



Troubles sanguins et immunitaires

Syndrome Nude : nudité et espérance de vie réduite

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

Phénotype	Gène	Variant(s)	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 secrète des substances grasses brunes-jaunâtres malodorantes et nécessite un entretien spécifique et régulier. Les moustaches et vibrisses sont quant à elles réduites et recourbées. Chez certains chatons, les griffes peuvent même être plus minces et ramollies.

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



Troubles musculo-squelettiques

Atrophie musculaire spinale

L'atrophie musculaire spinale est une maladie neurodégénérative caractérisée par une faiblesse et une atrophie progressive des muscles. Elle touche tout particulièrement les Maine Coon, qui sont génétiquement prédisposés. Cette pathologie entraîne une perte de neurones dans les premiers mois de vie.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
SMA	LIX1/LNPEP	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. 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	ACVR1	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.

