


 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 : Exotic Shorthair, Persan

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'électrorétinographie diagnostique la maladie dès l'âge de 8 à 12 semaines. Un examen histologique met en évidence des déformations des bâtonnets dès 5 mois, et des cônes dès 1 an. Une analyse ophtalmoscopique permet également d'observer le fond de l'œil.

Phénotype	Gène	Variant(s)	Mode de Transmission	Génotype	Copies	Résultat
PRA-rdAc	<i>CEP290</i>	IVS50+9T>G	récessif	N/N	0	Non-porteur 



Races principalement concernées : Abyssin, American Curl, Californian Rex, Cornish Rex, Chausie, German Rex, Havana Brown, Munchkin, Ocicat, Savannah, Siamois, Singapura, Snowshoe, Somali, Thai, 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

