

Gènes identifiés à ce jour (Fev.2023) impliqués dans des affections oculaires canines (Page 1)

(CFA : chromosome canin – *Canis familiaris*)

Philippe PILORGE 35000 RENNES.

Gène	Local	Affection	Races atteintes	Mutation	Référence	Test*
PDE6B Sous-unité bêta de la Phosphodiesterase	CFA 3	Dysplasie Bâtonnets-Cônes Rod cône dysplasia Type 1 (rcd1 et rcd1a)	Setter Irlandais (rcd1)	Non sens : W807X (TGG – TAG)	Suber et coll., 1993	M
			Sloughi (rcd1a)	Insertion 8 bases dans Exon 21	Dekomien et coll.2000	M
PDE6A Sous-unité alpha de la Phosphodiesterase	CFA 4	Dysplasie Bâtonnets-Cônes Rod cône dysplasia Type 3 (rcd3)	Cardigan welsh corgi	Délétion 1 base	Petersen-Jones et coll., 1999	M
			Chien Chinois à Crête		Downs et coll., 2014	
RHO Rhodopsine	CFA 20	APR Dominante Dominant PRA	Mastiff Anglais	Mut. Ponctuelle (T4R)	Kijas et coll. 2003	M
			Bullmastiff	?	?	M !
PDC Phosducine	CFA 7	Dysplasie des photorécepteurs (pd) Type A-PRA	Schnauzer miniature	Non sens R82G (CGA – GGA)	Zhang et coll., 1998	M
RPGR	CFA X	Atrophie Rétinienne Progressive liée à l'X (XLPR)	Samoyède et Husky sibérien	Plusieurs micro délétions	Zhang et coll., 2002	M
?	?	Dysplasie des cônes Achromatopsie (ACHM1)	Labrador 3chiots	?	Dixon et coll 2015	L
CNGA3	CFA ?	Dysplasie des cônes Achromatopsie (ACHM2)	Berger Allemand	Mut. Non sens (exon 7)	Tanaka et coll 2015	M
			Labrador	Délétion 3 pb (exon 7)		
CNGB3 Sous-unité Bêta des canaux ioniques à Nucléotides cycliques des Cônes	CFA 29	Dysplasie des cônes Achromatopsie CD2 –GSPT (cécité diurne)	Braque Allemand Alaskan Sled dog	Mut. Non sens (exon 6)	Sidjanin et coll., 2002 Yeh et coll. 2013	M
		Dysplasie des cônes Achromatopsie CD1-AMAL (cécité diurne)	Alaskan Malamute Alaskan Sled Dog Berger Australien Miniat. Berg. Aust Siberian Husky Samoyed	Délétion tous les exons Plus de 400000 pb		M

* M = Test de mutation, L = Test de Liaison

Gènes identifiés à ce jour (Fev.2023) impliqués dans des affections oculaires canines (Page 2)

(CFA : chromosome canin – Canis familiaris)

Philippe PILORGE 35000 RENNES.

Gène	Local	Affection	Races atteintes	Mutation	Référence	Test
RPE65 Protéine de l'épithélium Pigmentaire de la rétine	CFA 6	Dystrophie rétinienne CSNB Cécité stationnaire de nuit congénitale	Briard Briard-Beagle	Délétion 4 bases (AAGA) dans exon 5	Veske et coll., 1999	M
NHEJ 1	CFA 37	Hypoplasie choroïdienne CEA/CH (AOC)	9 races (1)	Délétion 7800 bases Intron 4	Parker et coll., 2007 Mizukami et coll., 2012	M
PRCD (fonction inconnue)	CFA 9	Atrophie Rét. Progr. Bat-Cones Progressive Rod-cone Deg. prcd-PRA	30 races (2)	Mutation Ponctuelle TGC – TAC	Zangerl et coll., 2006	M
VMD2 / BEST1 (Bestrophine 1)	CFA 18	Rétinopathie multifocale Can. Mult. Retinop. cmr1	9 races (3)	Substitution 1 base	Guziewicz et coll., 2007 Hoffmann et coll., 2012	M
		Rétinopathie multifocale cmr1	Boerboel 1 seul cas	Mutation non sens	Gornik et coll., 2014	M
		Rétinopathie multifocale Can. Mult. Retinop. cmr2	Coton de Tuléar	Mutation non sens	Guziewicz et coll., 2007	M
		Rétinopathie multifocale Can. Mult. Retinop. cmr3	Lapponian Herder	2 mutations ?	Zangerl et coll., 2010	M

(1) **9 races concernées:** Australian Shepherds, Bearded Collie, Border Collie, Hokkaido Dog, Nova Scotia DTR, Rough Collies, Shetland Sheepdogs, Smooth Collies, Whippet longhaired.

(2) **30 races concernées:** American Cocker Spaniels, American Eskimo Dog (chien Esquimau), Australian Cattle Dog (Bouvier Australien), Australian Stumpy Tail Cattle Dog (Bouv. Austr. Queue courte), Australian Sheperds (Berger Australien), Bolonka Zwetna, Chesapeake Bay Retriever, Chinese Crested (Chinois à crête), English Cocker Spaniel (Cocker Anglais), English Shepherd, Entelbucher Mountain Dog (Bouvier Suisse Entlebuch), Finnish Lapphund (Chien courant Finnois), **German Spitz**, Giant Schnauzer, Golden Retriever, Kuvasz, Karelian Bear dog (Chien d'Ours de Carelie), Labrador Retriever, Lapponian Herder (Berger Finnois de Laponie), Norwegian Elkhound, Nova Scotia DTR (Toller), Poodle Miniature and Toy (Caniche), Portuguese Water Dog (Chien d'eau Portuguais), Schipperke, Spanish Water Dog (Chien d'eau Espagnol), Silky Terrier, Swedish Lapphund (Chien courant Suédois), Yorkshire Terrier (selon la liste de race de la société Optigen).

(3) **9 races concernées:** Am. Bulldog, Australian Shepherd (Berger Australien), Boerboel, Cane Corso, Dogo Canario (Perro de Pressa), English, French et BullMastiff, Montagne des Pyrénées.

Gènes identifiés à ce jour (Fev.2023) impliqués dans des affections oculaires canines (Page 3)

(CFA : chromosome canin – *Canis familiaris*)

Philippe PILORGE 35000 RENNES.

Gène	Local	Affection	Races atteintes	Mutation	Référence	Test
RPGRIP1	CFA 15	Atrophie Rét. Progr. Cones-Bat. Cones-Rod Dystrophy(CRD) Cord 1 PRA	Teckel nain	Insertion 44 nucléotides Remise en cause	Mellersh et coll., 2006 Kuznetsova et coll., 2012	M
			English Springer Spaniel	Insertion 44 nucléotides	Mellersh et coll., 2006	M
HSF4	CFA5	Cataracte héréditaire (HC)	Staff. Bull Terrier Boston Terrier (French Bulldog)	Insertion 1 base Exon 9	Mellersh et coll., 2006 Situation non précisée pour le Bouledogue F.	M
			Australian Shepherd	Délétion 1 base Exon 9	Mellersh et coll., 2009	M
NPHP4	CFA 5	Atrophie Rét. Progr. Cones-Bat. Cones-Rod Dystrophy(CRD)	Teckels Poils Durs	Délétion 180 bases	Wiik et coll., 2008 Palanova et coll. 2013	M
CCDC 66	CFA 20	gPRA	Schapendoes	Insertion 1 base Exon 6	Dekomien et coll., 2010	M
ADAM 9	CFA 16	Atrophie Rét. Progr. Cones-Bat. Cone-Rod Dystrophy crd3	Glen Of Imaal Terrier	Délétion 20kb	Goldstein et coll., 2010	M
RD 3	CFA 7	Dysplasie des bâtonnets - cônes Rod cône dysplasia Type 2 (rcd2)	Collies Rough and Smooth	Insertion 22 bases	Kukekova et coll., 2010	M

Gènes identifiés à ce jour (Fev.2023) impliqués dans des affections oculaires canines (Page 4)

(CFA : chromosome canin – *Canis familiaris*)

Philippe PILORGE 35000 RENNES.

Gène	Local	Affection	Races atteintes	Mutation	Référence	Test
SLC 4A3	CFA 37	Atrophie Rét. Progr. Bat.-Cones Gr-PRA1	Golden Retriever	Insertion 1 base	Mellersh (Baltimore 2010) Downs et coll., 2011	M
COL9A3	CFA 24	Dysplasie oculo-squelettique	Labrador	Insertion 1 base Exon 1	Goldstein et coll., 2010	M
COL9A2	CFA 15	Dysplasie oculo-squelettique	Samoyède	Délétion 1267 bases	Goldstein et coll., 2010	M
C2orf71	CFA 17	Atrophie Rét. Progr. Bat.-Cones Late Onset PRA rcd4	Setters Tibetan Terrier	Insertion 1 base Exon 1	Downs et coll., 2012	M
			Nizinny		Swensson et coll., 2015	
			Caniche		Downs et coll., 2014	
FAM 83 H	CFA 13	Dry Eye Curly Coat Syndrom	Cavalier King Charles	Délétion 1 base	Forman et coll., 2012	M
CNGB1	CFA 2	Atrophie Rét. Progr. Bat.-Cones Pap- PRA1	Papillon et Phalène	Délétion 1 base	Ahonen et coll., 2013 Winkler et coll., 2013	M
FAM161A	CFA 10	Atrophie Rét. Progr. Bat.-Cones PRA3	Tibetan Spaniel et Tibetan Terrier	Insertion 1 SINE	Downs et coll., 2014	M

Gènes identifiés à ce jour (Fev.2023) impliqués dans des affections oculaires canines (Page 5)

(CFA : chromosome canin – Canis familiaris)

Philippe PILORGE 35000 RENNES.

Gène	Local	Affection	Races atteintes	Mutation	Référence	Test
S-Antigen SAG	CFA 25	Atrophie Rét. Progr. Bat.-Cones Bas-PRA1	Basenji	Non stop mutation	Goldstein et coll., 2013	M
PDE6B	CFA 3	Atrophie Rét. Progr. Cones-Bat. Crd1	Am. Staff.	Délétion 3 bases Exon 21	Goldstein et coll., 2013	M
SLC45A2	CFA 4	WDP/OCA	Doberman (blanc)	Délétion de 4081 pb	Winkler et coll., 2014	M
IQCB1	CFA 33	Atrophie Rét. Progr. Cones-Bat. Crd2	Am Pitbull Terrier	Insertion 1 base Exon 10	Goldstein et coll., 2013	M
TPP1	CFA 21	Rétinopathie multifocale cmr	Teckel (avec CLN2*)	Délétion 1 base. Exon 4	Whiting et coll., 2015	M
TTC8	CFA 8	GR-PRA2	Golden Retriever	Délétion 1 base Exon 8	Downs et coll., 2014	M
CNGA1	CFA 13	PRA	Shetland	Délétion 4 pb Exon 9	Wiik et coll., 2015	
CHST6	CFA 5	Macular Corneal Dystrophy MCD	Labrador	Substitution 1 base	Pont et coll., 2016	M

* CLN2 : Lipofuscinose neuronal cerôide type 2

Gènes identifiés à ce jour (Fev.2023) impliqués dans des affections oculaires canines (Page 6)

(CFA : chromosome canin – *Canis familiaris*)

Philippe PILORGE 35000 RENNES.

Gène	Local	Affection	Races atteintes	Mutation	Référence	Test
ADAMTS17	CFA 3	Luxation primaire cristallin (PLL)	38 Races (4)	Substitution 1 base Intron 10	Farias et coll., 2010 Gould et coll., 2011	
ADAMTS17	CFA 3	POAG Glaucome	Basset Hound	Délétion 19 pb Exon 2	Oliver et coll., 2015	
ADAMTS17	CFA 3	POAG Glaucome	Basset Fauve de Bretagne	Substitution 1 pb Exon 11	Oliver et coll., 2015	
ADAMTS17	CFA 3	POAG Glaucome primaire angle ouvert	Petit Basset Griffon Vendéen	Inversion 5Mb intron 12	Forman et coll., 2015	
ADAMTS10	CFA 20	POAG Glaucome primaire angle ouvert	Beagle (recherche)	Variant Gly661Arg Substitution 1 base	Kuchtey et coll., 2011	
			Norwegian Elkhund	Mutation non sens Exon 9	Ahonen et coll., 2014	
ADAMTS17	CFA 3	POAG-PLL	Shar-Pei	Délétion 6 pb Exon 22	Oliver et Coll., 2018	
OLFML3	CFA17	Goniodysg. +PCAG	Border Collie	Substit. 1pb	Pugh et coll. 2019 J. Oliver et coll. 2020	

(4) **38 races concernées:** American Eskimo Dog, American Hairless (Rat) Terrier, Australian Cattle Dog, Australian Stumpy Tail Shepherd, Biewer Terrier, Border Collie, Bull Terrier, Carlin Pinscher, Chinese Crested, Chinese Foo, Fox Terrier, Jack Russell Terrier, Jagd Terrier, Koolie, Lakeland Terrier, Lancashire Heeler, Lucas Terrier, Miniature Bull Terrier, Miniature Fox Terrier, Norfolk Terrier, Norwich Terrier, Parson Russell Terrier, Patterdale Terrier, Puli, Pumi, Rat Terrier, Russell Terrier, Sealyham Terrier, Smooth Fox Terrier, Teddy Roosevelt Terrier, Tenterfield Terrier, Tibetan Spaniel, Tibetan Terrier, Toy Fox Terrier, Volpino Italiano, Welsh Terrier, Wire Fox Terrier, Yorkshire Terrier.

Gènes identifiés à ce jour (Fev.2023) impliqués dans des affections oculaires canines (Page 7)

(CFA : chromosome canin – *Canis familiaris*)

Philippe PILORGE 35000 RENNES.

Gène	Local	Affection	Races atteintes	Mutation	Référence	Test
CABP4	?	PRA	Whippet	?	Somma et coll. 2016	
BBS4	CFA30	PRA Hungarian Puli	Hungarian Puli	Subst 1pb	Chew et coll. 2017	
SIX6	?	Malformations Ocul. Congen.	Golden Retriever	Mutation non sens	Hug P. et coll. 2019	
IFT122	CFA20	PRA Lap. Herd.	Lapponian Herder	Subst 1pb	Kaukonen et coll. 2021	
ABCA4	CFA3	Rétinopath. Type Stargardt	Retriever Labrador	Insert. 1pb	Ekestén et coll. 2022	