

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	<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 100:52-57.

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	<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) : 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	<i>ALMS1</i>	c.7384G>C	inconnu*	N/N	0	Non-porteur
HCM-H	<i>MYH7</i>	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).
2024 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 9 de 38