

Ragdoll

Felome

version 20260209



10 Variants de maladies héréditaires



27 Traits et couleurs



Groupe sanguin génétique



Sensibilité médicamenteuse

Suivez-nous

@felomegenetics



FELOME

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

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

page 1 de 18



FELOME GENETICS
PRÉCISION ET ÉCOUTE POUR
ATTEINDRE VOS OBJECTIFS D'ÉLEVAGE

SOMMAIRE

Informations générales	3
Comment utiliser cette analyse génétique	3
Comprendre le groupe sanguin et l'érythrolyse néonatale	3
Découvrir les modes de transmission	3
Guide d'interprétation des résultats	4
 Aperçu des résultats	 5
Résumé Santé	5
Résumé Traits	6
 Groupe sanguin	 7
 Sensibilité médicamenteuse	 8
 Rapport Santé	 8
 Rapport Traits	 13
 Formulaire Vétérinaire <i>(Optionnel)</i>	 18



FELOME

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

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

Comment utiliser cette analyse génétique pour votre chat

1. 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**.

2. Consulter

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

3. Agir

Pour les éleveurs, ces résultats sont un outil précieux pour guider des pratiques d'élevage responsables et préserver la santé des lignées.

Pour mieux comprendre la génétique des caractères et maladies héréditaires, nous vous invitons à consulter notre [Centre de Ressources](#).

Une bonne compréhension des [MODES DE TRANSMISSION](#) des variants génétiques est essentielle pour interpréter l'expression et l'hérédité des traits et des maladies.

Les chats ont trois principaux sérotypes sanguins. Apprenez-en davantage sur l'importance du [GROUPE SANGUIN](#) pour votre chat. L'érythrolyse néonatale peut survenir lorsqu'une femelle de groupe sanguin B met bas des chatons de groupe sanguin A ou AB. Comprendre les accouplements à risque liés à [L'ÉRYTHROLYSE NÉONATALE](#).

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

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

Guide d'interprétation des résultats

Veillez visiter www.felome.fr pour consulter notre bibliothèque de ressources et en savoir plus sur des sujets tels que les modes de transmission génétique, les groupes sanguins l'érythrolyse néonatale ou encore la fréquence des allèles de maladies. ***La compréhension de ces éléments vous donne les clés pour préserver la santé, le bien-être et la qualité génétique de vos lignées.***

Les Maladies Héréditaires :



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 Héréditaires :



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 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.



FELOME

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

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

page 4 de 18

Résumé santé

Maladies rénales
et urinaires

- 1 Non-porteur
- 0 Porteur
- 0 A risque

Myocardiopathie
hypertrophique

- 1 Non-porteur
- 0 Porteur
- 0 A risque

Maladies
oculaire

- 2 Non-porteur
- 0 Porteur
- 0 A risque

Troubles
métaboliques et
endocriniens

- 2 Non-porteur
- 0 Porteur
- 0 A risque

Troubles sanguins
et immunitaires

- 3 Non-porteur
- 0 Porteur
- 0 A risque

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 :

C

Génotype :

c/b

Sensibilité
médicamenteuse

Non-porteur

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



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)

FELOME





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 :

C

Le génotype de votre chat :

c/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/A	0	Non-porteur
Type B (b3)	CMAH	c.1322delT	récessif	A/b3	1	Porteur
Type C/AB (c)*	CMAH	c.364C>T	récessif	A/c	1	Type C (AB)

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



Ce qu'il faut savoir sur l'érythrolyse néonatale

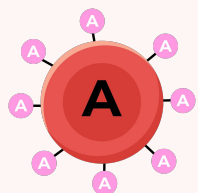
Pour en savoir plus sur l'érythrolyse néonatale, consultez notre guide : [L'Érythrolyse Néonatale - Chat](#).

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

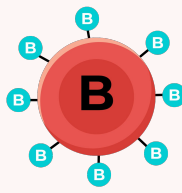
Génotypes possibles :

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

Transfusion :

Il peut recevoir du sang de Type A.

Type B



Anticorps anti-A

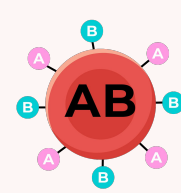
Génotypes possibles :

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.



Maladies rénales et urinaires

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



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



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

La polykystose 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 - 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 oedème 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

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



Maladies oculaire

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.

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.

**FELOME**

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

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



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 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 

* **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.





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	PKLR	c.693+304 G>A	récessif	N/N	0	Non-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.

Déficience en Facteur XII

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

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
F12	F12	c.1631G>C	récessif	N/N	0	Non-porteur
F12	F12	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.

**FELOME**

54 Rue Molière
94200 Ivry-sur-Seine FRANCE

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



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	2	Solide * 

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

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.

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.





Couleur et motif du pelage

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	2	Dilution 

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

Locus 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.





Couleur et motif du pelage

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/X	0	Non-porteur

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

Locus Ta - Tabby 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>	-	TaM/TaM	-	Mackerel
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	TaM/TaM	0	Non-porteur

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.





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/Ws	2	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.



Type de pelage

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

La présence d'un pelage mi-long à long chez les chats est déterminés par le gène *FGF5*. * 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/M1	1	Poil long *
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	N/M4	1	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.



 Couleur des yeux

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 létal 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	PAX3	c.160delC	dominant	N/N	0	Non-porteur 
Altai	PAX3	insertion (RD-114)	dominant	N/N	0	Non-porteur 
Celeste	PAX3	insertion (FERV1-LTR)	dominant	N/N	0	Non-porteur 
Rociri Elvis	PAX3	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.

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

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 l'éleveur avec le kit.

Formulaire non-utilisé
pour ce prélèvement.

**FELOME**