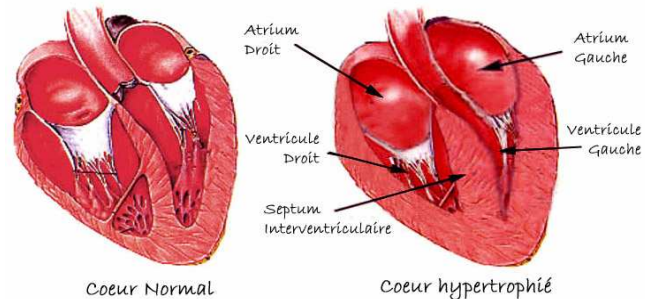


## Cardiomyopathie hypertrophique féline

### Dépistage de la CMH

La **cardiomyopathie hypertrophique féline** ou « CMH », couramment appelée « HCM » pour « hypertrophic cardiomyopathy » est une maladie génétique présente chez différentes races félines (Maine Coon, Persan, British bleu, Chartreux, Himalayen, Siamois, Burmese, Ragdoll). Cette affection se traduit par un **épaississement progressif du tissu musculaire cardiaque**.



**Détection :** Les signes précurseurs de la maladie sont : **souffle cardiaque, fréquence cardiaque plus élevée, difficultés respiratoires**. Dans un certain nombre de cas, le décès du chat survient brutalement **alors que la maladie n'a pas été détectée**. Les signes cliniques de l'HCM sont une **intolérance à l'exercice, une fatigabilité et des difficultés respiratoires**.

Une **transmission héréditaire** a été mise en évidence chez le **Maine Coon, le Persan** où l'on retrouve des familles entières atteintes de HCM. Chez le Maine Coon, la transmission est autosomale dominante, à **pénétrance complète**, contrairement aux autres races comme le Persan pour lequel la pénétrance est assez faible. Cela signifie que le risque de déclarer la maladie est **beaucoup plus important chez le Maine Coon**.

**Diagnostic :** Le diagnostic de cette maladie est réalisé par un vétérinaire pratiquant une auscultation associée à des examens plus spécifiques tels que **échocardiographie, électrocardiographie et radiographie**. En cas de suspicion clinique d'une affection cardiaque, l'échocardiographie est un examen donnant un **diagnostic précis sur la nature de la maladie**. Les limites de l'échocardiographie résident dans la **difficulté de l'acquisition et de l'interprétation des images** et dans le **manque de coopération du chat**.

**Dépistage génétique :** Au niveau génétique, une **mutation au sein du gène MYBPC3** a été découverte récemment sur une colonie de Maine Coon aux Etats-Unis par les équipes du Dr Kathryn Meurs (Université de l'Etat de Washington) et du Dr Mark Kittleson (Université de Davis). Les chats qui possèdent la **mutation à l'état hétérozygote** (une copie mutée du gène) déclarent en moyenne une **forme légère et tardive de cardiomyopathie**. En revanche, les chats qui possèdent la **mutation à l'état homozygote** (deux copies mutées du gène) déclarent généralement une **forme plus sévère et précoce de cardiomyopathie** (ces chats homozygotes peuvent mourir entre 1 et 3 ans).

Concrètement, cela signifie qu'un chat porteur lors du dépistage développera une HCM à un moment de sa vie. S'il est **hétérozygote**, il la transmettra à la moitié de sa descendance. S'il est **homozygote**, il la transmettra nécessairement à l'intégralité de sa descendance (cf. schéma au verso).

### Limites du dépistage génétique :

- Il ne dit pas à **quel âge et avec quelle gravité** le chat développera la pathologie. Cela est dû à des **interactions polygéniques**, qui n'ont pas toutes été identifiées. **La seule identifiée à ce jour dépend du sexe :** les mâles présentent les signes cliniques de la pathologie **plus jeunes** et expriment en général une **forme plus sévère** de la maladie.

- Il ne recherche pas d'autre mutation alors qu'il existe **au moins une autre forme génétique de cardiomyopathie hypertrophique** puisque certains Maine Coon, diagnostiqués atteints par des vétérinaires spécialisés en cardiologie, **ne présentent pas cette mutation** du gène MYBPC3.

En résumé, le dépistage va éliminer la principale cause d'HCM héréditaire chez le Maine Coon, c'est-à-dire déterminer si le chat a **déclenché ou déclenchera une HCM avant que la maladie ne soit visible en échocardiographie**. Par contre le dépistage HCM **ne peut éliminer toutes les causes possibles d'HCM héréditaire**. Il ne garantit pas que le chat ne développera pas une HCM due à une autre mutation.

# Interprétation des résultats

## Comment lire le compte-rendu scientifique ?

En génétique, les résultats sont toujours exprimés de la façon suivante :

**+ / + si l'animal est "normal" donc porteur de la forme normale du gène, on dit qu'il porte deux copies de l'allèle "sauvage", il est donc "homozygote sauvage" (Généralement, on dit que son dépistage est négatif car absence de l'allèle muté)**

**+ / - si l'animal est porteur d'un allèle normal (ou "sauvage" ou "+" ) et d'un allèle muté "-"; il est dit hétérozygote (on dit que le dépistage est positif car présence de l'allèle muté)**

**- / - si l'animal est porteur de deux allèles mutés "-" ou formes mutées d'un gène, il est dit homozygote muté**

Pour ce qui est de la HCM, la forme "-/-" représente la **forme sévère et précoce** de la maladie causant le **décès du chat dans une période de 1 à 3 ans**.

Le tableau ci-dessous a non seulement pour objectif d'illustrer nos propos mais également de vous informer sur les conséquences de l'utilisation d'un **chat porteur pour la reproduction**.

|      |                      | Père            |               |                      |               |                    |               |               |
|------|----------------------|-----------------|---------------|----------------------|---------------|--------------------|---------------|---------------|
|      |                      | Homozygote sain |               | Hétérozygote porteur |               | Homozygote porteur |               |               |
|      |                      | +               | +             | +                    | -             | -                  | -             |               |
| Mère | Homozygote sain      | +               | +/+<br>Sain   | +/+<br>Sain          | +/+<br>Sain   | +/-<br>Légère      | +/-<br>Légère | +/-<br>Légère |
|      |                      | +               | +/+<br>Sain   | +/+<br>Sain          | +/+<br>Sain   | +/-<br>Légère      | +/-<br>Légère | +/-<br>Légère |
|      | Hétérozygote porteur | +               | +/+<br>Sain   | +/+<br>Sain          | +/+<br>Sain   | +/-<br>Légère      | +/-<br>Légère | +/-<br>Légère |
|      |                      | -               | +/-<br>Légère | +/-<br>Légère        | +/-<br>Légère | -/-<br>Sévère      | -/-<br>Sévère | -/-<br>Sévère |
|      | Homozygote porteur   | -               | +/-<br>Légère | +/-<br>Légère        | +/-<br>Légère | -/-<br>Sévère      | -/-<br>Sévère | -/-<br>Sévère |
|      |                      | -               | +/-<br>Légère | +/-<br>Légère        | +/-<br>Légère | -/-<br>Sévère      | -/-<br>Sévère | -/-<br>Sévère |

**Corinne CHERBONNEL**

Docteur en Génétique

Présidente et Directrice scientifique du laboratoire GENINDEXE

### Références Bibliographiques :

**Meurs KM, Sanchez X, David RM, Bowles NE, Towbin JA, Reiser PJ, Kittleson JA, Munro MJ, Dryburgh K, MacDonald KA, Kittleson MD:** A cardiac myosin binding protein C mutation in the Maine Coon cat with familial hypertrophic cardiomyopathy, *Hum Mol Genet.* 2005 14:3587-3593.

**Meurs KM, Kittleson MD, Reiser PJ, Magnon AL, Towbin JA:** Myomesin : A sarcomeric protein, is reduced in Maine coon cats with familial hypertrophic cardiomyopathy, *J Vet Intern Med* 15:281, 2001.

**Kittleson MD, Meurs KM, Munro MJ, Kittleson JA, Liu S-K, Pion PD, Towbin JA :** Familial Hypertrophic Cardiomyopathy in Maine Coon Cats: An Animal Model of Human Disease, *Circulation* 99:3172, 1999.

**Kittleson MD, Meurs KM, Kittleson JA, Munro M, Liu S-K, Towbin JA :** Heritable characteristics, phenotypic expression and natural history of hypertrophic cardiomyopathy in Maine coon cats, *J Vet Intern Med* 12:198, 1998 (abstract).

**Meurs K, Kittleson MD, Towbin J, Ware W :** Familial systolic anterior motion of the mitral valve and/or hypertrophic cardiomyopathy is apparently inherited as an autosomal dominant trait in a family of American shorthair cats, *J Vet Intern Med* 11:138, 1997.

**Kittleson MD, Kittleson JA, Mekhamer Y :** Development and progression of inherited hypertrophic cardiomyopathy in Maine coon cats, *J Vet Intern Med* 10:165, 1996.

**Kittleson MD, Pion PD, Mekhamer Y :** Hypertrophic cardiomyopathy in a group of highly interrelated Maine coon cats, *J Vet Intern Med* 7:117, 1993.



Laboratoire Genindexe, SAS au capital de 100 000 € - 438 537 783 RCS La Rochelle - Code APE 731 Z - N°TVA FR70438537763

6, rue des Sports - 17000 La Rochelle - France - Tél. : +33 (0)5 46 30 69 66 - Fax : +33 (0)5 46 30 69 68

Mail : [contact@genindexe.com](mailto:contact@genindexe.com) - Site : [www.genindexe.com](http://www.genindexe.com)