

PROTOCOLE D'ACCORD

Annexe A-1

Liste des mutations testées et races associées - version novembre 2020

Chaque case de la 1^{ère} colonne sera cochée individuellement pour signifier que le laboratoire réalise le test correspondant.

Pour éviter toute ambiguïté, le total des cases cochées est rappelé en bas de tableau.

Cocher si test disponible	Maladie	Sigle	Races concernées	Gène	Mutation
	Gangliosidose GM1	GM1	Korat	GLB1	c.1448G>C
			Havana Brown		
			Siamois/Oriental et P.L.		
			Thaï		
	Gangliosidose GM2	GM2-K	Korat	HEXB	c.39delC
	Gangliosidose GM2	GM2-B	Burmese/Bombay	HEXB	c.1244-8_1250del
			Tonkinois		
	Glycogénose de type IV	GSD4	Norvégien	GBE1	334bp ins 5' - 6.2kb del
	Mycardiopathie hypertrophique	HCM-MC	Maine Coon	MyBPC3	[A31P]
	Mycardiopathie hypertrophique	HCM-R	Ragdoll	MyBPC3	[R820W]
	Myopathie hypokaliémique	HK	Burmese/Bombay	WNK4	c.2899C>T
			Tonkinois		
	Atrophie musculaire spinale	SMA	Maine Coon	LIX1 (& LNPEP)	140kb del, exons 4-6
	Spasticité	CMS	Sphynx	COLQ	c.1190G>A
			Devon Rex		
	Anomalies cranio-faciales du Burmese	BHD	Burmese Américain	ALX1	c.496del CTCTCAGGACTG
			Bombay		
	Nudité	NUDE	Sacré de Birmanie	FOXN1	c.1030_1033 delCTGT

Total des cases cochées sur le tableau de cette page :

PROTOCOLE D'ACCORD

<i>Cocher si test disponible</i>	Maladie	Sigle	Races concernées	Gène	Mutation
	Atrophie progressive de la rétine	PRA- rdAc	Abyssin/Somali	CEP290	IVS50+9T>G
	Atrophie progressive de la rétine	PRA-b	Bengal	KIF3B	c.1000G>A
	Polykystose rénale	PKD	Persan/Exotic	PKD1	c.10063C>A
			Selkirk		

Total des cases cochées sur le tableau de cette page :

PROTOCOLE D'ACCORD

<i>Cocher si test disponible</i>	Maladie	Sigle	Races concernées	Gène	Mutation
	Déficit en pyruvate kinase	PKDef	Abyssin/Somali	PKLR	c.693+304G>A
			Bengal		
			Chausie		
			LaPerm		
			Mau égyptien		
			Maine Coon		
			Norvégien		
			Savannah		
			Sibérien		
			Singapura		
			Toyger		
	Oreilles pliées	Fd	Scottish Fold/ Highland Fold	TRPV4	c.1024G>T

Total des cases cochées sur le tableau de cette page :

Fait le

Pour le Laboratoire,

(cachet et signature de la personne habilitée sur chaque page)