



 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.

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:S2-S7.

Polykystose rénale

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) : American Shorthair, American Wirehair, Exotic Shorthair, Highland Fold, British Longhair, British Shorthair, Burmilla, Persan, Scottish Fold, 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.