

Les travaux de recherche d'Antagene initiés en 2005, en collaboration avec les éleveurs et les vétérinaires spécialisés en cardiologie, ont mis en évidence une forme génétique de la CMH (CardioMyopathie Hypertrophique) sur une population européenne de Maine Coon. Celle-ci est identique à la forme décrite précédemment sur une colonie de Maine Coon américaine par les équipes du Dr Meurs et du Dr Kittleson.

L'étude effectuée sur les pedigrees révèle que le mode de transmission de la maladie est autosomique dominant (« dominant » signifie qu'il suffit d'une seule copie mutée du gène MyBPC3 pour que la maladie s'exprime). L'expressivité est variable : les manifestations cliniques, l'âge d'apparition de la maladie et la gravité des symptômes sont très variables d'un chat à l'autre.

Résultat du test ADN	Situation génétique	Développe la maladie sous sa forme HCM1?	Transmet une copie défectueuse du gène MyBPC3 à sa descendance ?
Homozygote normal	2 copies normales du gène MyBPC3	NON	NON
Hétérozygote	1 copie normale et 1 copie défectueuse du gène MyBPC3	Consulter votre vétérinaire traitant et/ou votre vétérinaire spécialisé en cardiologie pour connaître le risque de développer la forme HCM1 de cardiomyopathie hypertrophique.	OUI Statistiquement à 50% de la descendance
Homozygote muté	2 copies défectueuses du gène MyBPC3		OUI à 100% de la descendance

Dans un premier temps, la présence de la mutation a été évaluée sur une population de 1273 Maine Coon européens dont on ne connaissait pas le statut clinique.

	Effectif	Homozygote sain	Hétérozygote	Homozygote atteint
Europe (Antagene)	1273	57,6%	38,7%	3,7%
USA (Université Washington)	1000	67%	31%	2%

Dans un deuxième temps, nous avons étudié un échantillon de 171 Maine Coon pour lesquels nous avons un diagnostic clinique. Ces chats ont été examinés pour la CMH en échocardiographie par l'Unité de Cardiologie d'Alfort (UCA), le Groupe d'Etude en Cardiologie Animale (GECA) de l'Association Française des Vétérinaires pour les Animaux de Compagnie (AFVAC) et des vétérinaires spécialisés en cardiologie.

Dans cet échantillon, **14% des chats sont atteints cliniquement** de CMH alors que **42,4% des chats portent la mutation et sont atteints génétiquement**. L'âge moyen au moment du diagnostic clinique est de 2,7 ans.

Le jeune âge de cet échantillon permet d'expliquer cette différence entre résultats cliniques et génétiques. En effet, la majorité des chats portant la mutation sont encore trop jeunes pour présenter des symptômes détectables de la maladie. Peu de données cliniques sont disponibles sur des chats plus âgés. Pour mieux caractériser la maladie, les chats porteurs de la mutation doivent bénéficier d'un suivi clinique afin de constater une éventuelle évolution de leur état de santé.

Cette étude inclut 7 chats cliniquement atteints de CMH qui ne portent pas la mutation HCM1. La représentativité de cette donnée sur la population générale de Maine Coon reste à établir. Néanmoins, cette donnée indique qu'au moins une deuxième forme de cardiomyopathie hypertrophique serait présente dans la population de Maine Coon européenne. Elle serait moins fréquente que la forme HCM1.

Notre programme de recherche se poursuit dans le but :

- de caractériser le gène et la mutation responsables de cette deuxième forme de CMH chez le Maine Coon
- d'obtenir des données cliniques sur l'évolution de la CMH en fonction de l'âge chez les chats hétérozygotes et homozygotes mutés

En terme de santé féline, l'objectif est de diminuer la fréquence de la forme HCM1, de conserver la diversité génétique de la race et d'éviter l'apparition d'autres maladies génétiques.

La reproduction des chats hétérozygotes et, à plus forte raison, des homozygotes mutés est fortement déconseillée. Néanmoins, si un chat hétérozygote présente un excellent patrimoine génétique (conformation, type, couleur), il serait dommage de perdre ce patrimoine et dans ce cas, un mariage avec un individu homozygote sain peut être envisagé. La sélection doit alors se faire sur les chatons.

Responsable du projet : Dr Anne Thomas (athomas@antagene.com)

Contact en charge du programme d'échantillonnage : Jérôme Mary (jmary@antagene.com)