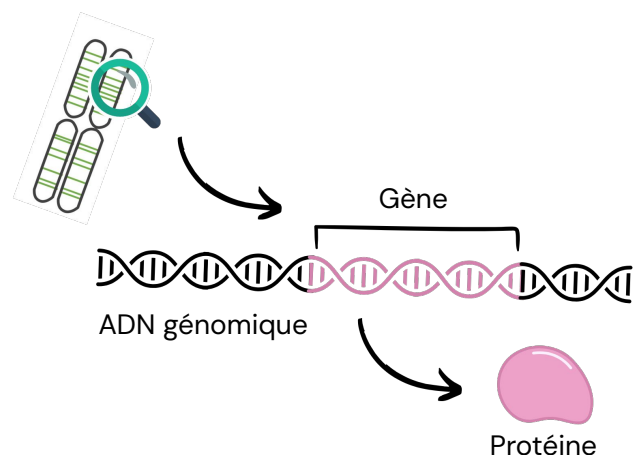


Les chats mâles sont plus susceptibles de présenter des caractéristiques ou des maladies dites liées au chromosome X, car ils ne possèdent qu'une seule copie du chromosome X, tandis que les femelles en ont deux. Un mâle hérite toujours de son chromosome X de sa mère, alors que la femelle reçoit un chromosome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

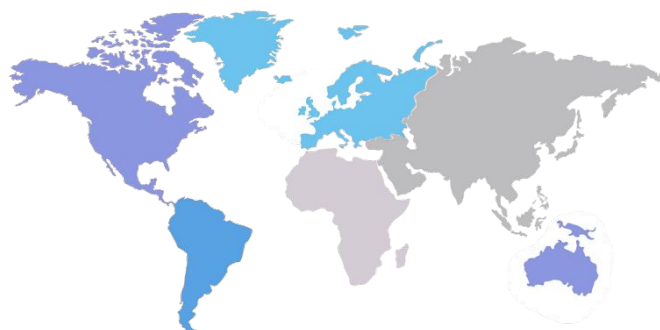


Les groupes de races de chats

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

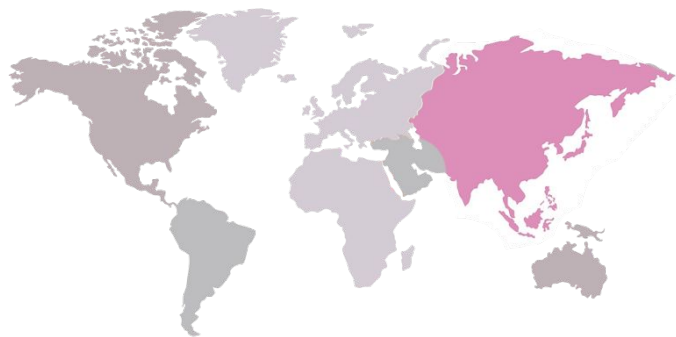


Selkirk Rex



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

56%



Devon Rex	0%
Lykoï	0%
Maine Coon	0%
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*	14%

Groupe Eastern

6%



Balinois	0%
Burmese	0%
Mandarin	0%
Oriental Shorthair	0%
Sacré de Birmanie	3%
Siamois	0%
Tonkinois	0%
Autres*	3%

Groupe Western Horizon

38%



Abyssin	0%
Bengal	0%
Mau Egyptien	7%
Somali	0%
Autres*	31%

***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

4 Non-porteur
0 Porteur
0 A risque

Maladies
oculaire

5 Non-porteur
0 Porteur
0 A risque

Troubles
métaboliques et
endocriniens

*Analyse non incluse
dans ce pack*

Troubles sanguins
et immunitaires

*Analyse non incluse
dans ce pack*

Troubles musculo-
squelettiques

*Analyse non incluse
dans ce pack*

Troubles
dermatologiques et
du système nerveux

*Analyse non incluse
dans ce pack*

Morphologie
développementale

*Analyse non incluse
dans ce pack*



Le groupe
sanguin
de votre chat :

A

Génotype :

A/b



Sensibilité
médicamenteuse

Non-porteur



Résistance à
l'infection par le FIV
Analyse non incluse dans ce pack



FELOME

Sexe : Mâle

ID kit : S01KIT00000

Nom du chat : Simba

Nom du client : Jean Michel



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/A	0	Non-porteur 
Type B (b2)	CMAH	c.268T>A	récessif	A/b2	1	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](#).

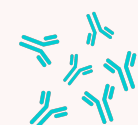
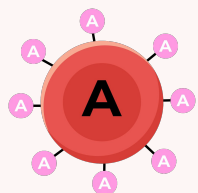
Vous trouverez également un tableau illustrant la transmission des groupes sanguins à la page 2 de notre guide

[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

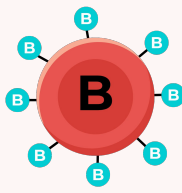
Génotypes possibles :

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

Transfusion :

Il peut recevoir du sang de Type A.

Type B



Anticorps anti-A

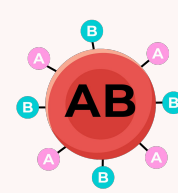
Génotypes possibles :

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).

**FELOME**

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

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



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.



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	GRHPR	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	PKD1	c.10063C>A	dominant	N/N	0	Non-porteur
PKD2	PKD2	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	ALMS1	c.7384G>C	inconnu*	N/N	0	Non-porteur
HCM-H	MYH7	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.



FELOME

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

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

page 13 de 16



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*	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.



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).

**FELOME**

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

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



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>AIP1</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 AIP1 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	CEP290	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.

