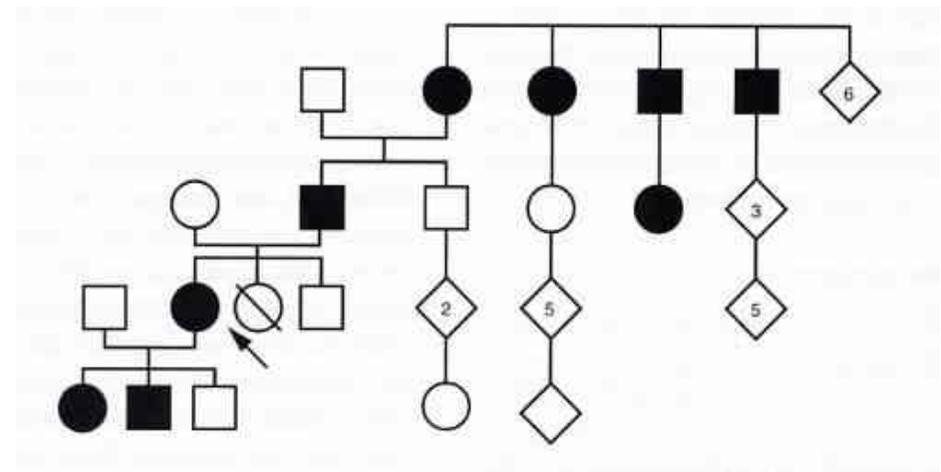


# GENETIQUE DE LA COULEUR ET DE LA TEXTURE DU PELAGE CHEZ LE CHAT DOMESTIQUE





# *Préambule sur la pigmentation des mammifères*

# LA PIGMENTATION

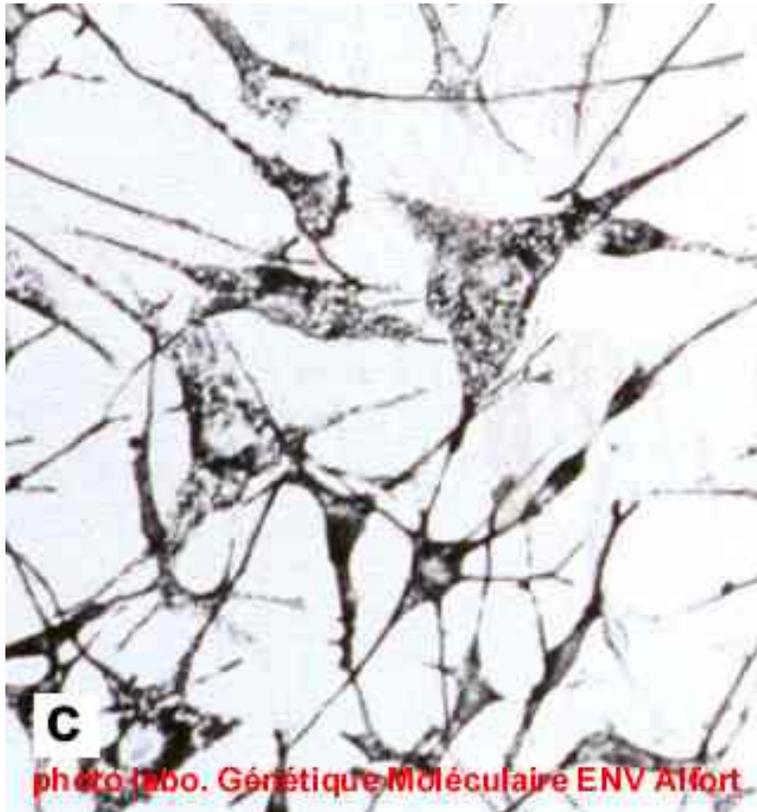
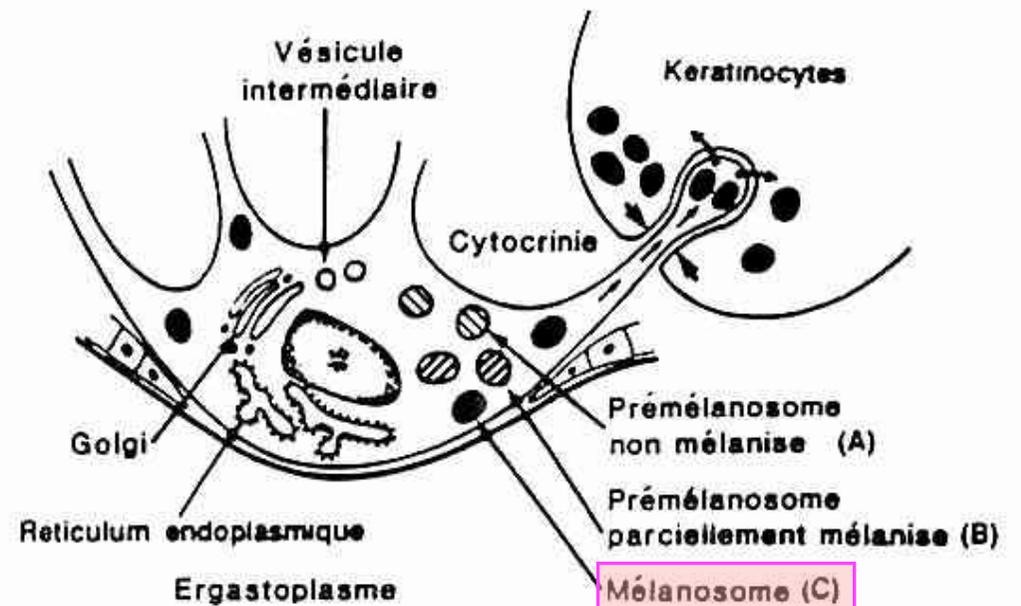
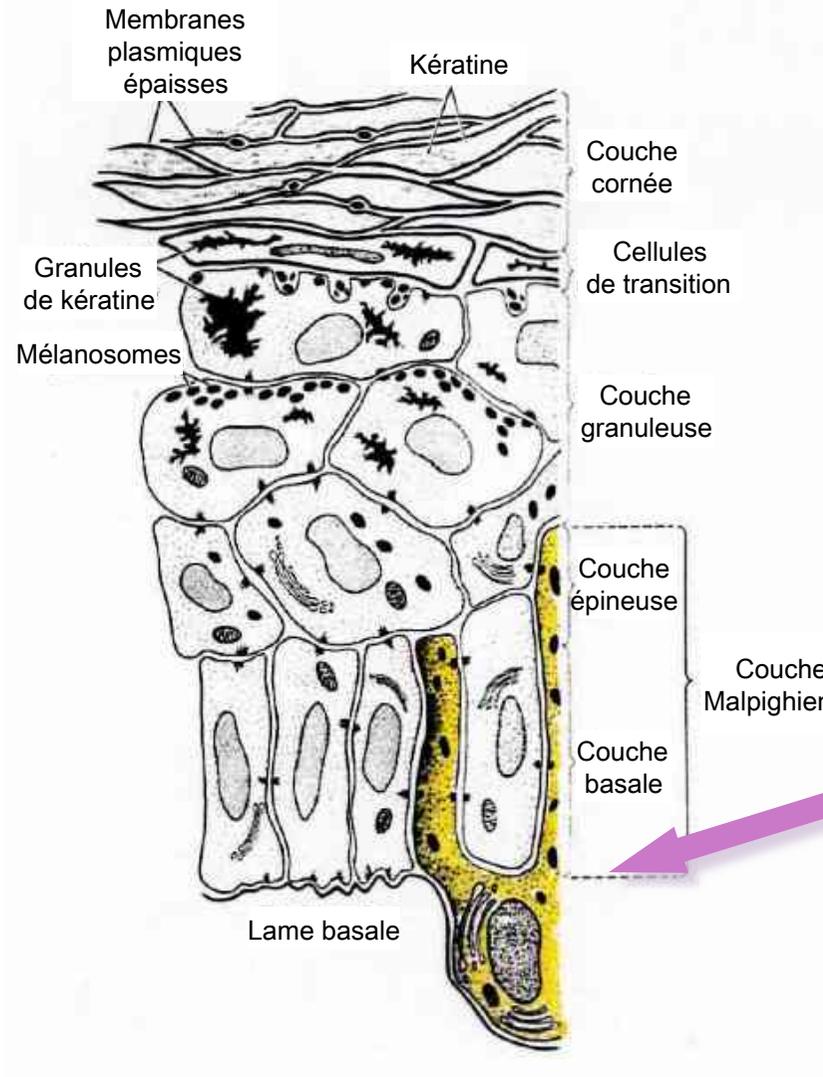


Photo de mélanocytes en culture

Représentation schématique d'un mélanocyte



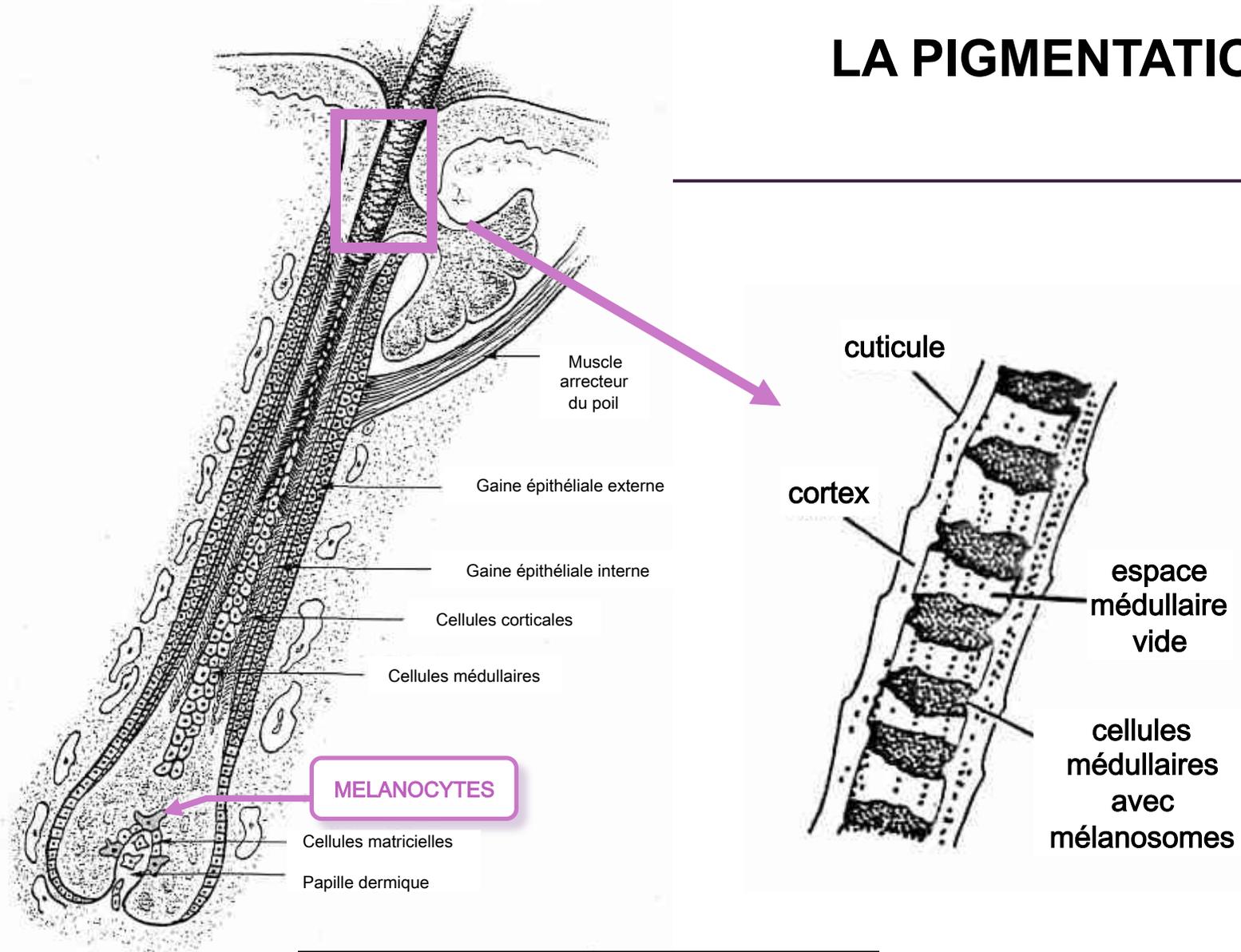
# LA PIGMENTATION



Coupe schématique de peau humaine

**MELANOCYTE**

# LA PIGMENTATION



Coupes schématiques de poils

# LES PIGMENTS

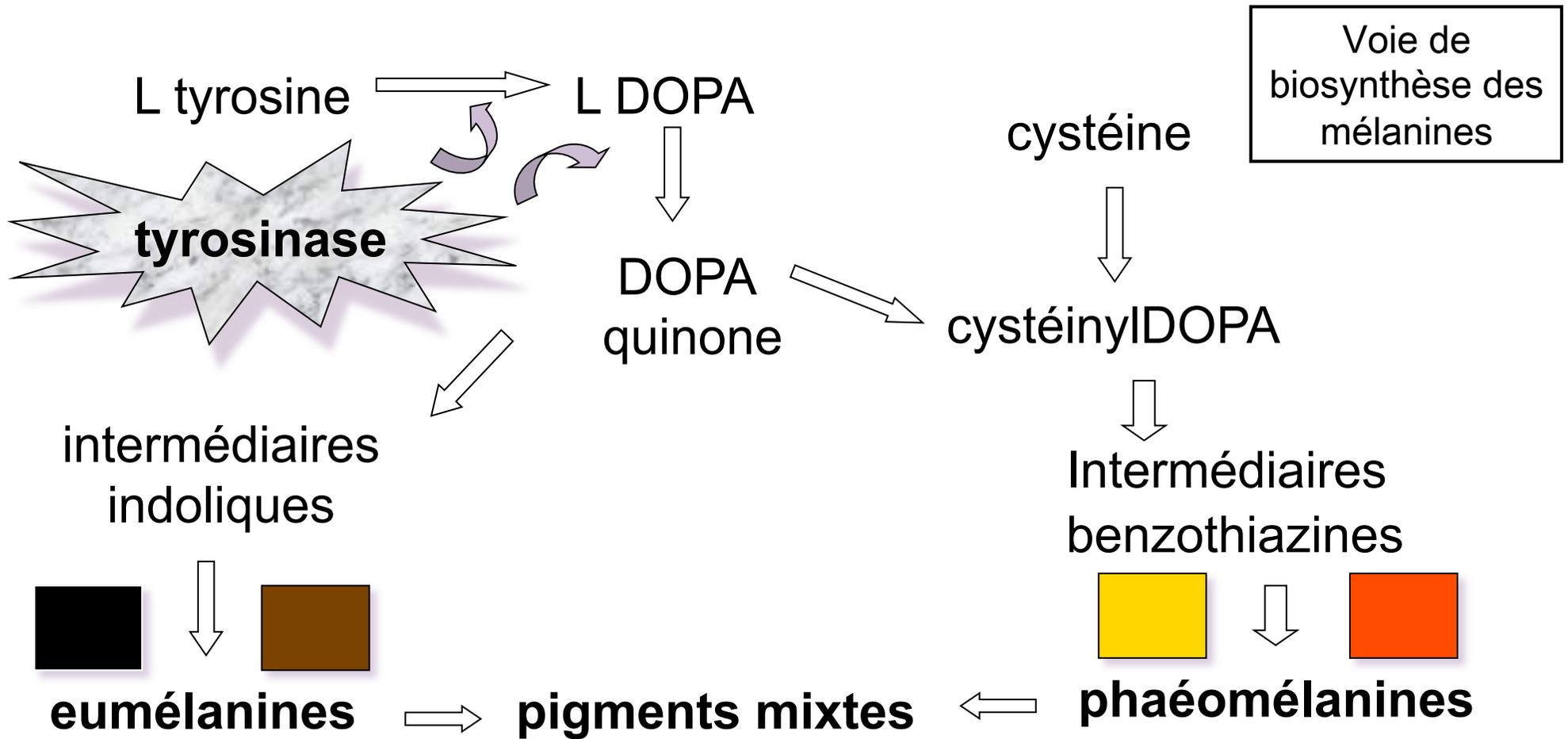


Photo : Alyse Brisson



- 1 -

# *Couleur de base de la robe*

# COULEUR DES EUMELANINES

## Locus *Brown*

Genotypes

Homozygote  
 $B^+B^+$

Hétérozygote  
 $B^+b$  ou  $B^+b'$

Homozygote  
 $b b$

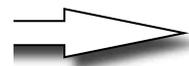
Hétérozygote  
 $b b'$

Homozygote  
 $b' b'$

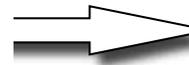
Phénotypes



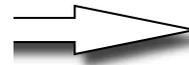
Noir



Chocolat



Cannelle  
Cinnamon



# COULEUR DES EUMELANINES

## Locus *Brown*

Genetics

Homozygote  
 $B^+B^+$

Hétérozygote  
 $B^+b$  ou  $B^+b'$

Homozygote  
 $b b$

Hétérozygote  
 $b b'$

Homozygote  
 $b' b'$

PHÉNOTYPE

Noir

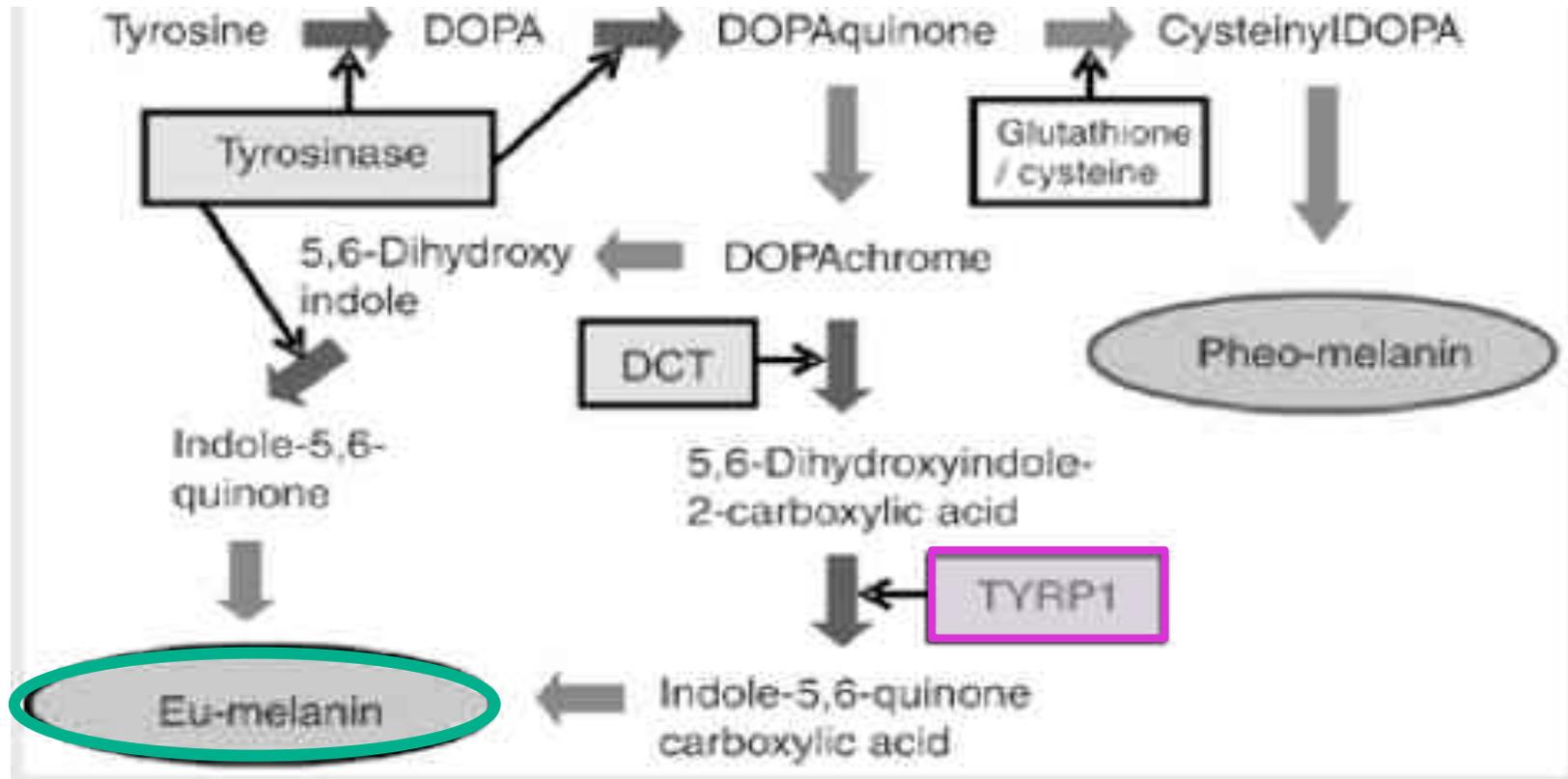
Chocolat

Le locus *B* félin  
est caractérisé (*TYRP1*)  
et les allèles *b* et *b'*  
sont identifiés

TEST DISPONIBLE !



# Mécanismes moléculaires : TYRP1



Ando *et al.* Journal of Investigative Dermatology 2007;127.

# PROPORTIONS EUMELANINES / PHAEOMELANINES

Poil agouti / uni : locus *Agouti*

**Agouti**

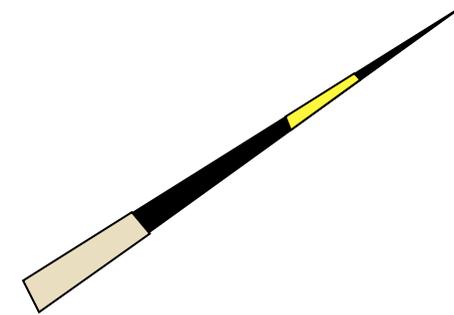
Homozygote  
 $A^+ A^+$

Hétérozygote  
 $A^+ a$

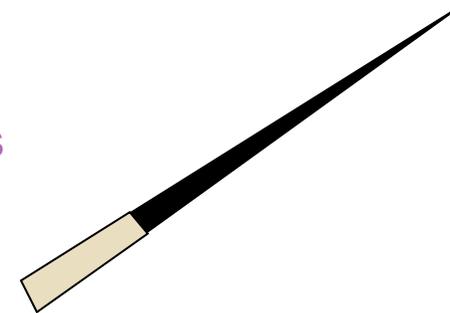
Homozygote  
 $a a$

**P**  
**h**  
**é**  
**n**  
**é**  
**s**  
**o**  
**n**  
**é**  
**s**

Poils agoutis



Poils unis



# PROPORTIONS EUMELANINES / PHAEOMELANINES

Poil agouti / uni : locus *Agouti*

**Genotypes**

Homozygote  
 $A^+ A^+$

Hétérozygote  
 $A^+ a$

Homozygote  
 $a a$

**Phénotypes**

*Tabby*

Uni  
*Solid / Self*



# PROPORTIONS EUMELANINES / PHAEOMELANINES

## Poil agouti / uni : locus *Agouti*

**Genotypes**

Homozygote  
 $A^+ A^+$

Hétérozygote  
 $A^+ a$

Homozygote  
 $a a$

**Phénotypes**

*Tabby*



Nomenclature correcte :  
agouti / non agouti  
au lieu de  
tabby / uni



# PROPORTIONS EUMELANINES / PHAEOMELANINES

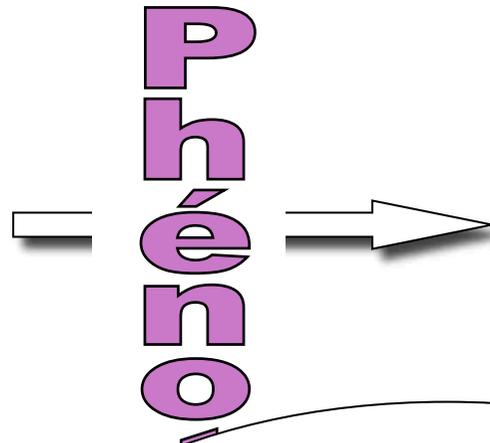
## Poil agouti / uni : locus *Agouti*

**Genotypes**

Homozygote  
 $A^+ A^+$

Hétérozygote  
 $A^+ a$

Homozygote  
 $a a$



*Tabby*

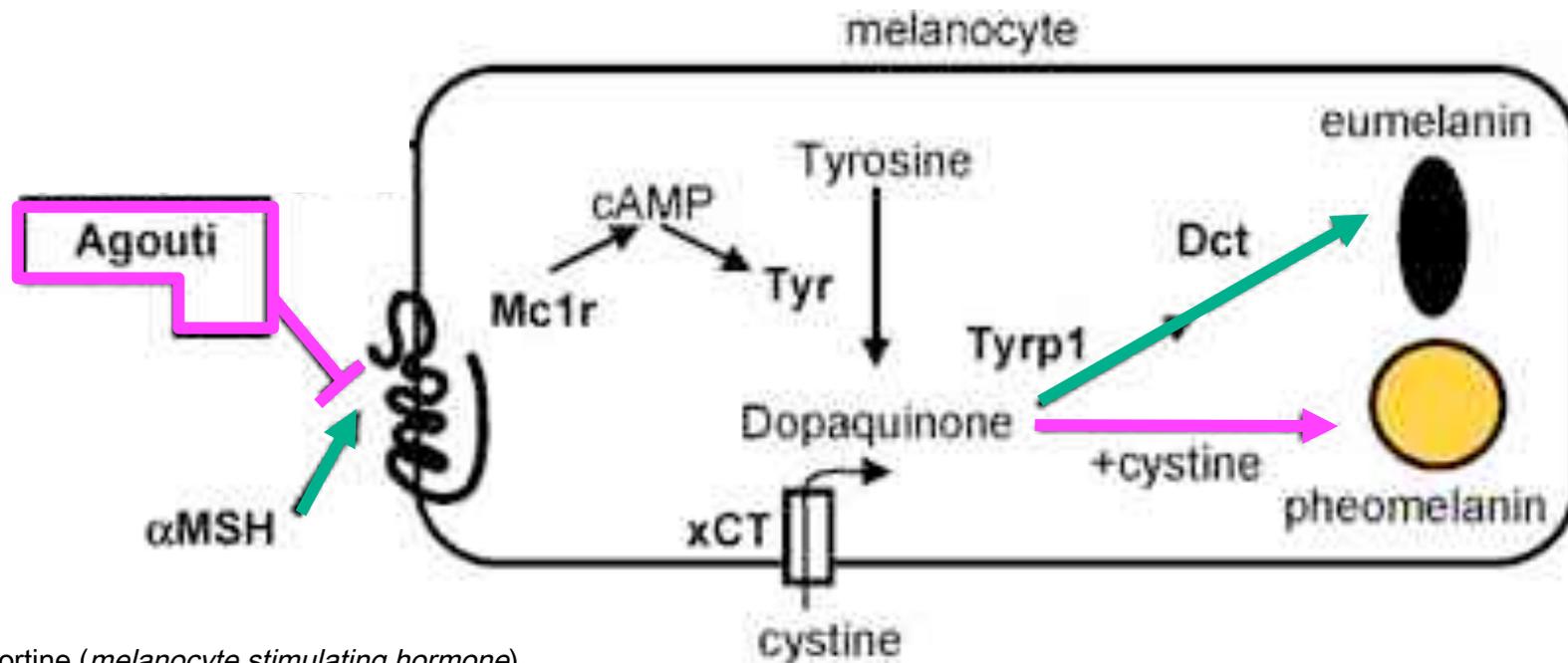


Le locus *A* félin est caractérisé (*ASP*) et l'allèle *a* est identifié

**TEST DISPONIBLE !**



# Mécanismes moléculaires : ASIP



MSH : mélanocortine (*melanocyte stimulating hormone*)

D'après : Hoekstra H. Genetics, development and evolution of adaptive pigmentation in vertebrates. Heredity (2006) 97, 222–234.

# PROPORTIONS EUMELANINES / PHAEOMELANINES

Phénotype Ambre : locus *Extension*

**Genotypes**

Homozygote  
 $E^+ E^+$

Hétérozygote  
 $E^+ e$

Homozygote  
 $e e$

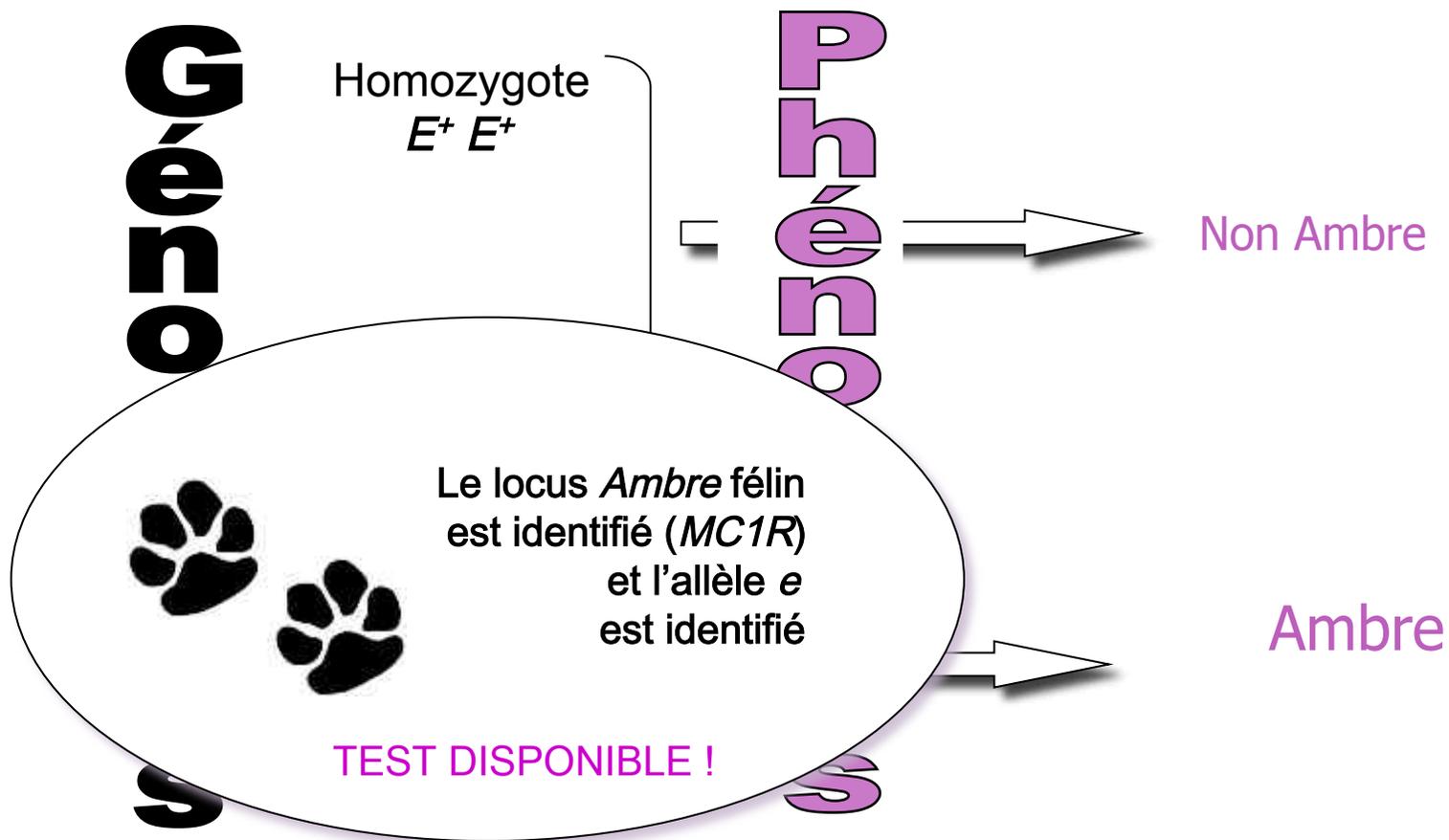
**Phénotypes**

Non Ambre

Ambre

# PROPORTIONS EUMELANINES / PHAEOMELANINES

## Phénotype Ambre : locus *Extension*



# PROPORTIONS EUMELANINES / PHAEOMELANINES

## Phénotype Ambre : locus *Extension*

Chez un chat non-agouti (uni)



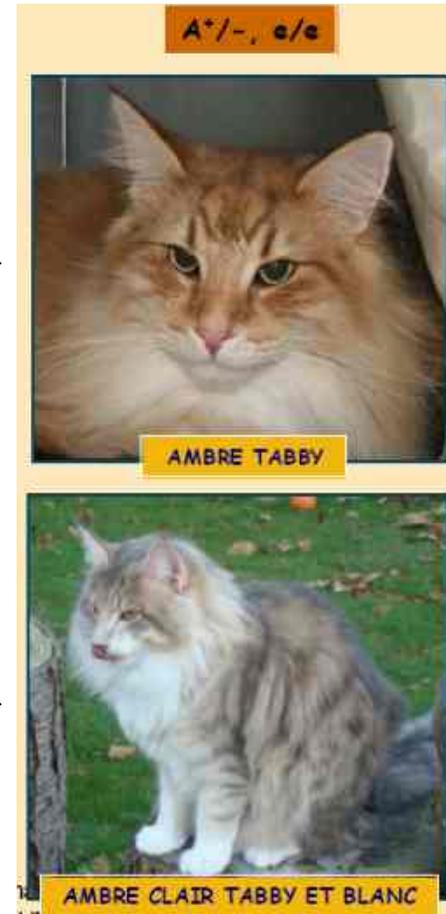
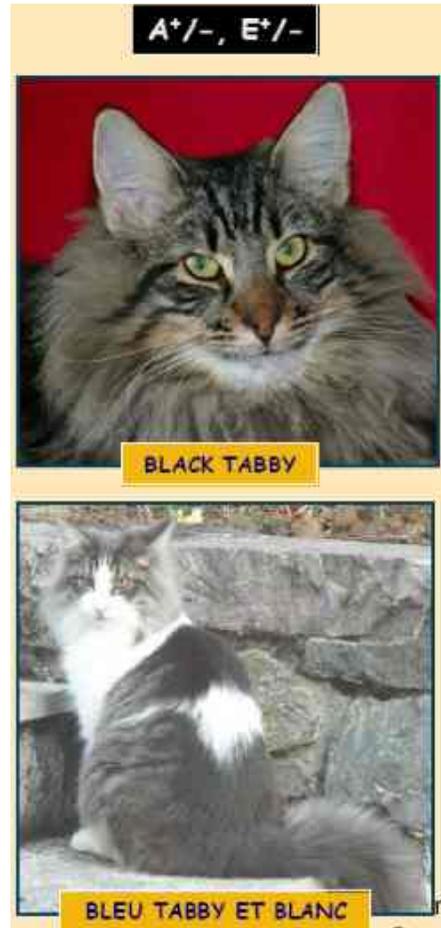
Source :

Marc PETERSCHMITT  
Docteur Vétérinaire

# PROPORTIONS EUMELANINES / PHAEOMELANINES

## Phénotype Ambre : locus *Extension*

Chez un chat agouti (tabby)



Source :

Marc PETERSCHMITT  
Docteur Vétérinaire

# PROPORTIONS EUMELANINES / PHAEOMELANINES

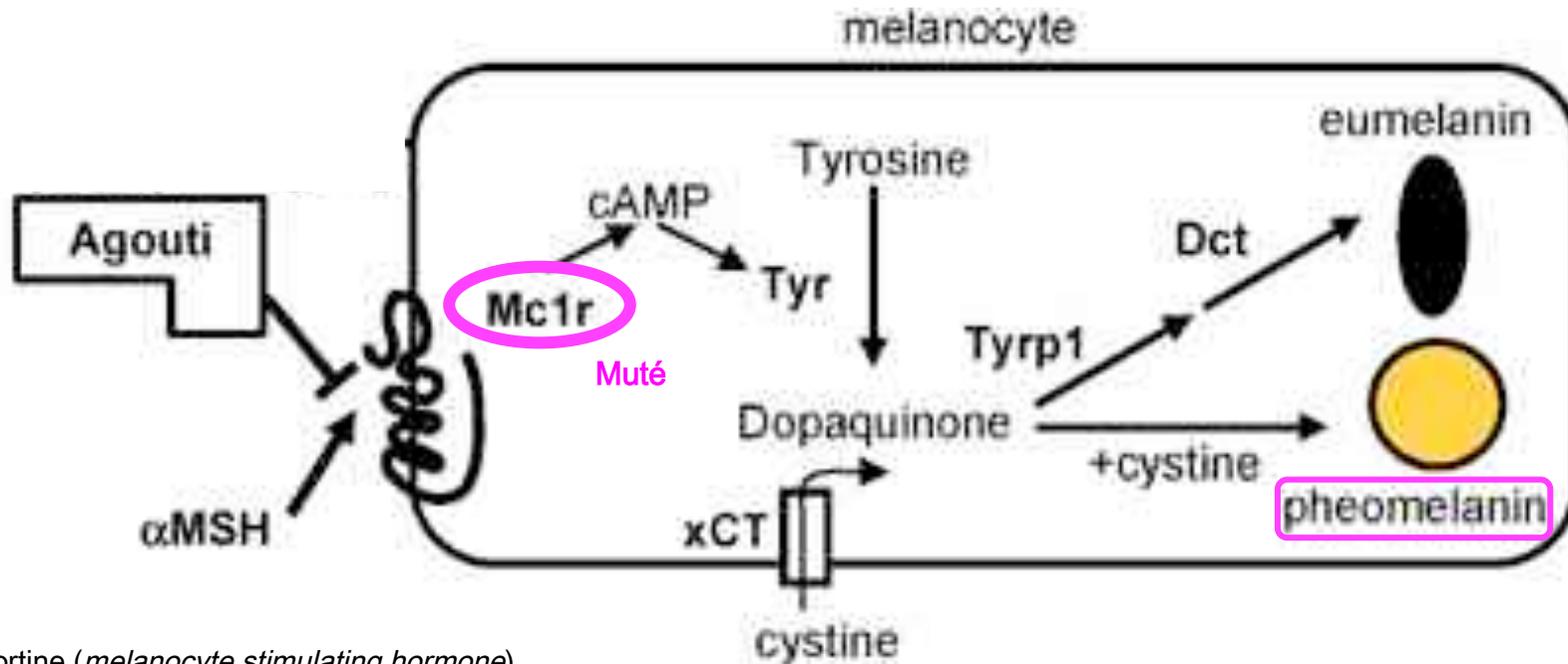
## Phénotype Ambre : locus *Extension*

Un phénotype EVOLUTIF !



Source : Marc PETERSCHMITT  
Docteur Vétérinaire

# Mécanismes moléculaires : MC1R



MSH : mélanocortine (*melanocyte stimulating hormone*)

D'après : Hoekstra H. Genetics, development and evolution of adaptive pigmentation in vertebrates. Heredity (2006) 97, 222–234.

# PROPORTIONS EUMELANINES / PHAEOMELANINES

## Roux et écaille: locus *Orange*



Roux  
(Orange) Red

Ecaille  
Tortie

Mâle  
non roux

Mâle  
roux

Femelle  
écaille

Femelle  
rousse

Femelle  
non rousse

# PROPORTIONS EUMELANINES / PHAEOMELANINES

## Roux et écaille: locus *Orange*

GÉNOTYPES		PHÉNOTYPES ET GÉNOTYPES LIÉS AU LOCUS O	
femelles	mâles	PHÉNOTYPES	
$X_oX_o$	$X_oY$		couleurs classiques
$X_oX_o$	$X_oY$		roux
$X_oX_o$	-	Ecaille de tortue 	

# PROPORTIONS EUMELANINES / PHAEOMELANINES

Roux et écaille: locus *Orange*



Écaille  $s+s+$

$SS$  ou  $Ss+$



Écaille (tabby) et blanc / tricolore (tabby)/ *calico (tabby)*  
/ *tortie tabby et blanc / torbie et blanc*

# ABSENCE DE PIGMENTATION

Pelage blanc : locus *White*

Genotypes

Homozygote  
 $W W$



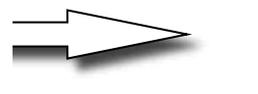
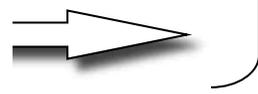
Hétérozygote  
 $W w^+$



Homozygote  
 $w^+ w^+$



Phénotypes



Blanc



Pigmenté



# ABSENCE DE PIGMENTATION

Pelage blanc : locus *White*



Homozygote  
 $WW$

$P$   
 $h$

S'accompagne de surdit   
chez un certain nombre de chats.  
Cette surdit  est incurable.

Homo

Genetics



**.2.**

# *Modification de la couleur de base*

# DILUTION DE LA COULEUR DE BASE

## Locus *Dilution*

**Non dilués**

Homozygote  
 $D^+ D^+$

Hétérozygote  
 $D^+ d$

Homozygote  
 $d d$

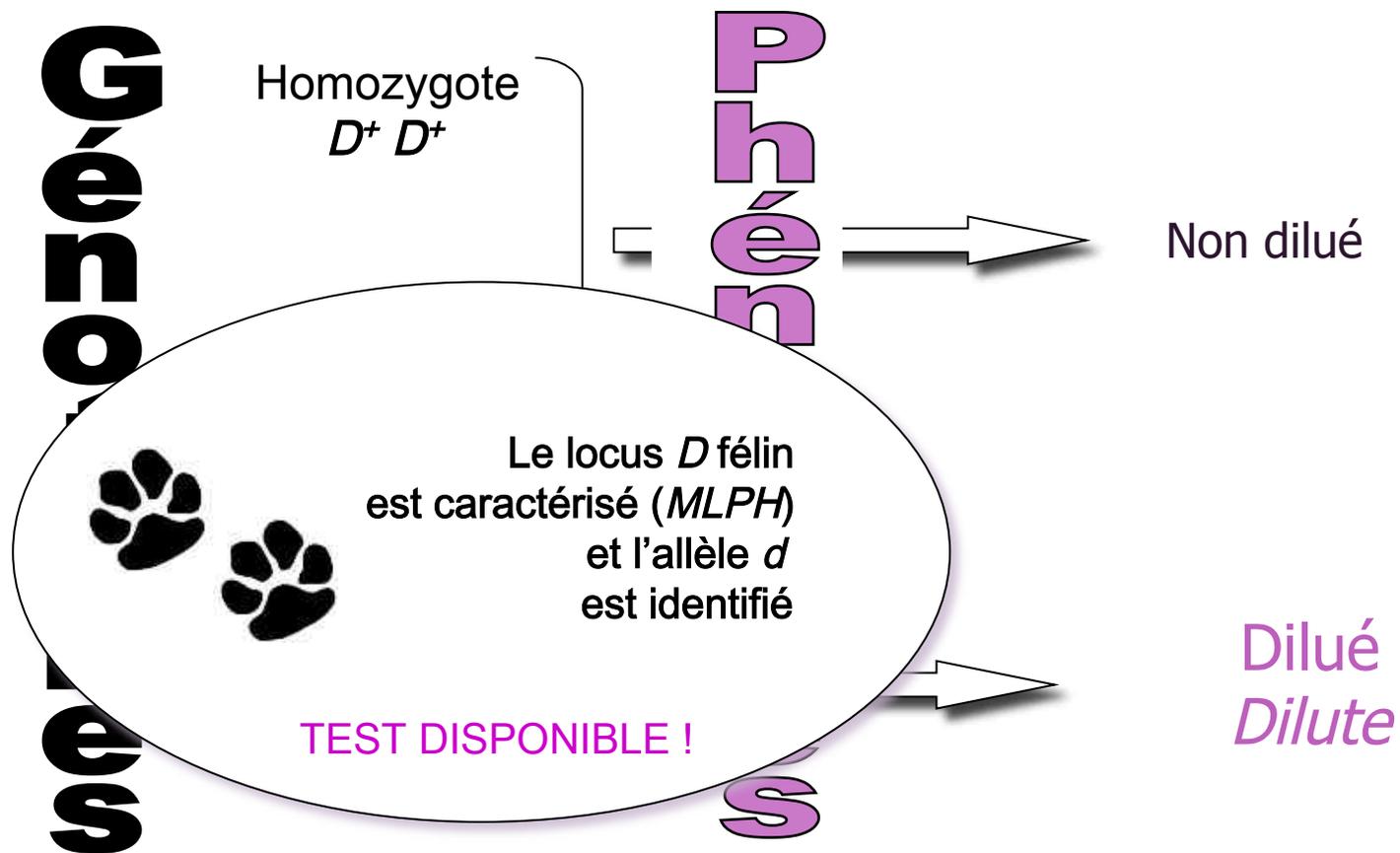
**Dilués**

Non dilué

Dilué  
*Dilute*

# DILUTION DE LA COULEUR DE BASE

## Locus *Dilution*



# DILUTION DE LA COULEUR DE BASE

## Locus *Dilution*



Bleu  
*Blue*



Lilas  
*Lilac*



Crème  
*Cream*

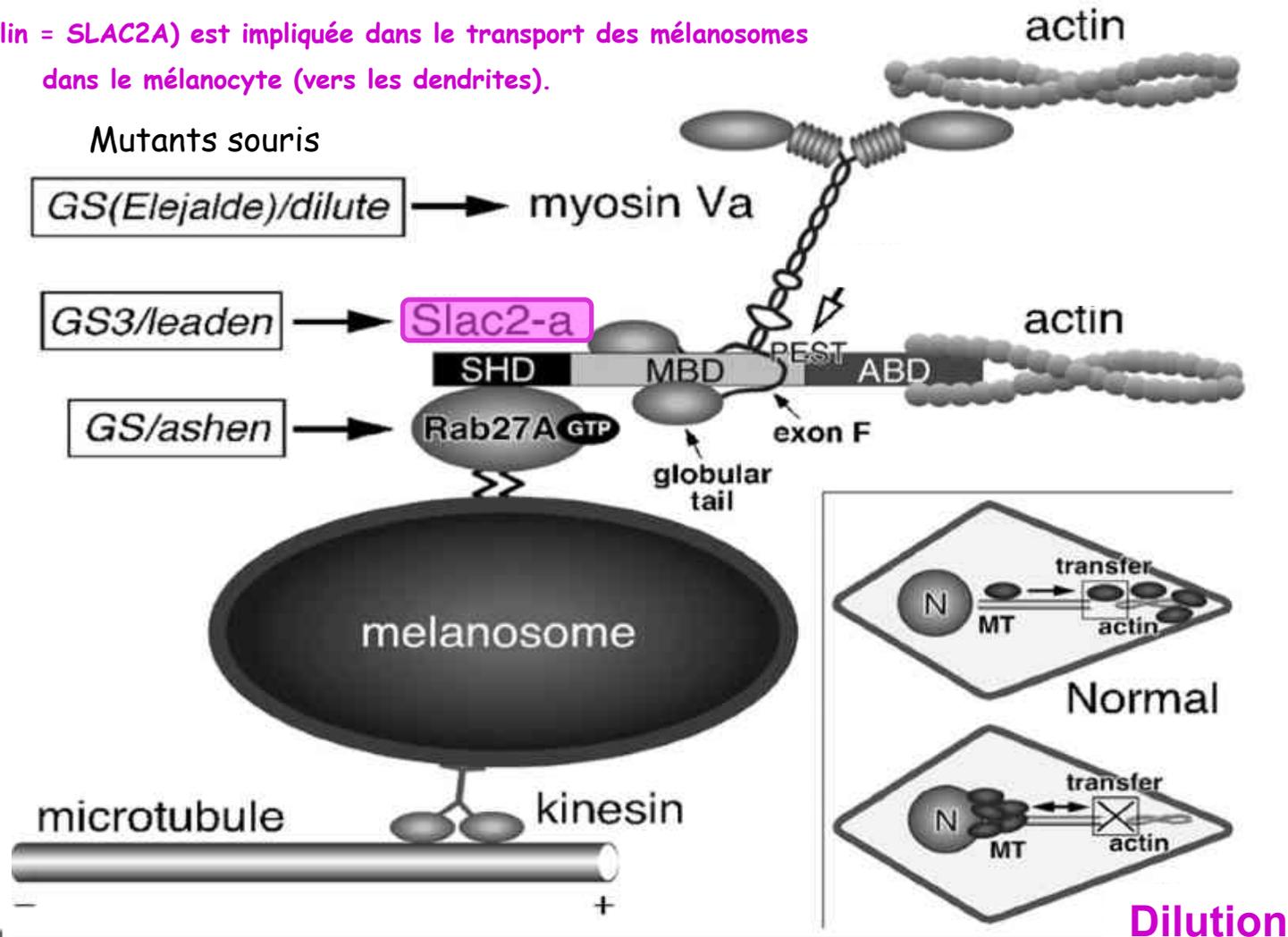


Faon  
*Fawn*

# Mécanismes moléculaires : MLPH

D'après : Kuroda *et al.* Molecular and Cellular Biology 2003;23.

MLPH (melanophilin = *SLAC2A*) est impliquée dans le transport des mélanosomes dans le mélanocyte (vers les dendrites).



# MODIFICATION DES COULEURS DILUEES

Locus *Dilute modifier*

**GENOTYPES**

Homozygote  
*dm<sup>+</sup> dm<sup>+</sup>*

Hétérozygote  
*Dm dm<sup>+</sup>*

Homozygote  
*Dm Dm*

**PHENOTYPES**

Non modifié

Modifié  
Caramel/Abricot

# MODIFICATION DES COULEURS DILUEES

Locus *Dilute modifier*

---

Abricot



# MODIFICATION DES COULEURS DILUEES

## Locus *Dilute modifier*

---

Caramel  
(base lilas)



# MODIFICATION DES COULEURS DILUEES

## Locus *Dilute modifier*



# MODIFICATION DES COULEURS DILUEES

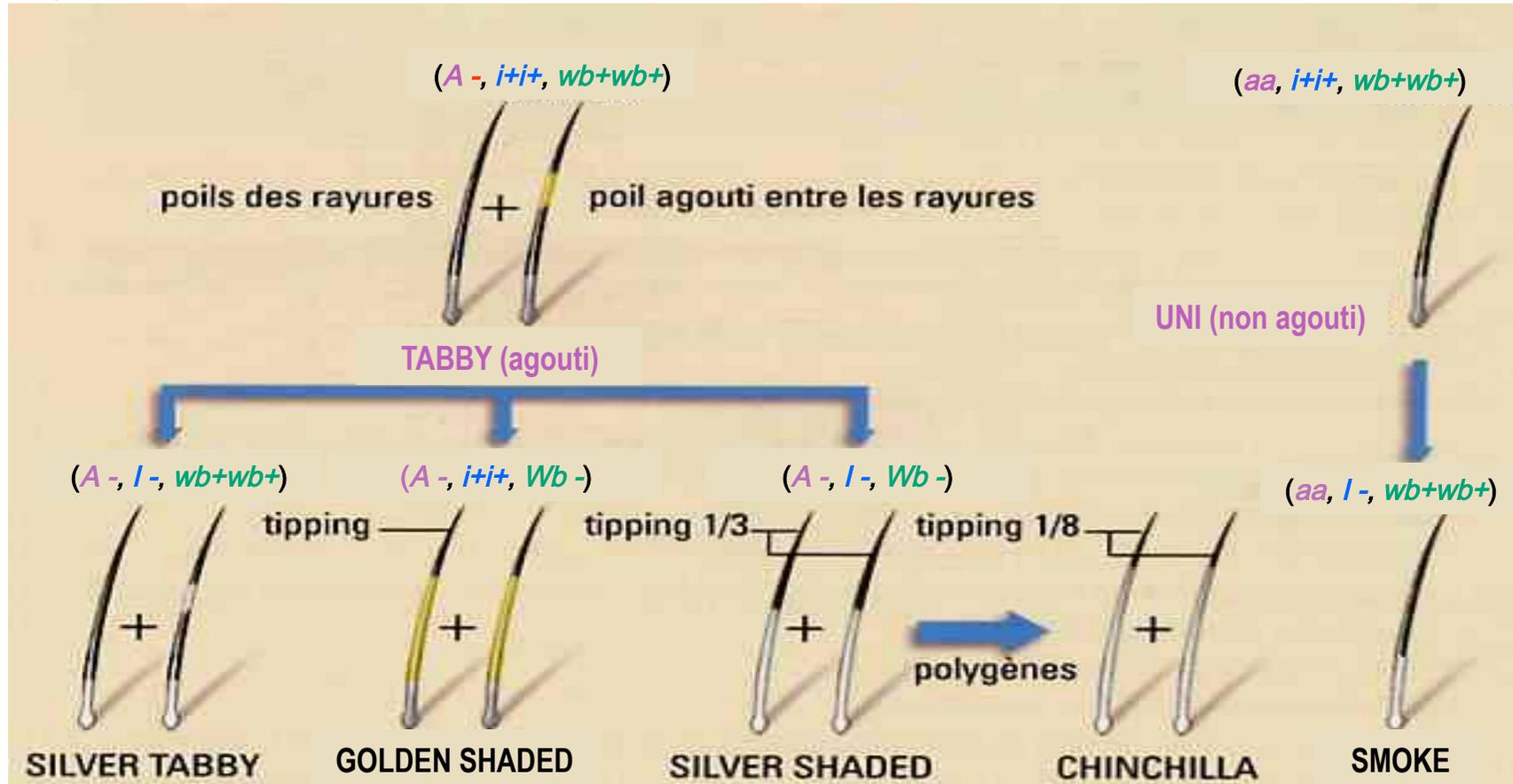
## Locus *Dilute modifier*

Couleur de base ( <i>D-</i> )	Dilution ( <i>dd</i> )	Recoloration ( <i>dd</i> , <i>Dm-</i> )
Noir ( <i>seal</i> )	Bleu ( <i>blue</i> )	Caramel base bleu
Chocolat	Lilas ( <i>lilac</i> )	Caramel base lilas
Cannelle ( <i>cinnamon</i> )	Faon ( <i>fawn</i> )	Caramel base faon
Roux ( <i>red</i> )	Crème ( <i>cream</i> )	Abricot ( <i>apricot</i> )

# MODIFICATIONS SILVER, SMOKE ET SHADED

## Locus *Inhibitor* et *Wide band*

Locus *I* cartographié  
en 2010 (chr D2),  
gène non  
caractérisé



# MODIFICATIONS SILVER, SMOKE ET SHADED

*Locus Inhibition et Wide band*



*Silver tabby*



*Silver shaded*



*Golden shaded*



Chinchilla



*Smoke*



- 3 -

# *Patrons et motifs*

# PATRONS COLOURPOINT, SEPIA ET MINK

## Locus *Colourpoint*

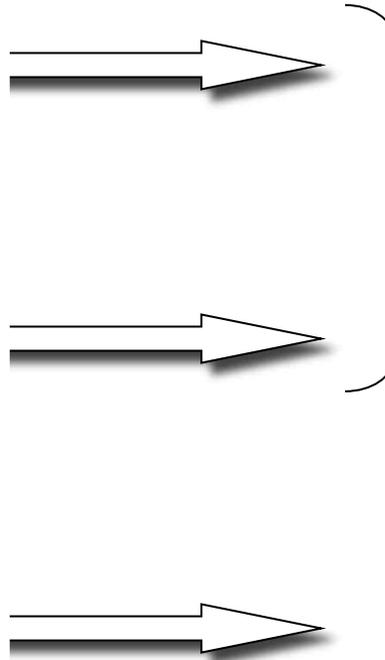
**Genotypes**

Homozygote  
 $C^+C^+$

Hétérozygote  
 $C^+c^s$

Homozygote  
 $c^s c^s$

**P  
C  
c  
s**



Non  
*colourpoint*



*Colourpoint*

# PATRONS COLOURPOINT, SEPIA ET MINK

## Locus *Colourpoint*

Genetics

Homozygote  
 $C^+C^+$

P  
h  
é  
s



Non  
*colourpoint*



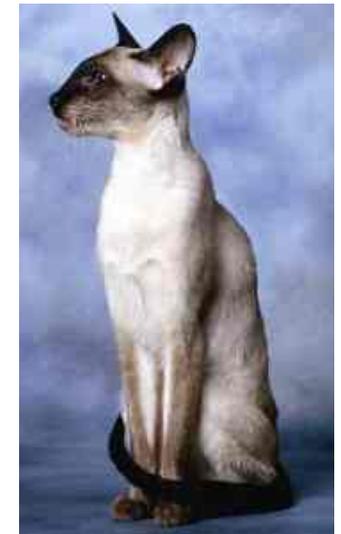
Hétérozygote  
 $C^+c^s$



Homozygote  
 $c^s c^s$

S

*colourpoint*



# PATRONS COLOURPOINT, SEPIA ET MINK

## Locus *Colourpoint*

$C^s C^s$



tyrosinase mutante



Influence de :

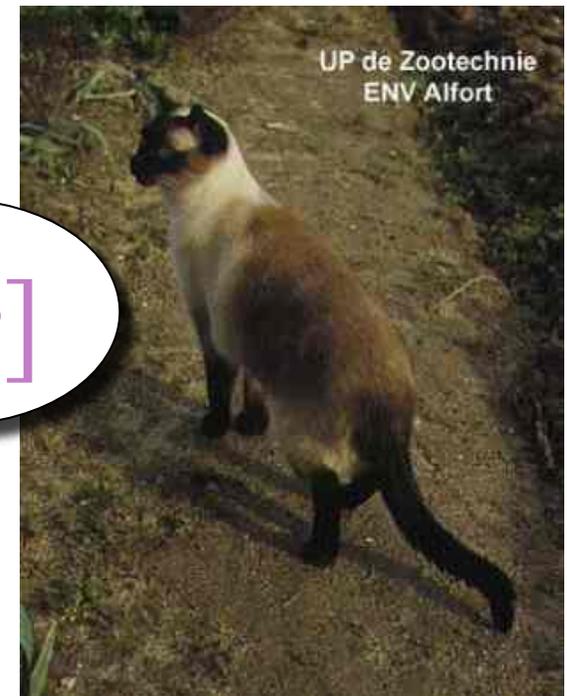
Température corporelle

Température ambiante

Age



$[C^s]$



# PATRONS COLOURPOINT, SEPIA ET MINK

## Locus *Colourpoint*

**Genotypes**

Homozygote  
 $C^+C^+$



Hétérozygote  
 $C^+c^b$



Homozygote  
 $c^b c^b$



**Phénotypes**



Non  
sépia



Sépia



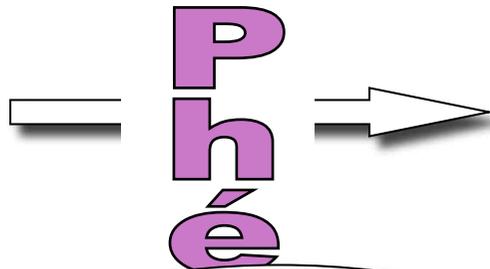
Photo : Heikkisiltala

# PATRONS COLOURPOINT, SEPIA ET MINK

## Locus *Colourpoint*

Genetics

Homozygote  
 $C^+C^+$



Non  
sépia

Hétérozygote  
 $C^+c^b$

Homozygote  
 $c^b c^b$



Le locus C félin  
est caractérisé (*tyrosinase*)  
et l'allèle  $c^b$   
est identifié

TEST DISPONIBLE !



Sépia



Photo : Heikkisiltala

# PATRONS COLOURPOINT, SEPIA ET MINK

## Locus *Colourpoint*

Genotypes

Homozygote  
 $C^b C^b$



Homozygote  
 $C^s C^s$



Hétérozygote  
 $C^b C^s$



Phénotypes



*Mink*

# REMARQUE : L'ALBINISME

## Locus *Colourpoint*

Imes *et al.* Animal Genetics 2006

**Genotypes**

Homozygote  
 $C^+C^+$

Hétérozygote  
 $C^+c$

Homozygote  
 $cc$

**Phénotypes**

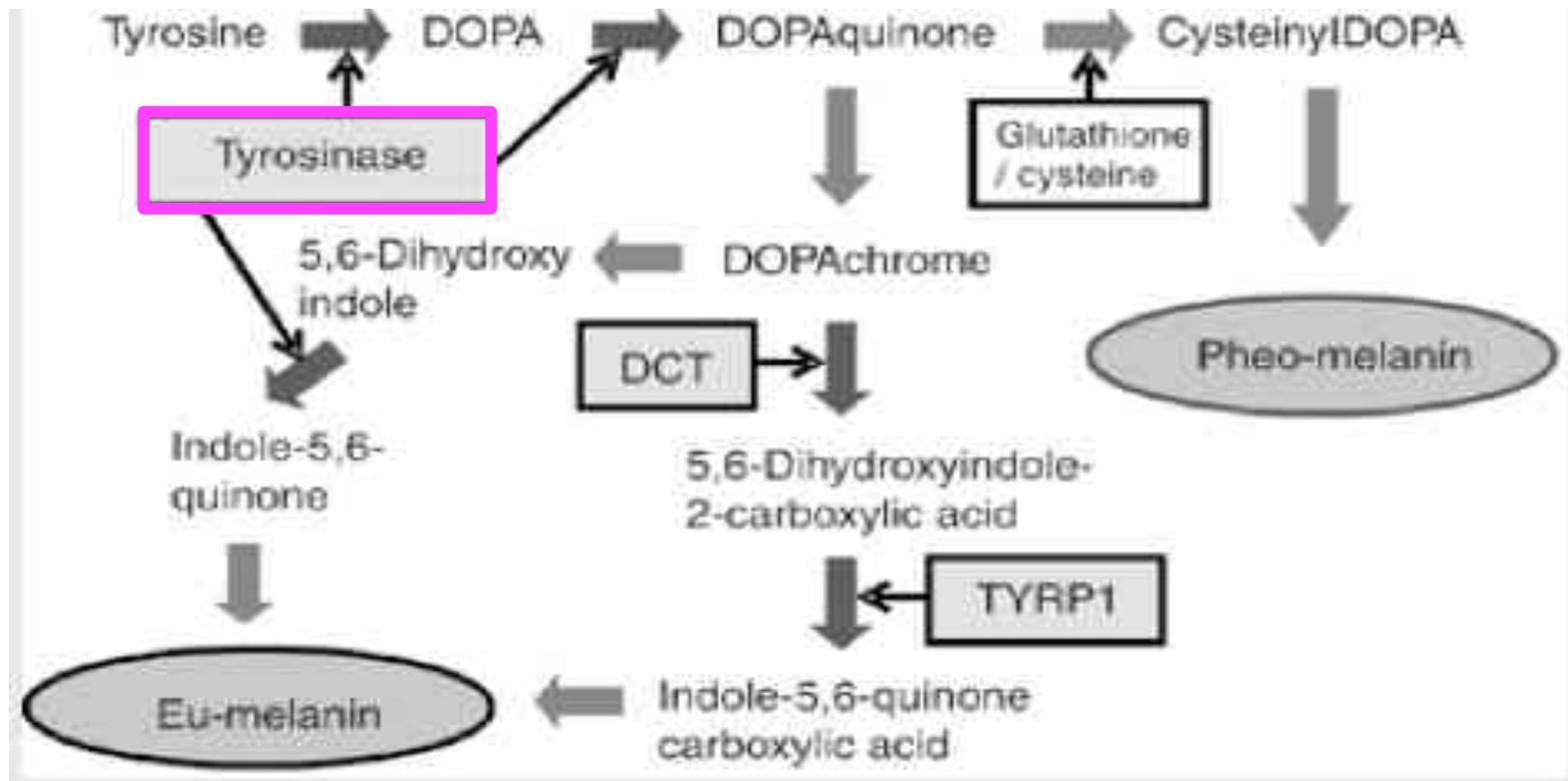
Pigmenté



$C > c^b \geq c^s > c$

Albinisme

# Mécanismes moléculaires : TYR



Ando *et al.* Journal of Investigative Dermatology 2007;127.

# PATRON TABBY

## Locus *Ticked* et *Tabby*

---



Tabby rayé / tigré  
*Mackerel tabby*



Tabby classique  
*Blotched tabby*

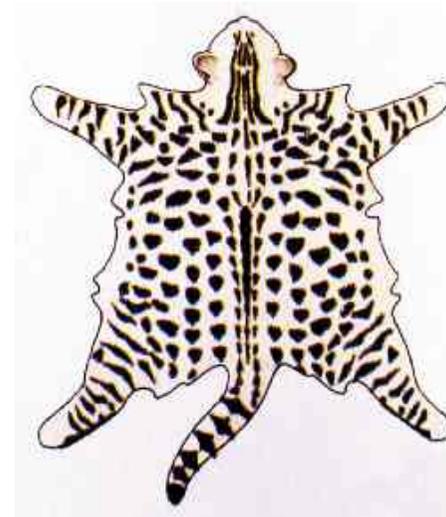


# PATRON TABBY

Locus *Ticked* et *Tabby*

---

Tabby tiqueté  
*Ticked tabby*



Tabby  
tacheté / moucheté  
*Spotted tabby*

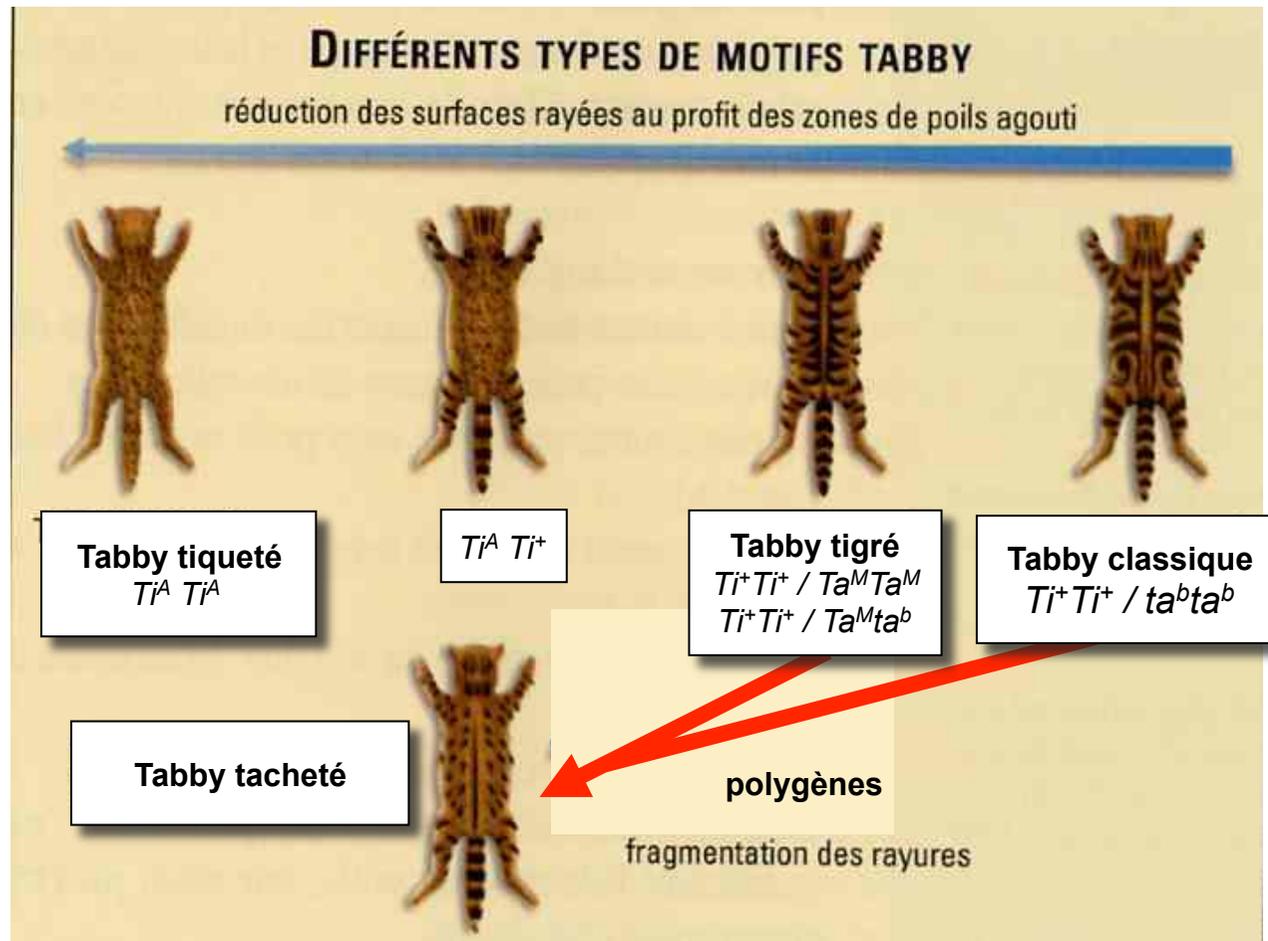


# PATRON TABBY

## Locus *Ticked* et *Tabby*

Ti = ticked (Chrom B1)  
Ta = tabby (Chrom A1)

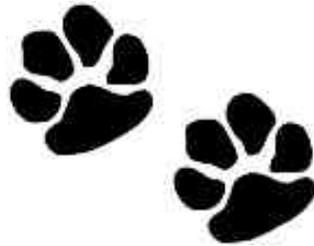
Ti<sup>A</sup> épistatique sur Ta



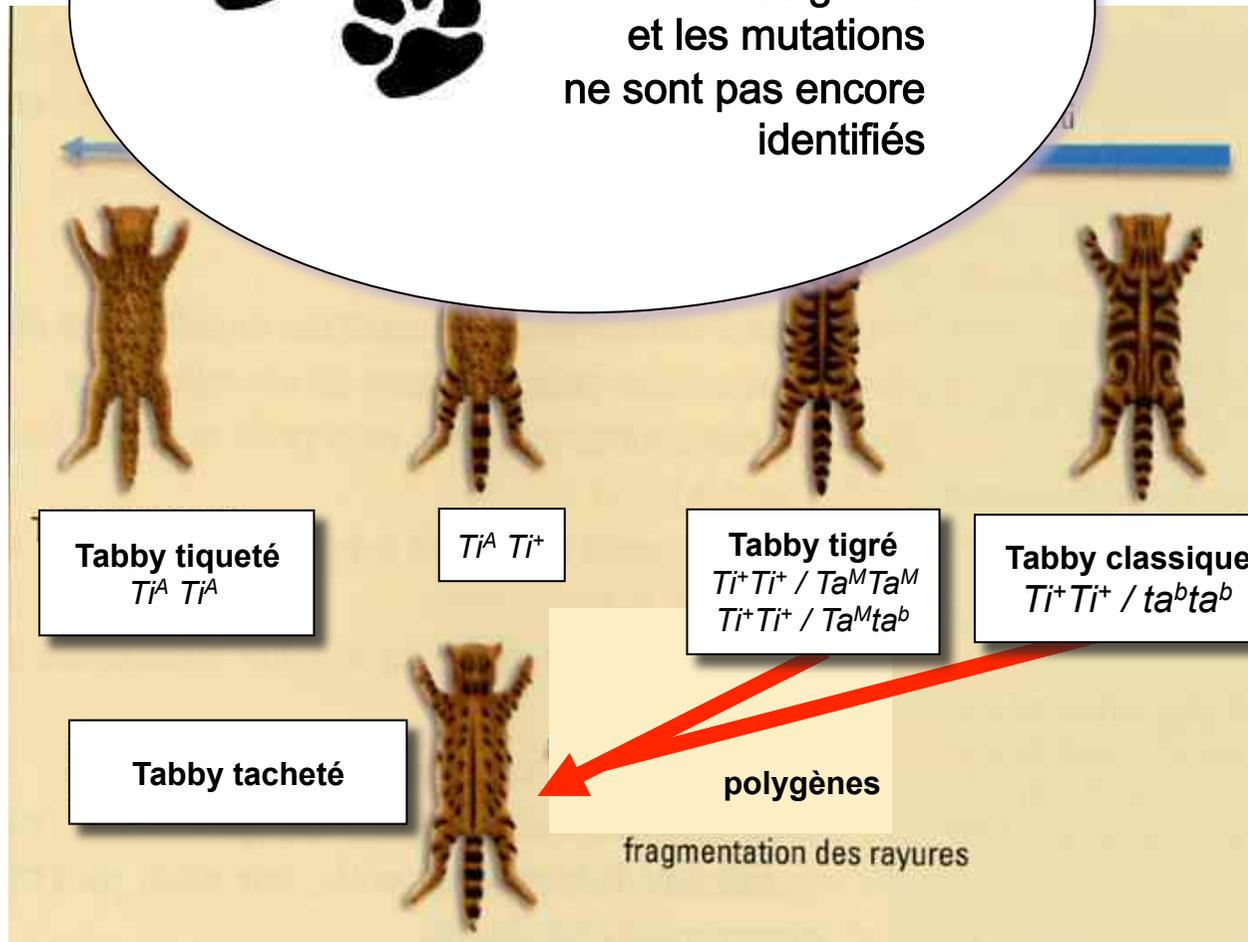
# PATRON TABBY

Les locus sont cartographiés

Les gènes et les mutations ne sont pas encore identifiés



Ti = ticked (Chrom B1)  
Ta = tabby (Chrom A1)





- 4 -

# *Marques blanches*

# MARQUES BLANCHES

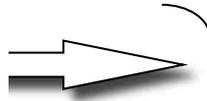
## Gantage du Birman : gène *KIT*

Genotypes

Homozygote  
*KIT<sup>+</sup>KIT<sup>+</sup>*



P  
h  
e  
n  
o  
t  
o  
p  
y  
s



Non ganté

Hétérozygote  
*KIT<sup>+</sup>KIT<sup>g</sup>*



Homozygote  
*KIT<sup>g</sup>KIT<sup>g</sup>*



Le locus est caractérisé  
(*KIT*) et la mutation  
est identifiée

TEST DISPONIBLE !

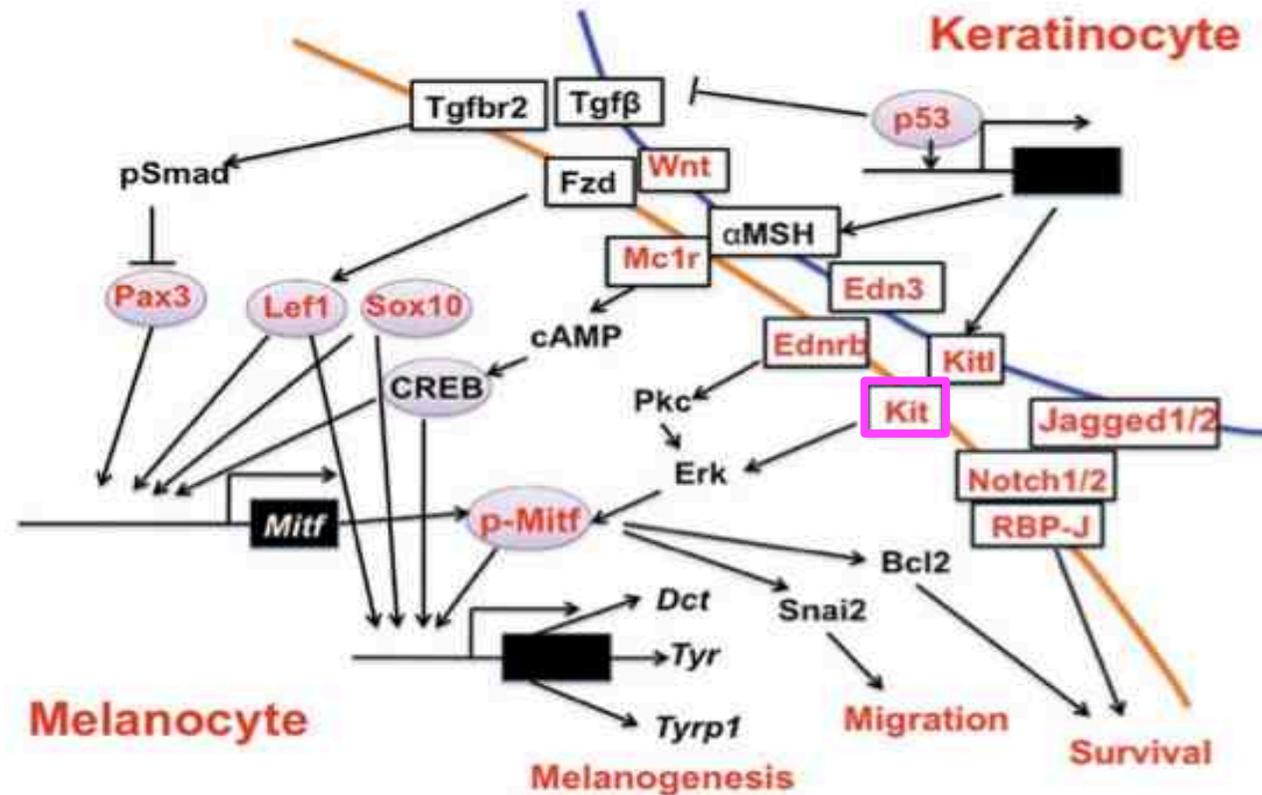


Photo: Calista Z.

Gantage  
du Birman  
(*Gloving*)

# Mécanismes moléculaires : KIT

Source : Melanocyte stem cells. StemBook. Cambridge (MA): Harvard Stem Cell Institute; 2008, Masatake Osawa.



Représentation schématique simplifiée des interactions entre kératinocyte et mélanocyte, chez la souris

Les mélanoblastes/cytes expriment *Kit* (*c-Kit tyrosinase kinase receptor*), dont l'activation est médiée par *Kitl* qui est exprimé dans l'épiderme. La signalisation c-Kit est impliquée dans la différenciation, la prolifération, la migration et la survie des mélanoblastes/cytes.

# MARQUES BLANCHES

## Locus *White spotting*



Phénotypes  
panachure blanche

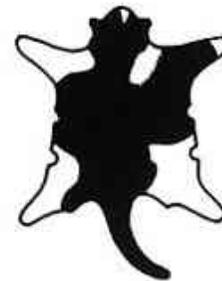


### Allèles

$s^+$  (absence de panachure blanche)  
récessif sur

$S$  (présence de panachure blanche)

$S s^+$



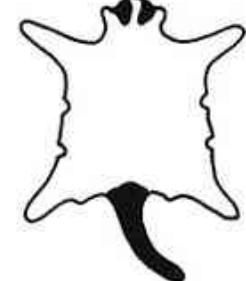
bicolore

$S S$  ou  $S s^+$



arlequin

$S S$



van

Locus  $S$  cartographié mais mutation(s) non identifiée(s).

# COULEURS ET PATRONS

## Exemples de locus non identifiés

### Rosettes du Bengal



# COULEURS ET PATRONS

## Exemples de locus non identifiés

---

### *Glitter*





- 5 -

# *Texture du pelage*

# LONGUEUR DU POIL

Locus *Long-hair*

Genotypes

Homozygote  
 $L^+ L^+$

Hétérozygote  
 $L^+ l$

Homozygote  
 $ll$

Phénotypes



Poils courts



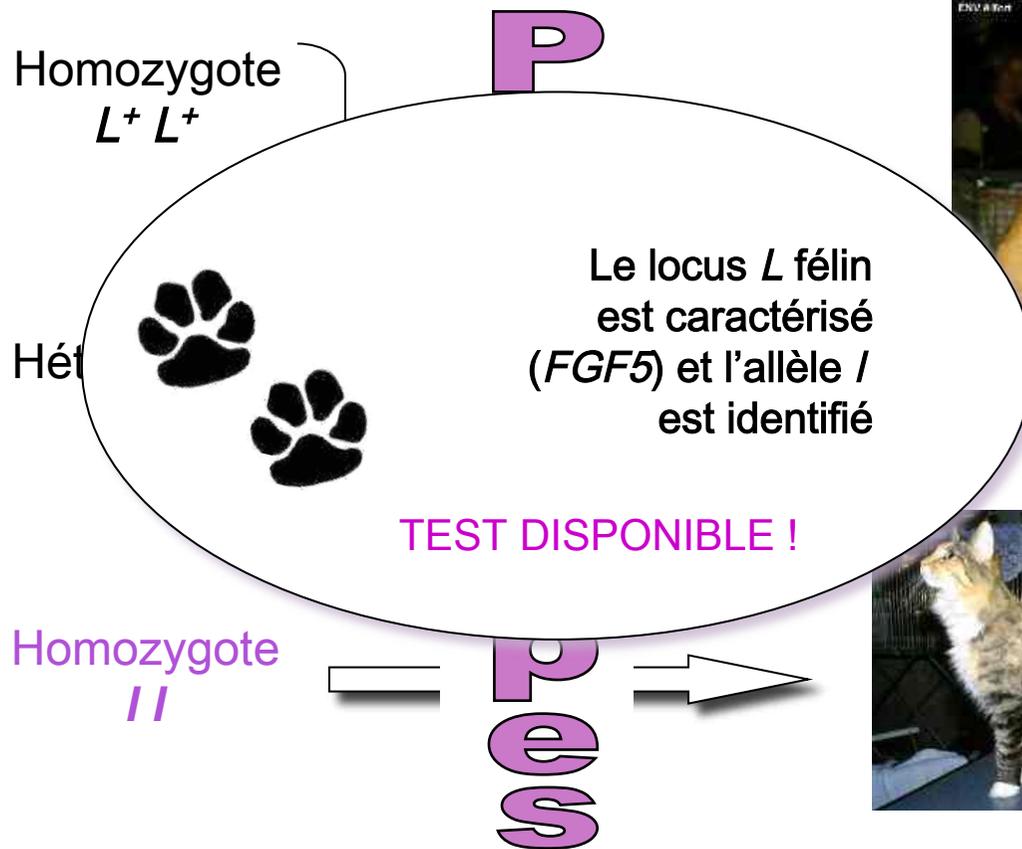
Poils mi-longs  
ou longs



# LONGUEUR DU POIL

## Locus *Long-hair*

Genetics



Poils courts

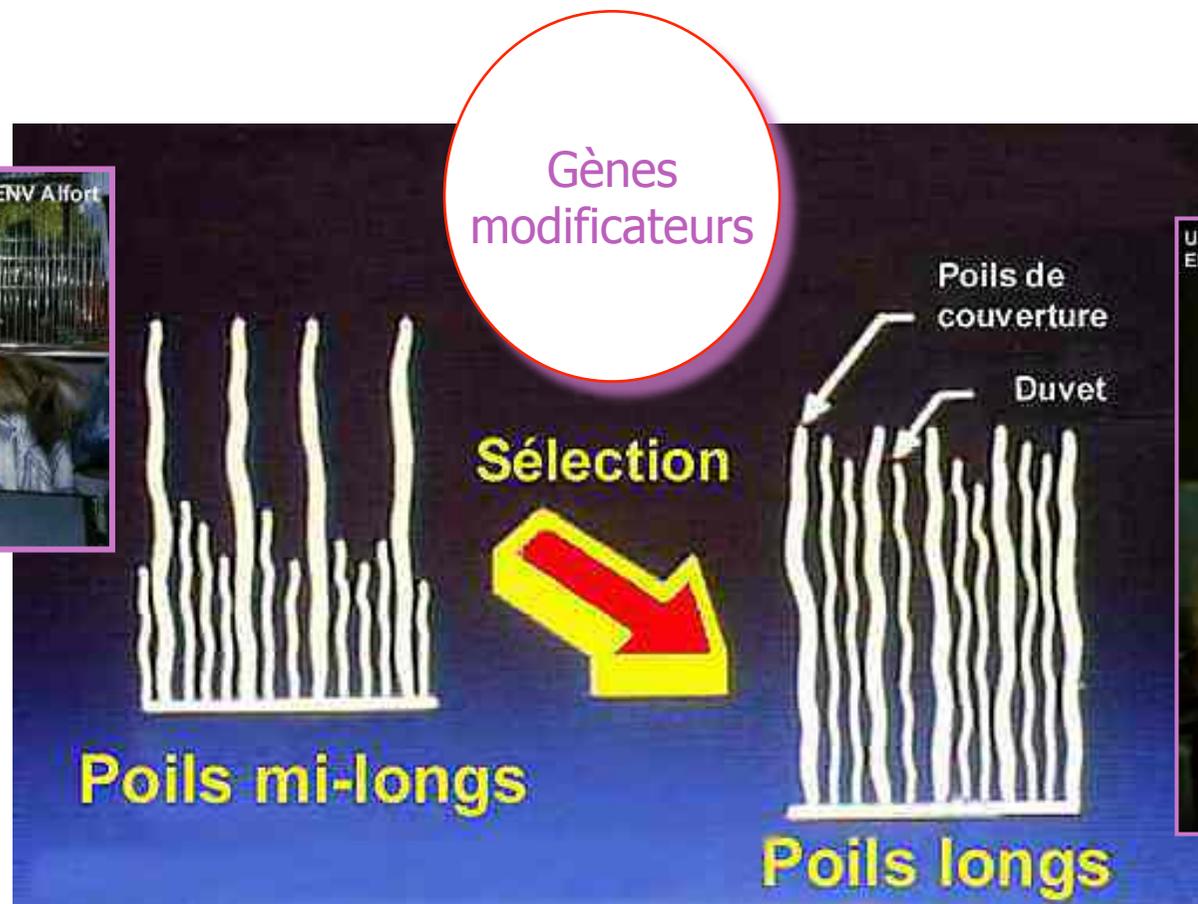


Poils mi-longs ou longs



# LONGUEUR DU POIL

Locus *Long-hair*



# NUDITÉ

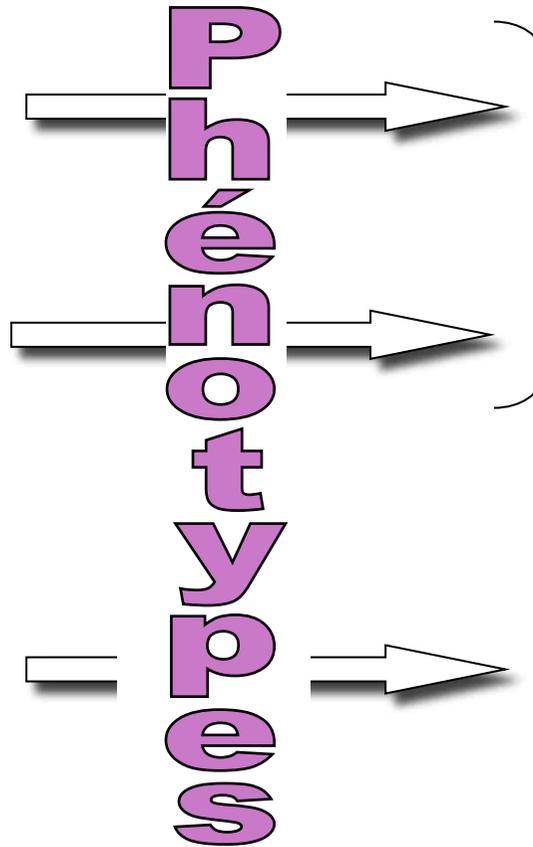
Locus *Canadian hairless*

**GENOTYPES**

Homozygote  
*Hr Hr*

Hétérozygote  
*Hr hr*

Homozygote  
*hr hr*



Pelage classique



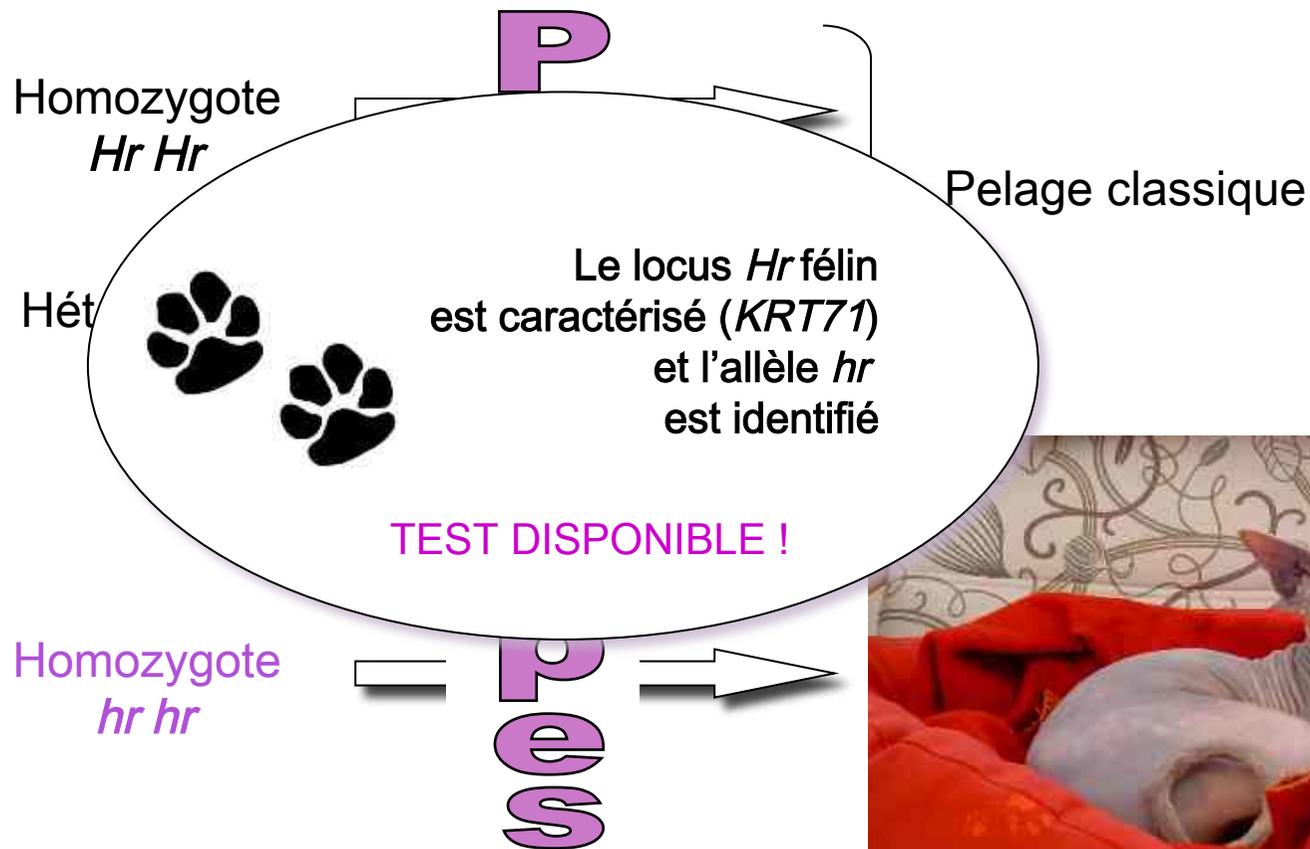
Sphynx

Photo : M. Abitbol

# NUDITÉ

Locus *Canadian hairless*

Genetics



Sphynx

Photo : M. Abitbol

# REX

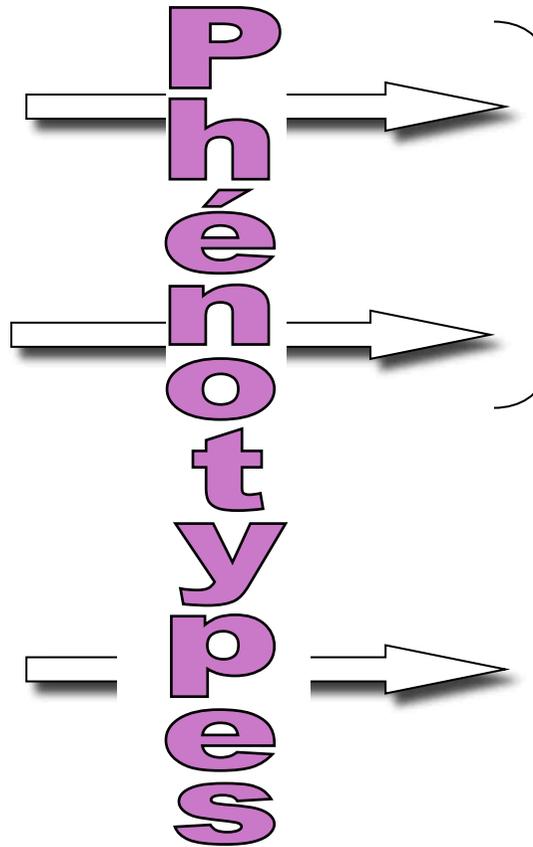
## Locus *Devon rex*

Genotypes

Homozygote  
*Re Re*

Hétérozygote  
*Re re*

Homozygote  
*re re*



Pelage classique

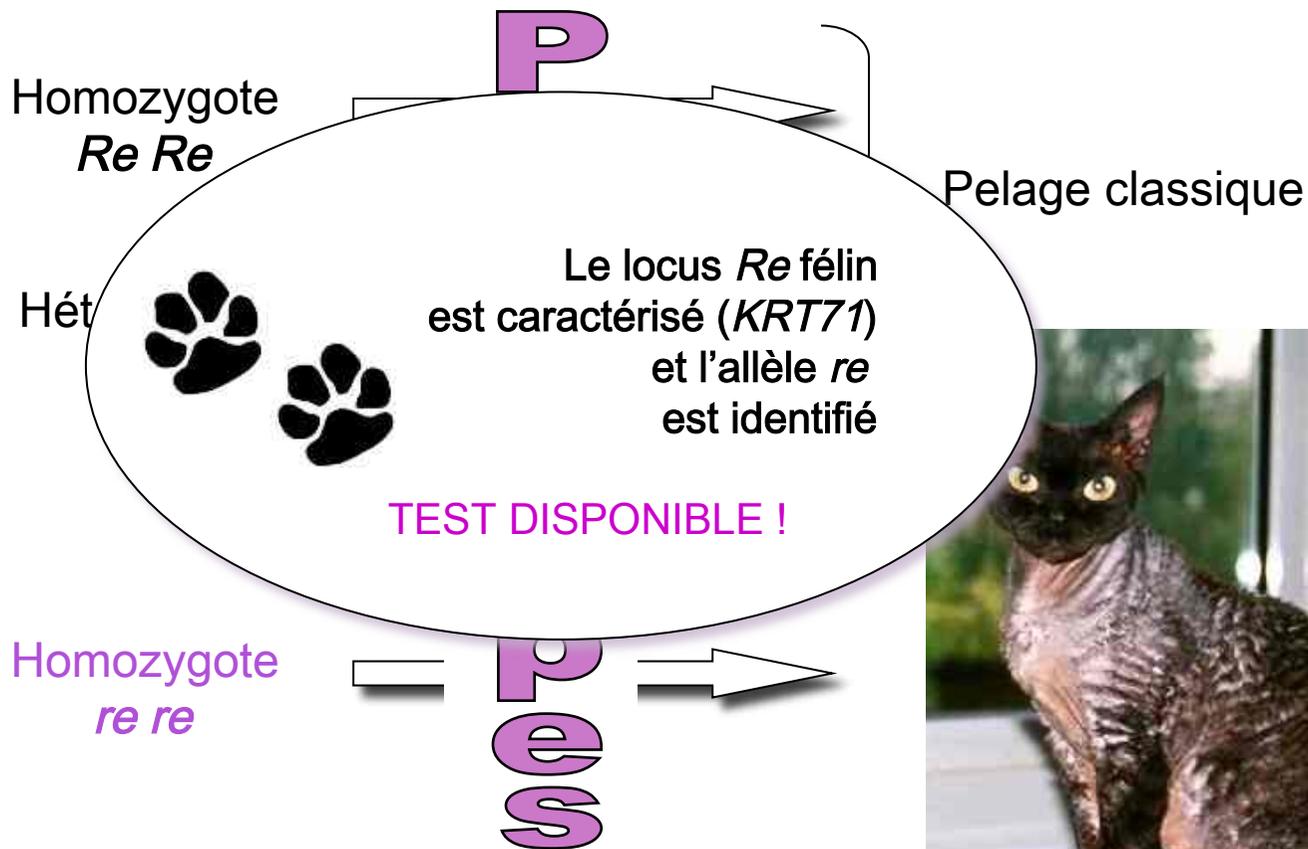


Rex Devon

# REX

## Locus *Devon rex*

Genetics



Rex Devon

# REX

## Exemples de locus non identifiés

---



Ural Rex



German Rex



Selkirk Rex

# REX ET NUDITÉ

## Exemples de locus non identifiés



Cornish Rex



Kohana



Donskoy



La Perm



Peterbald

Photo : LOOF



# Melanosomes at a Glance

Christina Wasmeier, Alistair N. Hume, Giulia Bolasco and Miguel C. Seabra

Journal of  
**Cell Science**  
jcs.biologists.org

