

PROTOCOLE D'ACCORD

Annexe A-1

Liste des mutations testées et races associées - version novembre 2020

Chaque case de la 1^e 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
✗	Myocardiopathie hypertrophique	HCM-MC	Maine Coon	MyBPC3	[A31P]
✗	Myocardiopathie 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 : ...4...

PROTOCOLE D'ACCORD

Cocher si test disponible	Maladie	Sigle	Races concernées	Gène	Mutation
X	Atrophie progressive de la rétine	PRA-rdAc	Abyssin/Somali	CEP290	IVS50+9T>G
X			American Curl		
X			Californian & Cornish Rex		
X			Munchkin		
X			Chausie		
X			German Rex		
X			Havana Brown		
X			Ocicat		
X			Savannah		
X			Snowshoe		
X			Siamois/Oriental et P.L.		
X			Singapura		
X			Thaï		
X			Tonkinois		
X	Atrophie progressive de la rétine	PRA-b	Bengal	KIF3B	c.1000G>A
X	Polykystose rénale	PKD	Persan/Exotic	PKD1	c.10063C>A
X			British		
X			Burmilla		
X			Scottish/Highland		
X			American SH/WH		
X			Ragdoll		
X			Sacré de Birmanie		
X			Selkirk		

Total des cases cochées sur le tableau de cette page : 23.

PROTOCOLE D'ACCORD

Cocher si test disponible	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 : 12 .

Fait le 03/12/2020 .

Pour le Laboratoire,


Dr. David Szwikowski
 LABOFARM
 4 rue Théodore Botrel BP 351
 22603 LOUDEAC Cedex
 Tél : 02.96.28.63.43 - Fax : 02.96.66.08.88
 Mail : secretariat@labofarm.com
 RCS St Brieuc - Siret 378 941 435 00019
 TVA : FR 63 378 911 435

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