

¿Cuál es mi raza de gato favorita?

Patologías asociadas a las razas felinas

Yaiza Gómez Mejías

LdaVet, MANZCVS (Medicine of Cats), ISFM AdvCert
Feline Behaviour, RCVS APCert(Feline Medicine), Acr
AVEPA (Medicina Felina) MRCVS



IMPORTANCIA DE LAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS

Bienestar animal

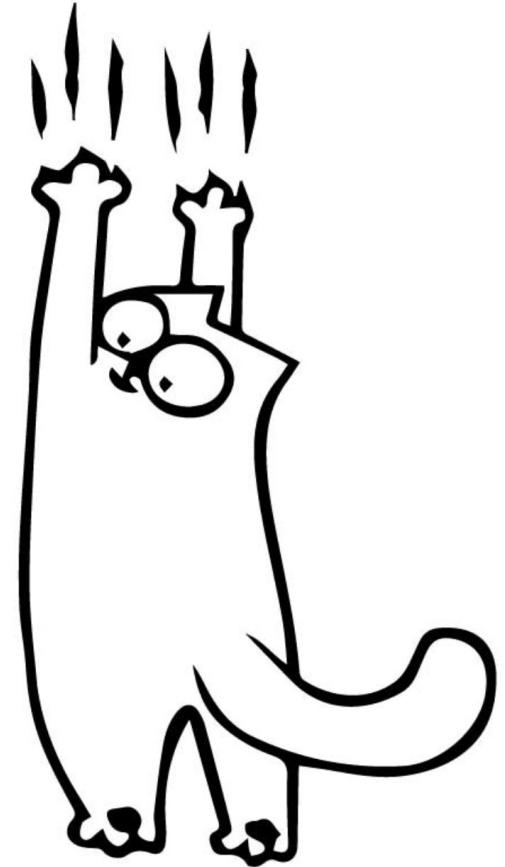
Manejo de nuestros
pacientes

Asesoramiento:
interpretación de
resultados, elección de
una mascota

Modelo de estudio para
la especie humana

ELECCIÓN DE MASCOTAS

- Estética, tamaño, movimiento, calidad del pelaje.
- Valor económico, inteligencia, relación filogenética con el ser humano, significado cultural e histórico.
- Peligro potencial
 - Daño a personas o a sus pertenencias
 - Características predatoras



SCIENTIFIC REPORTS

OPEN

Breed differences of heritable behaviour traits in cats

Milla Salonen^{1,2,3}, Katariina Vapalahti^{1,2,3}, Katriina Tiira^{1,2,3}, Asko Mäki-Tanila⁴ & Hannes Lohi^{1,2,3}

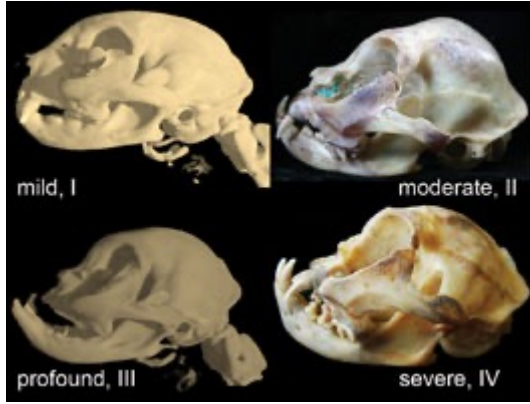
Cat domestication and selective breeding have resulted in tens of breeds with major morphological differences. These breeds may also show distinctive behaviour differences; which, however, have been poorly studied. To improve the understanding of feline behaviour, we examined whether behavioural differences exist among cat breeds and whether behaviour is heritable. For these aims, we utilized our extensive health and behaviour questionnaire directed to cat owners and collected a survey data of 5726 cats. Firstly, for studying breed differences, we utilized logistic regression models with multiple environmental factors and discovered behaviour differences in 19 breeds and breed groups in ten different behaviour traits. Secondly, the studied cat breeds grouped into four clusters, with the Turkish Van and Angora cats alone forming one of them. These findings indicate that cat breeds have diverged not only morphologically but also behaviourally. Thirdly, we estimated heritability in three breeds and obtained moderate heritability estimates in seven studied traits, varying from 0.4 to 0.53, as well as phenotypic and genetic correlations for several trait pairs. Our results show that it is possible to partition the observed variation in behaviour traits into genetic and environmental components, and that substantial genetic variation exists within breed populations.

Received: 24 January 2019

Accepted: 15 May 2019

Published online: 28 May 2019

Algunos rasgos
comportamentales
son hereditarios



¿SON ÚTILES LOS TESTS GENÉTICOS?



Nunca se deben dejar de excluir otras enfermedades con signos clínicos similares



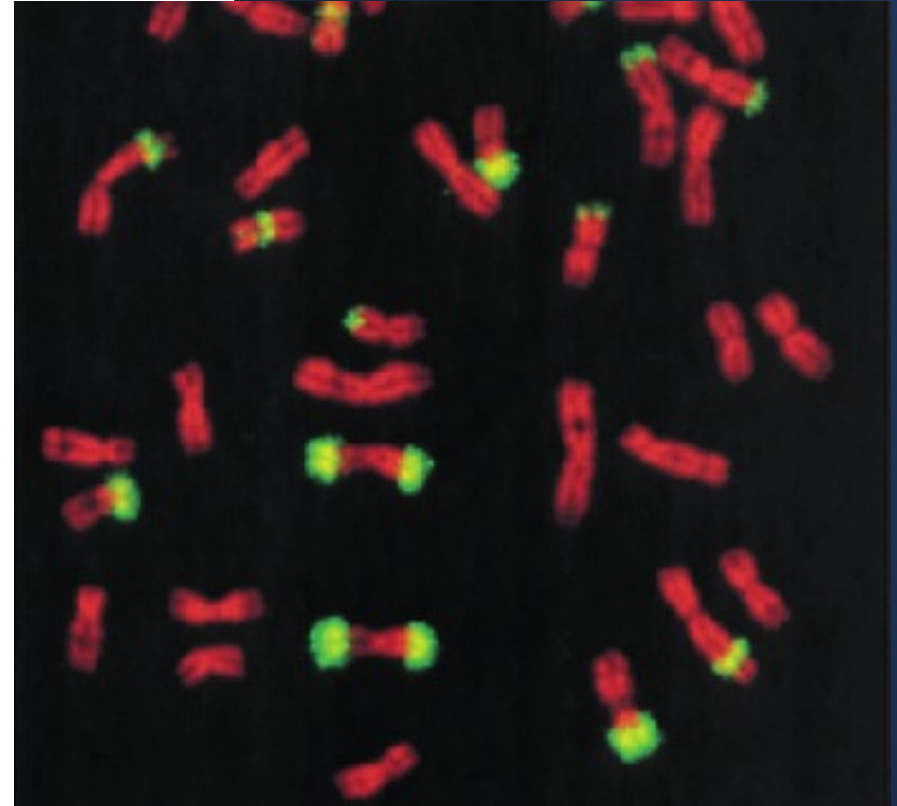
Coste económico



La medicina genética de precisión podrá ayudar aún más en el futuro.



Dificultades de la interpretación



Inconvenientes de los tests comerciales de venta directa al cliente

- La identidad del animal puede no ser correcta
- El número de variantes analizada puede ser insuficiente
- Limitaciones tecnológicas: Cuántos más tests se ofrecen en el pack, mayor es la probabilidad de imprecisión en los resultados.
- Falta de asesoramiento adecuado

WSAVA: <https://www.vet.upenn.edu/research/academic-departments/clinical-sciences-advanced-medicine/research-labs-centers/penngen/tests-worldwide>



¿Cuántas enfermedades hereditarias son comunes?

Direct-to-Consumer Genetic Testing for Domestic Cats

Leslie A. Lyons, PhD*, Reuben M. Buckley, PhD

Lyons LA, Buckley RM. Direct-to-Consumer Genetic Testing for Domestic Cats. Vet Clin North Am Small Anim Pract. 2020 Sep;50(5):991-1000. doi: 10.1016/j.cvsm.2020.05.004.

Desde 2020 se han descubierto algunas otras mutaciones, p ej:

- ALMS1 en Sphynx (CMH)
- TNNT2 en M Coon (CMH)

Acrodermatitis enteropática (Turkish Van)
Enfermedad autoinmune linfoproliferativa no neoplásica (BSH)
Defecto craneofacial (Burmés)
Gangliosidosis (Varias)
Desórdenes en la acumulación de glicógeno (Bosque de Noruega)
Síndrome de Hermansky-Pudlak (Donskoy)
Holoprosencefalia (Toyger)
Cardiomiopatía hipertrófica (Varias razas)
Hipocalemia (Burmés)
Hipotricosis (Birmano)
Atrofia retiniana progresiva (Varias razas)
Poliquistosis renal (Persa, Siberiano)
Deficiencia de piruvato kinasa (Abisinio)
Espasticidad (Devon Rex)
Atrofia muscular espinal (M Coon)

Aún no se han identificado todas

- Síndrome de dolor orofacial felino
- “Diabetes mellitus” en el Gato Burmés
- Asma en gatos siameses y afines
- Gatitos de pecho plano
- Linfoma mediastínico en gatos siameses
- Luxación rotuliana
- Displasia de cadera
- Estenosis o disfunción pilórica en gatos siameses
- Amiloidosis
- Adenocarcinoma de intestino delgado en gatos siameses
- Estrabismo (estrabismo, bizco) en gatos siameses
- Otras?



Cardiomiopatía hipertrófica

- Genes identificados y modo de herencia:
 - MYBPC, TNNT2 Maine Coon , AD
 - MYBPC Ragdoll, AD
 - ALMS1 Sphynx, AD
- Diagnóstico: ecocardiografía
- Otras enfermedades con signos similares: CMH secundaria, hipertiroidismo, hipertensión...
- Tratamiento: Tto CM. Tratar enfermedad subyacente, prevenir ATE.



The screenshot displays the website for the Journal of Feline Medicine and Surgery (isfm). The page features the journal's title and logo, along with navigation links such as 'Journal Home', 'Browse Journal', 'Journal Info', 'Stay Connected', and a 'Submit Paper' button. The main article is titled 'The Feline Cardiomyopathies: 2. Hypertrophic cardiomyopathy' by Mark D Kittleson* and Etienne Côté. It includes publication details: 'First Published October 25, 2021 | Review Article | Find in PubMed | https://doi.org/10.1177/1098612X211020162'. A 'Check for updates' button is also present. On the left, there is a 'Close' button and a 'Download PDF' button. At the bottom right, there are Altmetric and Creative Commons (CC BY-NC) icons.



¿Tiene sentido hacer cribado?

- No se efectúa en todos los animales
- Difícil de detectar en algunos casos, ej:
 - Enfermedad subclínica leve
 - Animales jóvenes
- Frecuentemente, examen único de animales reproductores a una edad temprana y en condiciones no ideales.
- No existen estándares de formación en examinadores o equipo utilizado.

Osteocondrodisplasia

- TRPV4, AD, penetrancia incompleta
- Diagnóstico: examen físico, radiografía, otras técnicas de imagen.

Anomalías espinales, cojera, reticencia a saltar, paso rígido, anomalías distales en las extremidades, inflamación de la región plantar tarsometatarsal, cola corta gruesa sin flexibilidad.

- Otras enfermedades con signos similares:
Enfermedad articular degenerativa, tumores, secundarias (nutritional, poliartropatías)
- Tratamiento = artritis



NOTE

Surgery

Osteochondrodysplasia in Scottish Fold cross-breed cats

Masamine TAKANOSU^{1)*} and Yuki HATTORI²⁾

¹⁾Nasunogahara Animal Clinic, 2-3574-98 Asaka, Ohtawara, Tochigi 324-0043, Japan
²⁾Tokyo Feline Medical Center, 1-5-4 Morishita, Koto-ku, Tokyo 135-0004, Japan

J. Vet. Med. Sci.
82(12): 1769–1772, 2020
doi: 10.1292/jvms.20-0299

Received: 20 May 2020
Accepted: 23 October 2020
Advanced Epub:
6 November 2020

ABSTRACT. Two Scottish Fold mixed cats are described in this report. Case 1 is a mixed Scottish Fold and Munchkin cat. Extremities of this cat resembled the Munchkin cat, while the ear pinna were folded forward like the Scottish Fold cat. Case 2 is a mixed Scottish Fold and American Curl cat. The ear pinna were curled caudally like the American Curl. Severe exostosis in the hind leg was observed in radiographs taken around one year of age in both cats. Both cats were dominant homozygous for c.1024G>T of the *transient receptor potential vanilloid 4* gene, responsible for osteochondrodysplasia in the Scottish Fold cat. Cross breeding with Scottish Fold cats could produce unknown phenotypes, and should be avoided.

KEY WORDS: American Curl, Munchkin, osteochondrodysplasia, Scottish Fold



Espina bífida

- Genes identificados y modo de herencia: TBX-1, AD, Gato Manx
- Diagnóstico:
 - Examen físico
 - Radiografía, mielografía, otras técnicas de imagen.
 - Cuanto más corta la cola, mayor es la posibilidad de problemas al orinar y al defecar y desórdenes de movilidad en las extremidades posteriores.
 - Artritis



Espina bífida

- Anomalía del desarrollo de la columna vertebral
- Falta de control de la micción y la defecación
- Falta de control de las extremidades posteriores (parálisis parcial).

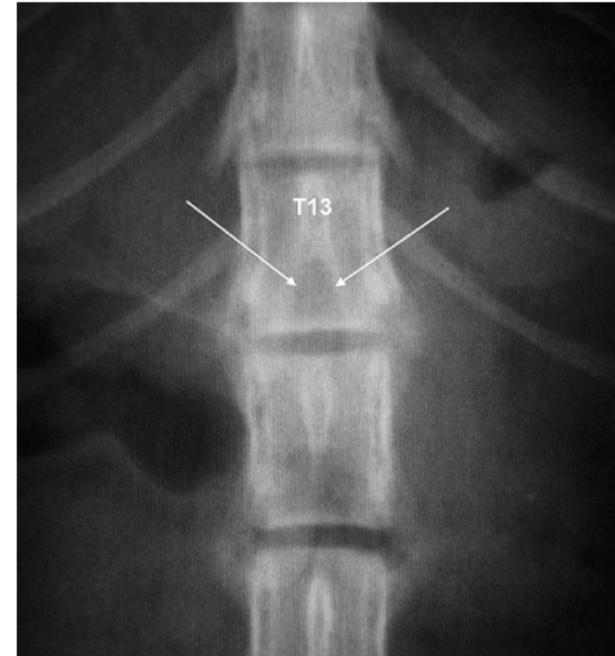


Fig 2. Ventrodorsal radiographic projection of the thoracolumbar spine. The caudal aspect of the spinous process of T13 appears to bifurcate caudally (arrows), outlining the cranial margin of a radiolucent oval defect of the dorsal lamina.

Ricci E, Cherubini GB, Jakovljevic S, Aprea F, Cantile C. MRI findings, surgical treatment and follow-up of a myelomeningocele with tethered spinal cord syndrome in a cat. *J Feline Med Surg.* 2011 Jun;13(6):467-72

Espina bífida

- Manejo: tratamiento de soporte, ¿cirugía?

Journal of Feline Medicine and Surgery (2009) 11, 514–517
doi:10.1016/j.jfms.2008.11.005



jfms

CASE REPORT Surgical management of vertebral malformation in a Manx cat

Martin Havlicek MVD^{1*}, Karl R Mathis BVSc², Jason A Beck BVSc, FACVSc²,
Graeme S Allan BVSc, FACVSc³

¹Brisbane Veterinary Specialist
Centre, Brisbane, Australia

²Queensland Veterinary Specialists,
Brisbane, Australia

³Veterinary Imaging Associates,
Sydney, Australia

A 15-week-old Manx kitten was presented for evaluation of progressive hind limb paresis and ataxia. Spinal radiographs and computed tomography revealed a malformation of T3 causing thoracic spinal cord compression. Decompressive surgery consisting of dorsal laminectomy, without vertebral stabilisation, resulted in improvement of clinical signs.



Case Report



Tethered cord syndrome with spina bifida aperta in cats: two case reports of different types

Masahiro Tamura¹, Takashi Oji², Satoshi Une²,
Makiko Mukaino², Tatsuro Bekki², Masaki Tado²,
Hiromi Koyama², Yumiko Kagawa³ and Mutsumi Kawata²

*Journal of Feline Medicine and Surgery Open
Reports*
1–6
© The Author(s) 2017
Reprints and permissions:
sagepub.co.uk/journalsPermissions.nav
DOI: 10.1177/2055116917708060
journals.sagepub.com/home/jfmsopenreports

This paper was handled and processed
by the European Editorial Office (ISFM)
for publication in *JFMS Open Reports*



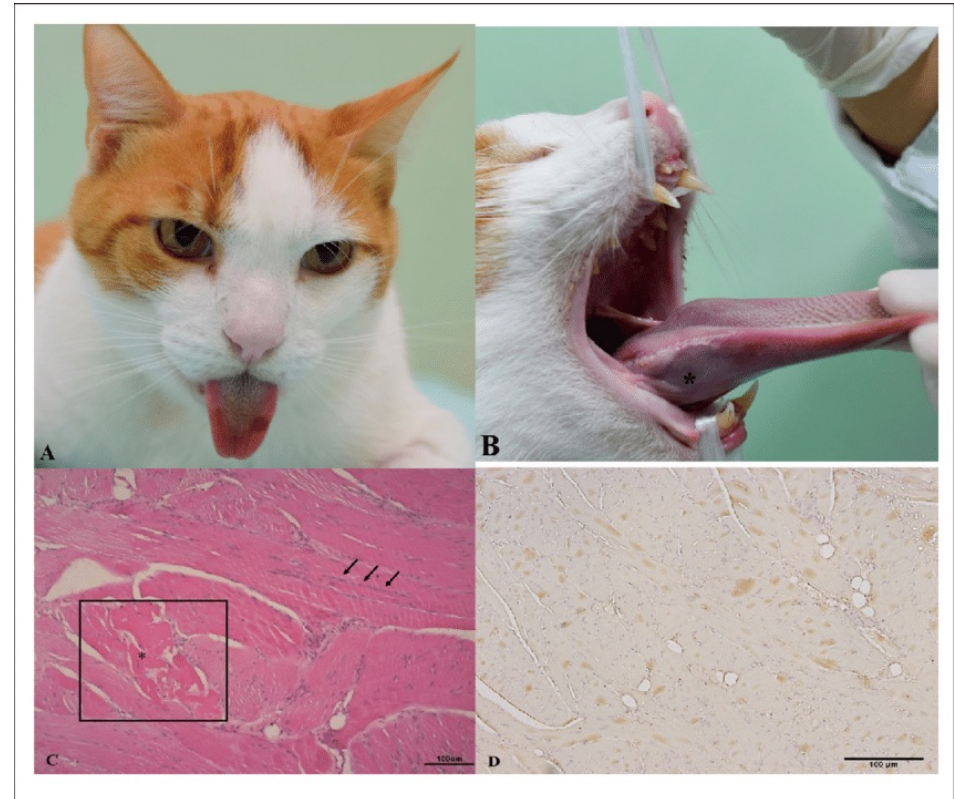
Atrofia muscular espinal

- LIX1-LNPEP (supresión parcial), AR, M Coon
- Pérdida de neuronas en la médula
- Debilidad muscular
- Signos clínicos. 3-6 meses de edad. Dificultad para saltar.
- Manejo: Pueden vivir una vida relativamente normal en el interior y no sentir dolor.



Distrofia muscular hipertrófica

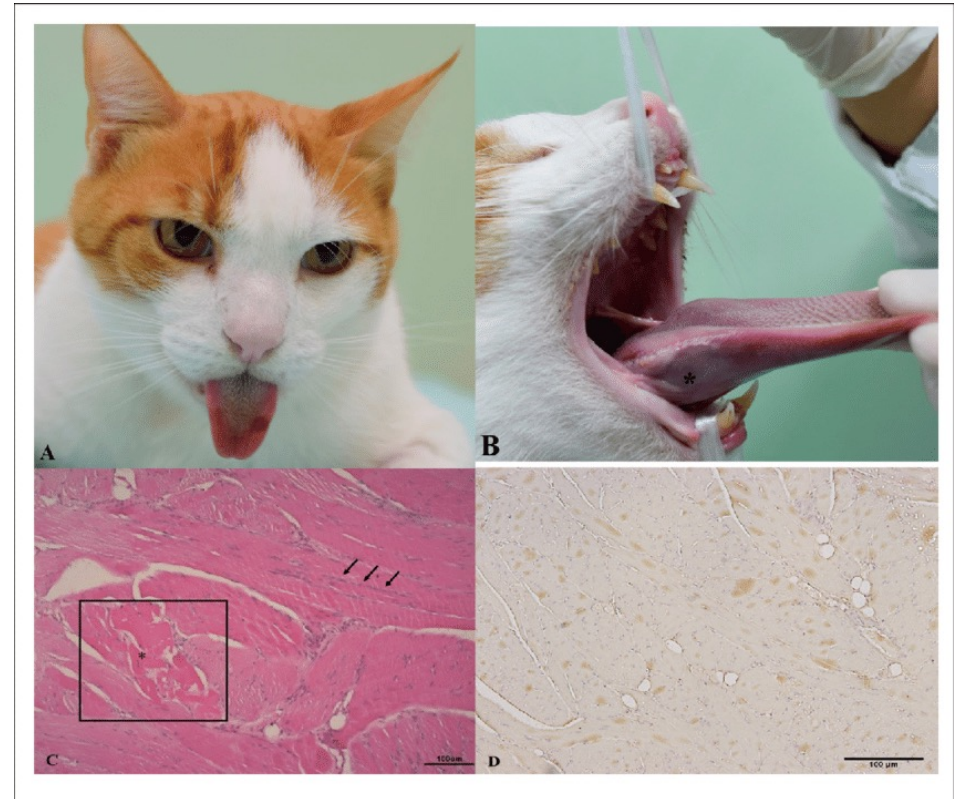
- Gen no identificado
- Ligada al sexo
- Deficiencia de distrofina
- Debilidad muscular e hipertrofia compensatoria
- Hiperplasia lingual, disfunción esofágica, hipertrofia miocárdica, hipertrofia diafragmática, etc.
- Fallo renal secundario



Wrzesinski, et al (2021). Clinical aspects, food management, and clinical evolution of a cat with hypertrophic muscular dystrophy. Aspectos clínicos, manejo alimentar e evolução clínica de um gato com distrofia muscular hipertrófica. *Ciência Rural*. 52. 2.

Distrofia muscular hipertrófica

- Diagnóstico: Signos clínicos, inmunohistoquímica, aumento de ALT, AST y CK, organomegalia, etc.
- Tratamiento: no existe
- Manejo:
 - Dieta de grano pequeño
 - Alimento húmedo en pequeñas cantidades, varias veces al día.
 - Aumento de la disponibilidad de agua
 - Adición de agua al alimento seco



Wrzesinski, et al (2021). Clinical aspects, food management, and clinical evolution of a cat with hypertrophic muscular dystrophy. Aspectos clínicos, manejo alimentar e evolução clínica de um gato com distrofia muscular hipertrófica. *Ciência Rural*. 52. 2.

Espasticidad o miopatía (Devon Rex)

- COLQ, AR
- Diagnóstico:
 - Debilidad muscular más acentuada en cabeza y cuello.
 - Protrusión de las escápulas, tolerancia reducida al ejercicio.
 - Megaesófago y/o neumonía por aspiración.
 - El espasmo laríngeo es la causa de muerte más habitual en estos gatos.



Espasticidad o miopatía (Devon Rex)

- Otras enfermedades con una presentación similar: miotonía congénita, distrofia muscular felina por deficiencia de distrofina, deficiencia de laminina alfa 2, miastenia gravis congénita.
- Tratamiento: No existe.



HIPOCALEMIA

- Genes identificados y modo de herencia: WNK4, AR/ Burmés
- Deficiencia de lisina en una proteína presente en la nefrona distal.
- Diagnóstico: Signos clínicos debilidad muscular (ej: ventroflexión cervical), niveles bajos de potasio sérico (mediciones en serie), identificación de la mutación genética.



HIPOCALEMIA

- Otras enfermedades con signos similares: distrofias musculares, miositis por *T gondii*, polimiositis inmunomediada, intoxicación por organofosforados, envenenamiento, otras patologías que causan pérdida de potasio.
- Tratamiento: Suplemento potásico.
- Pronóstico:
 - 50% resolución a 1 a 2 años de edad
 - 50% episodios recurrentes de debilidad. Los signos reaparecen si se interrumpe la suplementación



Journal of Feline Medicine and Surgery (2009) 11, 373–383
doi:10.1016/j.jfms.2009.03.005

THE WEAK CAT Practical approach and common neurological differentials



POLIQUISTOSIS RENAL

- Genes identificados y modo de herencia: PKD-1 (Persas, AD), PKD-2 (Siberian, ¿AR?)
- Es posible que existan otros
- Diagnóstico: Ecografía, urografía intravenosa, TC, MRI. Quistes en riñones (a veces también en hígado).





POLIQUISTOSIS RENAL

- Otras razas afectadas: Razas exóticas de pelo corto, himalayo, británico de pelo corto, americano de pelo corto, Burmilla, Ragdoll, Maine Coon, Neva Masquerade y Chartreux, otras
- 6% de la población felina (Lyons et al 2004)
- Hiperplasia del epitelio tubular, obstrucción del flujo de orina
- ¿Ciliopatía?
- Aparición de signos clínicos: 7 años de edad (3-10)

POLIQUISTOSIS RENAL

- El ritmo de progresión varía entre individuos.
- Otras enfermedades con signos similares: Otros quistes, otras enfermedades renales
- Tratamiento = ERC (¿Periodos de ayuno?*)

Yu et al. *BMC Nephrology* (2019) 20:259
<https://doi.org/10.1186/s12882-019-1448-1>

BMC Nephrology

RESEARCH ARTICLE

Open Access

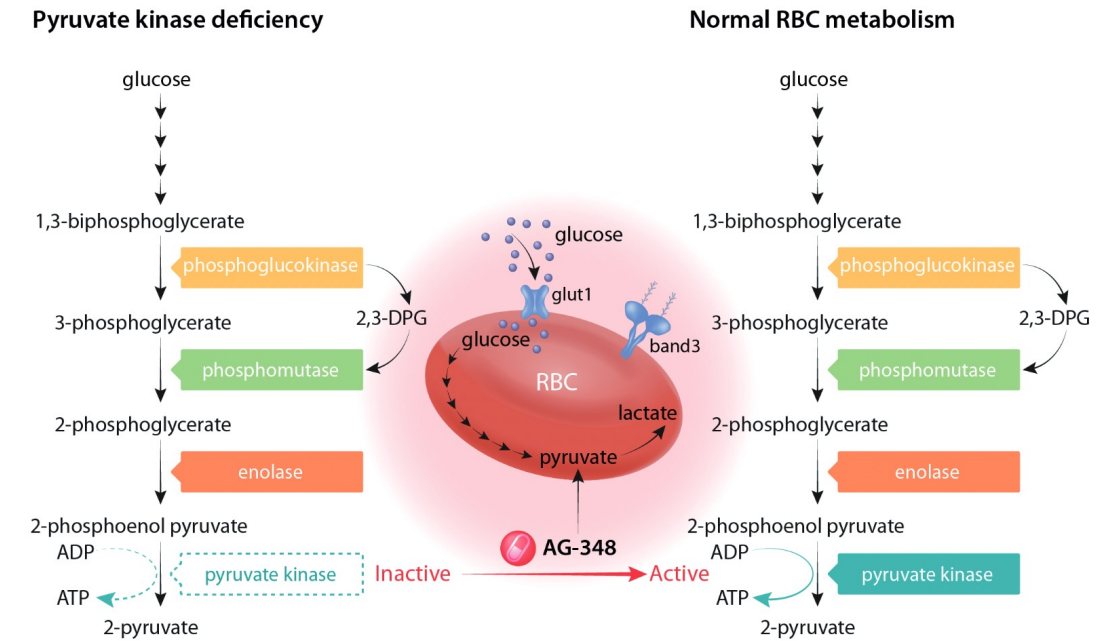
Kidney and cystic volume imaging for disease presentation and progression in the cat autosomal dominant polycystic kidney disease large animal model



Yoshihiko Yu^{1,2†}, Kate L. Shumway^{1†}, Jodi S. Matheson¹, Marie E. Edwards³, Timothy L. Kline^{3,4} and Leslie A. Lyons^{1*} 

DEFICIENCIA DE PIRUVATO KINASA

- Genes identificados y modo de herencia: PKLR, AR (Abisinio)
- Diagnóstico: Anemia, aumento reticulocitos agregados, hiperglobulinemia, hiperbilirrubinemia y aumento de las enzimas hepáticas, colelitos
deficiencia de PK.



Alayash A. I. (2021). Targeting the red cell enzyme pyruvate kinase with a small allosteric molecule AG-348 may correct underlying pathology of a glycolytic enzymopathy. *Haematologica*, 106(1), 9–11

DEFICIENCIA DE PIRUVATO KINASA

- Otras enfermedades con signos similares: hemólisis, AHIM, enfermedades infecciosas.
- Tratamiento: Transplante de M.O (descrito en perros), esplenectomía, corticoesteroides, reducción de episodios de estrés, transfusión sanguínea.



Journal of Feline Medicine and Surgery (2008) 10, 145–153
doi:10.1016/j.jfms.2007.09.006



jfms

Clinical course of pyruvate kinase deficiency in Abyssinian and Somali cats

Barbara Kohn Dr Med Vet, Dipl ECVIM-CA, Prof*, **Christine Fumi** Vet Med

ATROFIA PROGRESIVA DE RETINA



De instauración temprana

- Abisinio, CRX, AD
- Persa AIPL1, AR)

Media (Bengala, KIF3B, AR)

Tardía (Abisinos, CEP290, AR)

Forma AD- PRA Rdy: **Displasia** de conos y bastones.

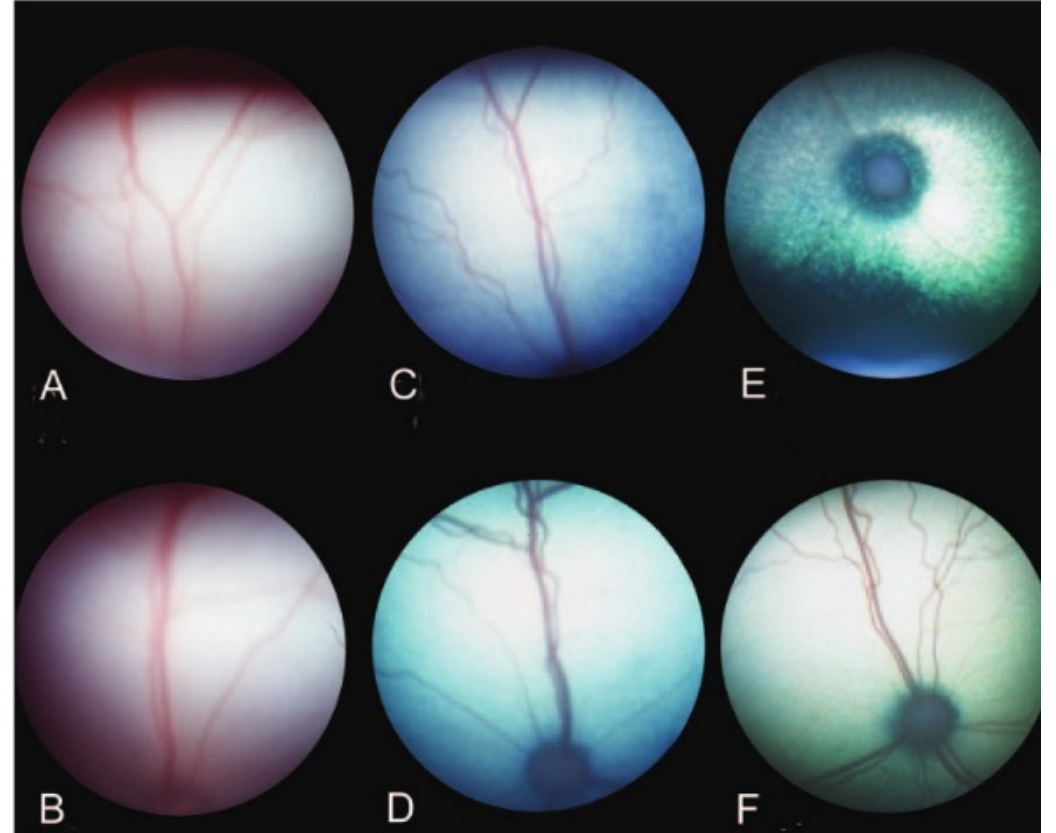
- Pérdida de la visión a los 12 a 16 meses de edad.

Forma AR- PARA rdAC: **Degeneración** de conos y bastones. Afecta a más razas.

- Progresiva

ATROFIA PROGRESIVA DE RETINA


- Diagnóstico: Signos clínicos, Examen de retina (oftalmoscopia directa, electroretinografía).
- Otras enfermedades con signos similares: Causas de ceguera centrales o periféricas, hipertensión, retinopatía tóxica (enrofloxacin).






Original Article

Hereditary cataracts in Russian Blue cats

Karin Nygren¹, Sari Jalomäki² , Lena Karlstam³ and Kristina Narfström^{1,4,5}

Journal of Feline Medicine and Surgery
2018, Vol. 20(12) 1105–1109
© The Author(s) 2018
Article reuse guidelines:
sagepub.com/journals-permissions
DOI: 10.1177/1098612X17752197
journals.sagepub.com/home/jfms
This paper was handled and
processed by the European Editorial
Office (ISFM) for publication in *JFMS*


ENFERMEDADES OCULARES DE HERENCIA FAMILIAR

Veterinary Ophthalmology (2018) 21, 1, 10–18

DOI:10.1111/vop.12470

Cataracts in a population of Bengal cats in France

Aurélie Bourguet,* Gilles Chaudieu,† Alice Briatta,* Alexandre Guyonnet,* Marie Abitbol‡¹ and Sabine Chahory*

**Ophthalmology Unit, Ecole Nationale Vétérinaire d'Alfort, Université Paris-Est, 7 Avenue du Général de Gaulle, 94700, Maisons-Alfort Cedex, France;*
†*Clinique Vétérinaire, 52 boulevard M. Pourchon, Clermont-Ferrand, 63100, France; and* ‡*INSERM U955-E10, IMRB, Ecole Nationale Vétérinaire d'Alfort, Université Paris-Est Créteil, Maisons-Alfort Cedex, France*

Original Article



Epidemiology and clinical presentation of feline presumed hereditary or breed-related ocular diseases in France: retrospective study of 129 cats

Matthieu MP Bott¹ , and Sabine Chahory

Journal of Feline Medicine and Surgery
1–9
© The Author(s) 2022
Article reuse guidelines:
sagepub.com/journals-permissions
DOI: 10.1177/1098612X221080598
journals.sagepub.com/home/jfm
This paper was handled and processed
by the European Editorial Office (ISFM)
for publication in *JFMS*


ACRODERMATITIS ENTEROPÁTICA

SLC39A, AR (Turkish Van)

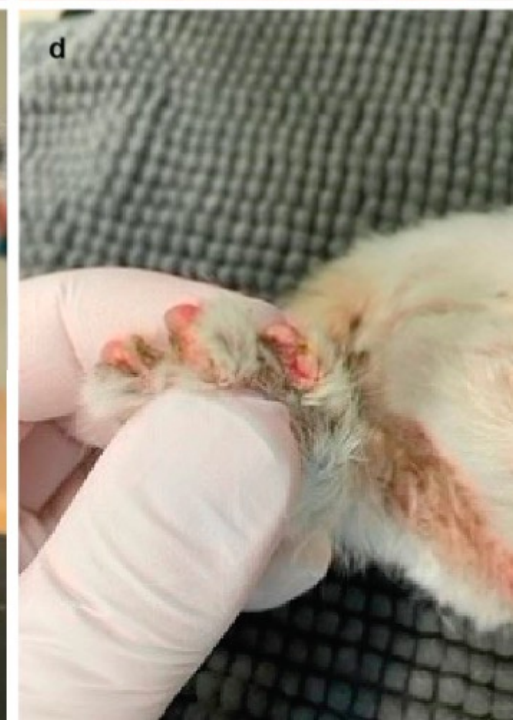
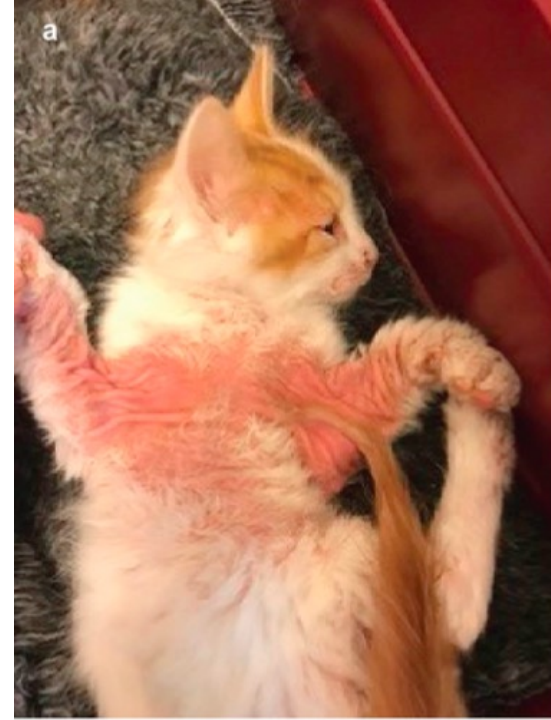
Codifica un transportador
intestinal de Zn necesario para
su absorción



ACRODERMATITIS ENTEROPÁTICA

Diagnóstico: Signos clínicos de progresión rápida

- Signos sistémicos: retraso en el crecimiento, anorexia, fiebre, deshidratación, retraso en el crecimiento
- Piel escamosa, alopecia, dermatitis húmeda, erosiones y úlceras focales.
- Distribución ventral y distal & uniones mucocutáneas, parte cóncava de las orejas y almohadillas.
- Pioderma secundaria



Kiener S, Cikota R, Welle M, Jagannathan V, Åhman S, Leeb T. A Missense Variant in *SLC39A4* in a Litter of Turkish Van Cats with Acrodermatitis Enteropathica. *Genes (Basel)*. 2021 Aug 25;12(9):1309

ENFERMEDAD AUTOINMUNE LINFOPROLIFERATIVA NO NEOPLÁSICA

- SLC39A, AR (British Short Hair).
- Acumulación de células inmunitarias en la linfa ganglios linfáticos y el bazo → hiperplasia
- Presentación temprana (6-8 semanas) y progreso rápido (2-3 semanas)



ENFERMEDAD AUTOINMUNE LINFOPROLIFERATIVA NO NEOPLÁSICA

- Presentación temprana (6-8 semanas) y progreso rápido (2-3 semanas)
- Signos clínicos: distensión abdominal, anemia, letargo y pérdida de peso.
- Los gatitos afectados mueren o son sacrificados dentro de un corto tiempo (4 semanas) tras la presentación



¿Cómo puedo contribuir a la erradicación de enfermedades hereditarias?

- Desaconsejar la reproducción en animales con alteraciones en las que se reconoce o se sospecha una etiología hereditaria
- Los criadores y genetistas trabajan juntos en la erradicación de anomalías hereditarias. Cuando no se dispone de pruebas genéticas, obtener información detallada sobre el árbol genealógico del paciente
- Inclusión de una prórroga del tiempo de garantía en el caso de defectos hereditarios.

OTROS DEFECTOS GENÉTICOS QUE NO DEBERÍAN PERPETUARSE EN GATOS

- BRAQUICEFALIA SEVERA EN GATOS PERSA Y OTRAS RAZAS: problemas respiratorios, oculares, maloclusión dental, otros
- GATOS SIN PELO: protección, calor, comunicación (piloerección).
- GATOS ENANOS O PATICORTOS: reducción de la movilidad.

