



Caractérisation de nouveaux phénotypes « panachure minimale – yeux bleus » chez des chats British

Description of new DBE (Dominant Blue Eyes) phenotypes in British cats

Tess Eiselé¹

Manuscrit initial reçu le 3 mars 2026, manuscrit révisé reçu le 31 mars 2026 et accepté le 1er avril 2026, révision éditoriale le 8 juin 2026

Communication présentée le 2 avril 2026 lors de la « Séance annuelle des Lauréats » de l'Académie vétérinaire de France

RÉSUMÉ

Chez le chat domestique, une mutation autosomique dominante est responsable de la panachure « classique » (présence de taches blanches dans le pelage). Sont apparues des lignées appelées DBE (*Dominant Blue Eyes*), caractérisées par une panachure minimale et un ou deux yeux bleus. Des caractéristiques médicales délétères peuvent être associées au phénotype DBE. Quatre variants à l'origine du phénotype DBE ont été identifiés dans le gène *PAX3* : *DBE^{RE}*, *DBE^{CEL}*, *DBE^{ALT}* et *DBE^{AGO}*. Notre travail a porté sur l'étude de deux lignées de chats DBE. Dans la lignée Nanotigr, nous avons constaté la présence de chats « latents » (porteurs de la mutation sans présenter un œil bleu) et, quoique rarement, de la surdité. Il a été montré que le variant ségréguant dans cette lignée était la mutation *DBE^{ALT}*. Dans la lignée Nadeya, nous avons noté la présence de chats latents, de chats sourds et de chatons présentant une augmentation de la distance interpupillaire. L'analyse des portées a révélé un mode de transmission compatible avec le modèle autosomique dominant et léthal. Nous n'avons pas retrouvé les trois variants déjà identifiés (le quatrième variant, *DBE^{AGO}*, n'ayant pas encore été découvert au moment de l'étude) chez les chats de la lignée Nadeya. Une étude d'association a permis d'identifier une région candidate située sur le chromosome félin C1, en amont du gène *PAX3*. Néanmoins, nous n'avons pas mis en évidence de variant codant dans *PAX3*, ce qui suggère l'existence d'un nouvel allèle. Compte tenu des caractères délétères associés au phénotype DBE, la reproduction de ces chats doit être contrôlée.

Mots-clés : génétique, mutation, chat, *Dominant Blue Eyes*

ABSTRACT

In the domestic cat, an autosomal dominant mutation underlies the "classic" white spotting phenotype. Recently, lineages referred to as DBE (*Dominant Blue Eyes*) have been described. These are characterized by minimal white spotting in association with one or two blue eyes. The DBE phenotype may be associated with deleterious clinical features. To date, the DBE phenotype has been attributed to four distinct variants in the *PAX3* gene: *DBE^{RE}*, *DBE^{CEL}*, *DBE^{ALT}*, and *DBE^{AGO}*. The present study focused on the characterization of two DBE lineages. In the Nanotigr lineage, « latent » cats (carriers of the mutation without having blue eyes) and a low incidence of deafness were observed. The segregating variant in this lineage was identified as *DBE^{ALT}*. In the Nadeya lineage, latent cats, deaf cats, and kittens with increased interpupillary distance were documented. The segregation of the variant in the lineage was consistent with an autosomal dominant inheritance with lethality. We did not identify any of the three previously described variants (the fourth variant, *DBE^{AGO}*, had not yet been identified at the time of the study). A genome-wide association study identified a candidate locus on feline chromosome C1, located upstream of *PAX3*. However, no coding variant within *PAX3* was identified, suggesting the presence of a novel allele. Given the deleterious effects associated with the DBE phenotype, controlled breeding strategies are strongly recommended.

Keywords: genetics, mutation, cat, *Dominant Blue Eyes*



1- Docteur vétérinaire, Vétérinaires Entrechats, 1 place Louis Pradel, Lyon, France.
Courriel : tess.eisele@gmail.com

Citation

Eiselé T (2026) Caractérisation de nouveaux phénotypes « panachure minimale – yeux bleus » chez des chats British [Description of new DBE (Dominant Blue Eyes) phenotypes in British cats] *Bulletin de l'Académie vétérinaire de France* 179: 71186. <https://doi.org/10.3406/bavf.2026.71186>

Introduction

Le processus de pigmentation est un phénomène complexe qui met en jeu différentes cellules et de nombreux gènes. Une modification d'une partie de ce processus peut entraîner une absence de coloration des poils dans certaines zones du pelage, ce qui produit des taches blanches. Cette caractéristique est appelée panachure. Elle peut s'accompagner d'une modification de la couleur des yeux.

Chez le chat domestique, une mutation autosomique dominante responsable de panachure dite « classique » a été identifiée (David *et al.*, 2014). Elle gouverne la présence de taches blanches plus ou moins étendues dans le pelage. Dans une faible proportion de cas, elle peut aussi être associée à la présence d'un ou deux yeux bleus. En revanche, à ce jour, aucune association entre cette mutation et une surdité n'a été démontrée. Un test ADN (acide désoxyribonucléique) est commercialisé pour cette mutation de panachure classique. Il permet de connaître le génotype d'un chat vis-à-vis de cette mutation (non-porteur, hétérozygote ou homozygote muté).

Depuis les années 1980, des chats aux caractéristiques particulières ont suscité l'intérêt des éleveurs félins. Ces chats avaient une panachure dite minimale et un ou deux yeux bleus. Par la suite, compte tenu de l'aspect esthétique de ce phénotype, les éleveurs ont développé et introduit ce caractère dans diverses races (Hartwell, 2016). Ces différentes lignées ont été regroupées sous l'abréviation DBE (*Dominant Blue Eyes*). Dans certaines lignées, des caractéristiques médicales délétères associées au phénotype DBE ont été identifiées, telles que la surdité ou des anomalies morphologiques. La présence de chats appelés « latents » (porteurs de la mutation sans présenter d'œil bleu) a aussi été notée, démontrant la pénétrance incomplète de la ou des mutations DBE. Quatre mutations à l'origine de phénotypes DBE ont déjà été identifiées dans le gène *PAX3* (*Paired box 3*) :

- la mutation *DBE^{CEL}* à l'origine de la race Céleste (Abitbol *et al.*, 2024a) ;
- la mutation *DBE^{RE}* ségréguant dans la race Maine Coon (Rudd Garces *et al.*, 2024) ;
- la mutation *DBE^{ALT}* à l'origine de la race Altaï (Abitbol *et al.*, 2024b) ;
- la mutation *DBE^{AGO}* ségréguant dans la race Maine (Abitbol *et al.*, 2025).

L'objectif de notre travail était de décrire deux lignées de chats British shorthair et longhair dans lesquelles des éleveurs avaient noté la présence d'un phénotype « panachure minimale – yeux bleus » (DBE), et de rechercher la ou les mutations à l'origine de ce phénotype.

Matériel et méthodes

Notre étude a porté sur deux élevages de chats British shorthair et longhair, l'un situé en Russie (lignée Nadeya) et l'autre au Royaume-Uni (lignée Nanotigr). Au total, 237 chats British shorthair et longhair ont ainsi été inclus dans l'étude.

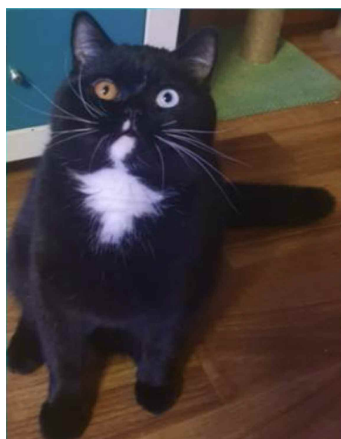
Les chats ont été recrutés grâce aux propriétaires et éleveurs, qui ont spontanément transmis des informations sur les phénotypes et les pedigrees, ainsi que des écouvillons buccaux prélevés par eux-mêmes ou des échantillons sanguins prélevés par le vétérinaire à l'occasion d'une prise de sang pour un contrôle de santé.

L'inclusion des chats était basée sur le phénotype DBE. Nous avons inclus (i) tout chat British au phénotype DBE et (ii) tout chat British non DBE et non latent, directement apparenté à un chat DBE (ascendant ou descendant).



Résultats

Lignée Nanotigr



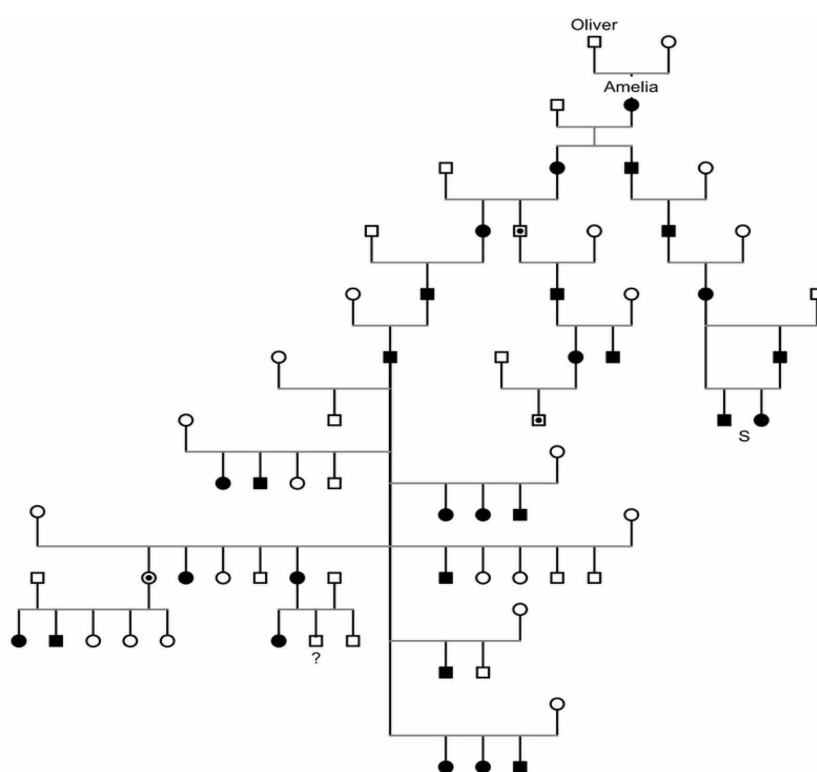
Étude phénotypique

D'après notre étude, les caractéristiques principales de la lignée Nanotigr étaient :

- des yeux bleus ou vairons (**Figure 1**) ;
- une panachure minimale ou une absence de panachure pour les chats hétérozygotes (**Figure 1**) ;
- une panachure étendue et une surdité pour les chats supposés homozygotes ;
- une absence de malformation de la face ;
- une apparente absence de mortalité *in utero* et une absence de mortalité post-natale.

Nous avons également noté la présence de chats latents.

Figure 1. Chat de la lignée Nanotigr aux yeux vairons, noir avec un médaillon blanc se prolongeant en flammèche jusqu'au nez (source photographie : Kristina Macauley)



Étude généalogique

À partir des données issues des pedigrees des chats de l'étude, nous avons construit l'arbre généalogique de la lignée Nanotigr à partir du chat fondateur appelé « Amelia » (**Figure 2**). Cet arbre était en accord avec un mode de transmission autosomique dominant pour le caractère DBE. L'analyse statistique des portées a confirmé ce mode de transmission.

Figure 2. Arbre généalogique de la lignée Nanotigr.

Les ronds représentent les femelles et les carrés les mâles. Les chats ayant de la panachure ou un ou deux yeux bleus sont représentés par un symbole noir. Les points noirs indiquent les chats latents. Le point d'interrogation correspond à un chat dont le phénotype n'est pas connu. Le croisement de deux chats DBE à droite de l'arbre a engendré deux individus DBE sourds (lettre S).

Entre le début de mon étude des lignées Nanotigr et Nadeya et la rédaction du manuscrit de la thèse, Abitbol et ses collaborateurs ont identifié la mutation à l'origine du phénotype DBE dans la lignée Nanotigr (Abitbol *et al.* 2024 b).

Pour cela, deux chats de la lignée Nanotigr ont été génotypés pour les deux variants déjà décrits (DBE^{RE} et DBE^{CEL}). Ils ne présentaient aucune des deux mutations. Les auteurs ont donc cherché s'il y avait d'autres mutations responsables du phénotype « panachure minimale – yeux bleus » dans cette lignée et chez des chats British DBE issus d'un autre fondateur.

Une étude d'association a permis d'identifier une région candidate située sur le chromosome C1 félin, région incluant le gène candidat majeur *PAX3*, déjà impliqué dans deux phénotypes DBE.

Les données de séquençage du génome entier d'un chat DBE ont été analysées afin de rechercher des variants dans le gène *PAX3* et ses séquences régulatrices, ainsi que dans la région candidate identifiée dans l'étude d'association. Un nouveau variant de type « insertion rétrovirale », localisé dans l'intron 4 de *PAX3*, a été identifié. Les 13 chats DBE et les trois chats latents inclus dans



l'étude étaient hétérozygotes pour le nouveau variant. Tous les génotypes obtenus concordaient avec les phénotypes, et la ségrégation du variant dans la lignée Nanotigr était en faveur d'un mode de transmission autosomique dominant. Cette nouvelle mutation, ségréguant principalement dans la race Altaï, a été appelée DBE^{ALT} .

Lignée Nadeya

Étude phénotypique

D'après notre étude, les caractéristiques principales de la lignée Nadeya étaient :

- des yeux bleus, vairons ou particuliers (un même œil de deux couleurs différentes) (**Figure 3**) ;
- une panachure minimale ou une absence de panachure pour les chats hétérozygotes (**Figure 3**) ;
- une absence de panachure étendue, même en cas de mariages entre chats DBE ;
- une surdité possible (deux cas décrits sur plusieurs dizaines de chatons produits) ;
- une augmentation de la distance interpupillaire chez certains chatons.



Nous avons également remarqué la présence de chats latents. Ceux-ci avaient un reflet rouge dans leurs pupilles lorsqu'ils étaient chatons. Le reflet disparaissait à l'âge adulte.

Figure 3. Chat de la lignée Nadeya aux yeux vairons, à la robe black silver shaded, avec les doigts et les coussinets principaux des membres pelviens blancs (photographie : <https://shaded.ru/index.php/ru/>)

Dans cette lignée, la classification phénotypique était plus complexe, compte tenu de la pénétrance incomplète et de l'expressivité variable de la panachure, des robes *silver shaded* et du patron *colorpoint* (patron correspondant à une robe pigmentée majoritairement au niveau des extrémités avec le reste du pelage très clair, associé à des yeux bleus), qui pouvaient masquer la panachure minimale ou les yeux bleus.

Étude généalogique

À partir des données généalogiques issues des pedigrees des chats de l'étude, nous avons construit l'arbre généalogique de la lignée Nadeya. Celui-ci était en faveur d'un mode de transmission autosomique dominant.

Pour l'analyse du mode de transmission, nous avons séparé les croisements entre deux chats DBE et entre un chat DBE et un chat non DBE. Nous avons pu confirmer un mode de transmission autosomique dominant à pénétrance complète pour le phénotype « panachure minimale – yeux bleus » dans les portées issues d'un seul parent DBE. En revanche, nous n'avons pas pu confirmer ce mode de transmission dans les portées issues de deux parents DBE. Mais, lorsque nous avons fait l'hypothèse d'une mortalité *in utero* du génotype homozygote muté, nous avons confirmé statistiquement le mode de transmission autosomique dominant avec létalité.

Pour identifier la mutation à l'origine du phénotype DBE dans la lignée Nadeya, les trois variants précédemment décrits au moment de l'étude (DBE^{ALT} , DBE^{CEL} et DBE^{RE}) ont été recherchés. Quelques chats DBE de la lignée ont été génotypés pour les trois allèles de *PAX3* et aucun n'était porteur des trois mutations.

Nous avons ensuite cherché à localiser la mutation par une étude d'association à l'échelle du génome. Celle-ci a permis d'identifier une région candidate située sur le chromosome C1 félin, à proximité du gène *PAX3*.

L'analyse du séquençage du génome d'un chat aux yeux bleus, issu d'un chat DBE et d'un chat non DBE, n'a pas permis d'identifier de variant dans les exons et les jonctions intron-exon de *PAX3*. L'analyse des séquences régulatrices situées en amont de *PAX3* est en cours.

Conclusion

Notre travail a permis de caractériser les phénotypes DBE dans les lignées Nanotigr et Nadeya. Comme dans d'autres lignées DBE, des caractéristiques délétères ont été observées : surdité, augmentation de la distance interpupillaire et mortalité des homozygotes *in utero*. C'est pourquoi nous avons fourni des recommandations aux éleveurs, afin de permettre la reproduction des chats DBE tout en prévenant les risques inhérents à la sélection de ces chats :

- ne pas marier deux chats avec le phénotype DBE, qu'ils soient de la même lignée ou non ;
- marier les chats avec le phénotype DBE uniquement avec des chats non blancs, sans panachure et sans patron *colorpoint* ;



- utiliser les tests génétiques pour les mutations identifiées et faire tester génétiquement les chats non DBE issus d'un croisement entre un chat DBE et un chat non DBE (recherche des chats latents) ;
- ne pas marier un chat DBE avec un chat latent.

Comité d'éthique

Cette étude a fait l'objet d'une déclaration au comité d'éthique de VetAgro Sup Lyon. Elle a reçu un avis favorable (n°2389).

Remerciements

Je remercie ma directrice de thèse, la professeure Marie Abitbol, pour son accompagnement et ses conseils tout au long de ce travail.

Conflits d'intérêts

L'autrice déclare ne pas avoir de conflit d'intérêts.

Références

- Abitbol, M., Cloquell, A., Kaczmarska, A., Holmes, K., Lühken, G., & Macaulay, K. (2025). Dominant blue eyes in Maine Coon cats: New PAX3 variant and updated phenotypic data. *Animal Genetics*, 56(3), e70020. <https://doi.org/10.1111/age.70020>
- Abitbol, M., Couronné, A., Dufaure De Citres, C., & Gache, V. (2024). A PAX3 insertion in the Celestial breed and certain feline breeding lines with dominant blue eyes. *Animal Genetics*, 55(4), 670-675. <https://doi.org/10.1111/age.13433>
- Abitbol, M., Dufaure De Citres, C., Rudd Garces, G., Lühken, G., Lyons, L. A., & Gache, V. (2024). Different founding effects underlie dominant blue eyes (DBE) in the domestic cat. *Animals*, 14(13), 1845. <https://doi.org/10.3390/ani14131845>
- David, V. A., Menotti-Raymond, M., Wallace, A. C., Roelke, M., Kehler, J., Leighty, R., Eizirik, E., Hannah, S. S., Nelson, G., Schäffer, A. A., Connelly, C. J., O'Brien, S. J., & Ryugo, D. K. (2014). Endogenous retrovirus insertion in the KIT oncogene determines white and white spotting in domestic cats. *G3 (Bethesda, Md.)*, 4(10), 1881-1891. <https://doi.org/10.1534/g3.114.013425>
- Hartwell, S. (2016). *Blue-eyed breeds / Dominant Blue Eye (DBE)*. Consulté le 2 septembre 2024 sur <http://messybeast.com/blue-eye-breeds.htm>
- Rudd Garces, G., Farke, D., Schmidt, M. J., Letko, A., Schirl, K., Abitbol, M., Leeb, T., Lyons, L. A., & Lühken, G. (2024). PAX3 haploinsufficiency in Maine Coon cats with dominant blue eyes and hearing loss resembling the human Waardenburg syndrome. *G3 (Bethesda, Md.)*, 14(9), jkae131. <https://doi.org/10.1093/g3journal/jkae131>

