



**Facultad de Veterinaria
Universidad Zaragoza**



Trabajo Fin de Grado en Veterinaria

Predisposiciones raciales a enfermedades en gatos domesticos

Breed predispositions to diseases in domestic cats

Autor/es

Raquel Andrés Domínguez

Director/es

Marta María Pérez Rontomé

Facultad de Veterinaria

2025

ÍNDICE

RESUMEN/ABSTRACT	3
INTRODUCCIÓN	5
JUSTIFICACIÓN Y OBJETIVOS	12
METODOLOGÍA	13
RESULTADOS Y DISCUSIÓN	13
1. PATOLOGÍAS CARDIOVASCULARES	15
1.1. Cardiomiopatía hipertrófica	15
1.2. Displasia de válvula mitral	16
2. PATOLOGÍAS DEL SISTEMA RESPIRATORIO	17
2.1. Asma felino	17
2.2. Síndrome respiratorio obstructivo braquiocefálico	17
3. PATOLOGÍAS DEL SISTEMA URINARIO	18
3.1. Enfermedad renal poliquística	18
4. PATOLOGÍAS DEL SISTEMA DIGESTIVO	20
4.1. Amiloidosis sistémica	20
5. PATOLOGÍAS DE TIPO HEMATOLÓGICO	21
5.1. Deficiencia de piruvato quinasa	21
6. PATOLOGÍAS DEL SISTEMA ENDOCRINO	22
6.1. Diabetes mellitus	22
7. PATOLOGÍAS DEL SISTEMA MUSCULOESQUELÉTICO	23
7.1. Displasia de cadera	23
7.2. Luxación patelar	24
7.3. Mucopolisacaridosis vi	24
7.4. Displasia frontonasal	25

7.5. Atrofia muscular espinal	26
8. PATOLOGÍAS DE ÍNDOLE INFECCIOSO	26
8.1. Peritonitis infecciosa felina	26
9. PATOLOGÍAS DE TIPO NEUROLÓGICO	27
9.1. Gangliosidosis - GM2	27
9.2. Alpha-manosidosis	28
9.3. Síndrome de dolor orofacial felino	28
10. PATOLOGÍAS OFTALMOLÓGICAS	29
10.1. Atrofia progresiva de retina	29
10.2. Cataratas	29
DISCUSIÓN	30
CONCLUSIONES	32
BIBLIOGRAFÍA	35
ANEXO I	42

RESUMEN

El presente estudio se centra en el análisis de la influencia de la raza en la predisposición a enfermedades hereditarias en gatos domésticos. Se plantea como objetivo principal identificar las patologías con base genética más frecuentes en razas felinas seleccionadas, analizar su distribución por sistemas corporales y reflexionar sobre las implicaciones éticas y prácticas de la cría selectiva. El ámbito de estudio se centra en diez razas representativas por su popularidad, diversidad genética y relevancia clínica. La investigación se desarrolla mediante una revisión bibliográfica estructurada, basada en literatura científica publicada desde el año 2000 y localizada a través de buscadores y bases de datos académicas. Se recopilan artículos sobre predisposición racial a enfermedades felinas, clasificando un total de 24 patologías hereditarias agrupadas por sistemas corporales.

Los resultados evidencian una mayor concentración de enfermedades en razas con altos niveles de consanguinidad o sometidas a criterios estéticos extremos, como el gato Burmés, el Persa o el Himalayo. Algunas enfermedades se asocian a mutaciones conocidas, mientras que otras carecen aún de suficiente caracterización genética. Se detectan importantes desequilibrios en la bibliografía por razas y órganos, lo que limita la visión global del problema.

Entre las principales conclusiones, se destaca la necesidad de revisar el modelo actual de cría, así como de fomentar la responsabilidad en la tenencia y el uso de herramientas diagnósticas y genéticas. El trabajo expone los efectos de la cría selectiva sobre la salud felina y contribuye a visibilizar sus consecuencias desde una perspectiva científica.

ABSTRACT

This Final Degree Project aims to analyze the influence of breed on the predisposition to hereditary diseases in domestic cats. The main objective is to identify the most common genetically based pathologies in selected feline breeds, analyze their distribution by body systems, and reflect on the ethical and practical implications of selective breeding. The study focuses on ten representative breeds selected for their popularity, genetic diversity, and clinical relevance. The research was conducted through a structured literature review based on scientific publications from the year 2000 onwards, retrieved using academic search engines and scholarly databases. A total of 24 hereditary diseases were identified and grouped according to the affected body systems.

The results indicate a higher concentration of diseases in breeds with high levels of inbreeding or selected for extreme aesthetic traits, such as the Burmese, Persian, and Himalayan cats. Some diseases are associated with well-known mutations, while others remain poorly genetically

defined. The literature review reveals notable imbalances in disease distribution across breeds and body systems, limiting a comprehensive perspective.

The main conclusions emphasize the need to reassess the current breeding model and to promote greater responsibility in ownership and the use of diagnostic and genetic tools. This study outlines the impact of selective breeding on feline health and contributes to raising awareness of its consequences from a scientific standpoint.

INTRODUCCIÓN

Los gatos son un representante doméstico de la familia *Felidae*, que incluye algunas de las especies depredadoras más exitosas, pero ahora las más amenazadas, del planeta. El gato doméstico (*Felis silvestris catus*) es una especie de mascota popular, con hasta 600 millones de individuos en todo el mundo, distribuidos en diferentes razas.

En el ámbito de la Zoología, el término “raza” hace referencia a los grupos en los que se subdividen algunas especies basándose en rasgos fenotípicos, es decir, en características observables que se transmiten por herencia genética dando lugar a una gran diversidad de aspectos visibles entre sus individuos (Leroy, 2011). Para ser más precisos, la Real Academia Nacional de medicina de España la define como: “Conjunto de poblaciones de seres vivos de una misma especie, que comparten caracteres morfológicos por parentesco genético que los distinguen de otros individuos y que generalmente ocupan un área geográfica común”

Tradicionalmente este concepto ha visto limitada su aplicación principalmente a animales domesticados por el ser humano y rara vez podemos encontrarla en el ámbito de las especies silvestres, puesto que hay implicada una selección controlada para llevarlas a cabo. En animales de granja, características como el tamaño, la silueta o el color y la textura del pelaje han respondido siempre a necesidades geográficas y climatológicas, sin embargo, en el caso de los animales de compañía, esta selección ha sido también liderada por criterios estéticos además de los funcionales. Las razas han sido reconocidas y establecidas mediante estándares arbitrarios basados en fenotipos específicos y patrones de herencia definidos por federaciones internacionales y asociaciones de criadores. En el caso concreto de los felinos encontramos los siguientes organismos reconocidos: la International Cat Association (TICA) a nivel global, The American Cat Fanciers Association (ACFA) a nivel de EEUU o la Fédération Internationale Féline (FIFe) a nivel europeo. La selección de razas ha llevado a una homogenización genética dentro de cada grupo, lo que ha facilitado la transmisión de rasgos deseados para ellas, pero también ha aumentado la incidencia de ciertas enfermedades hereditarias en estos individuos frente a los gatos mestizos (Gough et al., 2018).

La domesticación del gato se remonta a hace aproximadamente 10000 años en el sur de Asia y Oriente Próximo, donde se han encontrado los restos arqueológicos más antiguos que datan este fenómeno. Las evidencias sugieren que el proceso comenzó junto a la agricultura y la simbiosis de los felinos con los nuevos agricultores ya que resultaban útiles para la eliminación de plagas y la conservación de los alimentos almacenados. Tras la reciente realización de estudios filogenéticos de los gatos domésticos, *Felis silvestris catus*, y sus semejantes silvestres, las subespecies de *Felis silvestris* (*F.s.*): *F.s. silvestris*, *F.s. cafra*, *F.s. ornata*, *F.s. lybica* y *F.s. bieti*; la

evidencia señala que probablemente fueron domesticados en múltiples ocasiones en lugares separados, pues se han encontrado linajes mitocondriales igualmente antiguos de las 5 subespecies, siendo *F.s. lybica* con la que más relación genética conservan la mayoría de razas del gato doméstico actual (O'Brien et al., 2002). Pero los gatos domésticos del mundo llevan patrones de variación secuencias en su genoma que reflejan una historia de domesticación y desarrollo de razas (Discroll et al., 2007).

Durante siglos el gato cumplió su papel como herramienta de control de plagas sin otro objetivo que su funcionalidad. Fue con la llegada de la revolución industrial a finales del siglo XVIII cuando la burguesía comenzó a primar el papel estético y de compañía del gato y se inició una cría selectiva con el objetivo de crear nuevas razas de lujo de aspectos diferenciados, curiosos y atractivos. Las razas modernas derivan de estas razas, y desde el siglo XVIII hasta la actualidad se han cruzado y seleccionado hasta un total de 74 razas reconocidas en la actualidad por las asociaciones TICA, ACFA y FIFe.

Evolución de la percepción de los gatos como mascotas y sus implicaciones en el bienestar animal

En las últimas décadas, la concepción de los gatos como animales de compañía ha experimentado una transformación significativa. Como ya hemos nombrado anteriormente, en la tradición los felinos domésticos eran valorados principalmente por su independencia y su capacidad para el control de plagas en los hogares. Sin embargo, en la actualidad, los gatos han adquirido un estatus equiparable al de otros animales de compañía, considerándose miembros integrales del núcleo familiar. Este cambio ha sido impulsado por un mayor acceso a información sobre el comportamiento y bienestar felino, así como una creciente sensibilización hacia la importancia de garantizar condiciones óptimas de vida para las mascotas.

El papel de la pandemia y las transformaciones en la estructura familiar

La pandemia de COVID-19 constituyó un punto de inflexión en esta tendencia. Durante los períodos de confinamiento, numerosos estudios evidenciaron que la presencia de gatos en el hogar contribuyó a mitigar el estrés y la ansiedad de sus cuidadores, reforzando su rol como fuente de apoyo emocional. En este contexto, los felinos fueron percibidos no solo como animales de compañía, sino también como agentes beneficiosos para la salud mental. No obstante, la pandemia también puso de manifiesto desafíos estructurales, como la limitada disponibilidad de servicios veterinarios y el acceso restringido a recursos esenciales para su

bienestar, lo que subrayó la necesidad de desarrollar estrategias que garanticen la atención médica en los animales en escenarios de emergencia (Jezierski et al., 2021).

Mas allá del impacto de la pandemia, las transformaciones en la estructura familiar han sido un factor clave en la evolución del rol de las mascotas. La disminución de la tasa de natalidad en muchos países, junto con una mayor flexibilidad en la organización del curso de la vida gracias a nuevos modelos de trabajo, ha llevado a que un número creciente de personas elija invertir en el cuidado de sus mascotas de forma equivalente a la crianza de hijos. Esta tendencia, denominada *pet parenting*, sugiere que los comportamientos de apego y cuidados típicamente asociados con la parentalidad han sido redirigidos hacia los animales en algunos sectores de la población, especialmente en personas que no tienen hijos por elección (Volsche, 2021).

La influencia de la estética en la selección de razas felinas

A pesar de los avances en concienciación sobre el bienestar animal, se ha observado un incremento en la demanda de razas felinas seleccionadas por criterios puramente estéticos. Entre estas, destacan los gatos braquicéfalos como el Persa o el Exotic Shorthair, así como razas con mutaciones genéticas específicas como el Scottish Fold o el Munchkin. La selección artificial ha priorizado rasgos físicos que, si bien resultan atractivos para los compradores, han derivado en problemas de salud severos para los animales. En el caso de los gatos braquicéfalos, la morfología craneofacial extrema ha sido asociada con patologías respiratorias, oculares y dermatológicas, mientras que en razas con mutaciones óseas como el Munchkin, se han documentado alteraciones musculoesqueléticas (Plitman et al., 2019).

Estudios recientes han evidenciado que los propietarios de gatos de raza braquicéfala tienden a realizar una investigación limitada antes de su adquisición y, posteriormente, reportan una mayor incidencia de problemas de salud en comparación con otras razas de gatos o con gatos mestizos. Sin embargo, la percepción de estos trastornos no parece disuadir la compra de dichas razas, lo que sugiere que la estética continúa siendo el factor determinante en la decisión de la adquisición. Este fenómeno contribuye a la perpetuación de prácticas de cría selectiva que priorizan la apariencia a la salud, incrementando la predisposición genética a enfermedades y reduciendo la calidad de vida de los animales (Plitman et al., 2019).

Estudios genéticos

Se sabe poco sobre el impacto del proceso de domesticación en el genoma de los gatos modernos y cómo esto se acompaña con los cambios genéticos asociados. De hecho, la descripción con calidad del genoma completo del gato doméstico y un análisis genómico comparativo que incluye secuencias de genoma integrales de otros félidos y mamíferos para identificar las huellas moleculares es un proceso reciente (Montague et al., 2014).

La secuenciación inicial del genoma felino se realizó sobre una gata de raza Abisinia, Cinnamon, elegida por su alto grado de endogamia. Este trabajo pionero permitió identificar más de 250 enfermedades genéticas felinas, muchas de ellas análogas a trastornos humanos, así como genes asociados a características morfológicas como la longitud o el color del pelaje (O'Brien et al., 2008). Además, reveló regiones del genoma en las que se concentraban mutaciones específicas responsables de enfermedades hereditarias recesivas y mostró patrones de desequilibrio de ligamiento que reflejan la historia de la formación de razas y de episodios históricos de cría intensiva.

Los avances en la genómica felina han permitido también identificar regiones asociadas al comportamiento y a rasgos neurosensoriales propios de la domesticación. El estudio de Montague et al. (2014) identificó más de 250 genes bajo selección positiva incluyendo varios relacionados con la audición, la visión en condiciones de baja luz y el comportamiento social. Genes como MYO7A y DCC, vinculados a la percepción sensorial y a mecanismos de recompensa, refuerzan la hipótesis del “síndrome de la domesticación”, que plantea que ciertas modificaciones genéticas en animales domesticados que afectan tanto en apariencia como a su temperamento. Estas adaptaciones podrían explicar, en parte, la docilidad de los gatos domésticos frente a sus congéneres salvajes.

Este enfoque ha sido complementado por estudios de diversidad poblacional como el de Matsumoto et al. (2021), quienes analizaron más de mil gatos de raza y mestizos de Japón y Estados Unidos. Sus resultados mostraron que razas como el Abisinio, el Azul Ruso o el Siamés americano presentan niveles muy elevados de endogamia, lo que las hace más susceptibles a manifestar enfermedades hereditarias. En contraste, los gatos mestizos mostraron una menor predisposición a patologías genéticas. Asimismo, los autores destacaron la necesidad de implementar estrategias de cría basadas en análisis genómicos para evitar la reproducción entre individuos portadores de mutaciones patogénicas y para preservar la diversidad genética de cada raza.

En este sentido, Gandolfi y Alhaddad (2015) advierten que muchas razas felinas actuales se originaron a partir de un número muy reducido de individuos fundadores, lo que ha fijado mutaciones patológicas como la poliquistosis renal en razas derivadas del gato Persa o displasias esqueléticas en razas como Selkirk Rex. La utilización de estudios de asociación genómica amplia (GWAS) ha permitido identificar algunas de estas mutaciones, aunque su aplicación efectiva requiere un conocimiento previo detallado de los fenotipos y un diseño experimental cuidadoso. Finalmente, la integración de herramientas genómicas en la práctica veterinaria y en los programas de cría selectiva representa una oportunidad valiosa para mejorar la salud y el bienestar de los gatos de raza. El desarrollo de chips de genotipado con decenas de miles de SNPs, así como la implementación de análisis de regiones de homocigosidad (ROH), permite evaluar el nivel de consanguinidad de cada individuo y tomar decisiones informadas que minimicen los riesgos asociados a la endogamia (Matsumoto et al., 2021).

Implicaciones éticas y desafíos regulatorios

El auge de la demanda de razas específicas ha propiciado el crecimiento de un mercado en el que numerosos criadores priorizan la rentabilidad económica sobre el bienestar animal. En ciertos casos, se ha documentado la omisión de pruebas genéticas en los progenitores, así como la falta de información proporcionada a los compradores respecto a los cuidados especializados que requieren estas razas. Como consecuencia, muchos propietarios descubren demasiado tarde las implicaciones médicas y económicas derivadas de su elección, lo que puede derivar en abandono o en un manejo inadecuado de la salud del animal.

Este fenómeno ha suscitado debates en torno a la regulación de la cría y comercialización de animales de compañía. Si bien existen esfuerzos por fomentar la adopción responsable y desalentar la compra de razas con problemas de salud congénitos, persisten vacíos normativos que permiten la proliferación de criadores sin supervisión adecuada. En este sentido, se ha planteado la necesidad de implementar normativas más estrictas que regulen la selección genética en cría de felinos, evitando la perpetuación de características morfológicas que comprometan su salud (Plitman et al., 2019).

Algunos países han comenzado a debatir públicamente la necesidad de restringir la cría de animales con rasgos perjudiciales. Por ejemplo, Países Bajos, a través de su Ministerio de Agricultura, anunció en 2023 planes legislativos para prohibir la reproducción, promoción o tenencia de animales con características físicas extremas que afecten a su bienestar, como los hocicos extremadamente achataos. Aunque estas medidas están aún en fase de desarrollo, reflejan un creciente interés institucional por limitar la cría basada en criterios estéticos (Rubio,

2023). En España, la Ley 7/2023, de 28 de marzo, de protección de los derechos y el bienestar de los animales, establece en su artículo 70 la obligación de inscripción en el Registro de Criadores para cualquier actividad de reproducción con fines comerciales, y en su artículo 75.2 prohíbe expresamente la cría de animales con características morfológicas que puedan afectar negativamente a su salud o bienestar, así como la reproducción sin garantías sanitarias ni genéticas. Además, el artículo 76 regula los requisitos de identificación, cesión y venta, limitándolos a criadores autorizados y canales supervisados (*BOE-A-2023-7936 Ley 7/2023, de 28 de marzo, de Protección de los Derechos y el Bienestar de los Animales.*, 2023).

No obstante, los vacíos normativos siguen presentes: la ley no especifica con claridad qué razas presentan riesgos genéticos ni establece un listado oficial de características morfológicas que deban evitarse, dejando margen para interpretaciones laxas y una aplicación desigual entre comunidades autónomas. Esta falta de concreción dificulta la supervisión efectiva y permite que se sigan reproduciendo animales con predisposición a patologías graves, manteniendo el conflicto entre intereses comerciales y bienestar animal (Carrero, 2024).

Razas reconocidas en la actualidad

Los gatos modernos, parecidos a los que conocemos en la actualidad descienden de un felino de tamaño mediano que existió hace 10-11 millones de años (Savage & Russell 1993; O'Brien et al., 2005). Sin embargo, en la actualidad y según la International Cat Association (TICA), hoy se reconocen unas 74 razas de gatos (Fig. 1) entre los cinco continentes, que podrían subdividirse y clasificarse atendiendo a numerosos aspectos entre los que cabe destacar:

- Temperamento: Afectuoso / Amable / Juguetón
- Tamaño: Pequeño / Pequeño a mediano / Mediano a grande / Grande
- Nivel de actividad: Poca / Moderada / Alta / Variable
- Necesidades de aseo: Poca / Moderada / Alta / Variable
- Tipo de pelo: Largo / Corto / Sin pelo
- Color pelo: Monicolor / Bicolor / Tricolor / Atigrados / Carey

Conviene aclarar, que todas las razas de gatos fueron creadas casi totalmente por el hombre a excepción de unas 10 razas que podemos considerar ancestros de las actuales domésticas y que por continentes son las siguientes:

- Europa: Bosque de Noruega (Noruega), Bosque de Siberia (Siberiano)
- América: Maine Coon (Bosques de Maine), Americano de pelo corto
- Asia: Angora turco, Siamés, Persa, Bobtail japonés
- África: Abisinio, Mau egipcio

Todas ellas son una evolución de gatos callejeros que vivían en colonias en zonas frías que evolucionaron para sobrevivir en la naturaleza y desarrollaron unas características únicas de pelaje y color. Actualmente estas razas se crían en casi todo el mundo y aún existen algunos ejemplares salvajes en su lugar de origen. El resto de razas fueron creadas por el hombre, mediante cruces entre ellos o modificaciones genéticas, lo que supuso también la aparición de enfermedades (250 enfermedades genéticas análogas a los trastornos humanos; Lenffer et al., 2005; Pontius et al., 2007) y otras congénitas y hereditarias que llevó a que unas razas fueran más predisponentes que otras a padecer ciertas patologías (Gough et al., 2018) y cuya revisión bibliográfica es el centro de este trabajo.

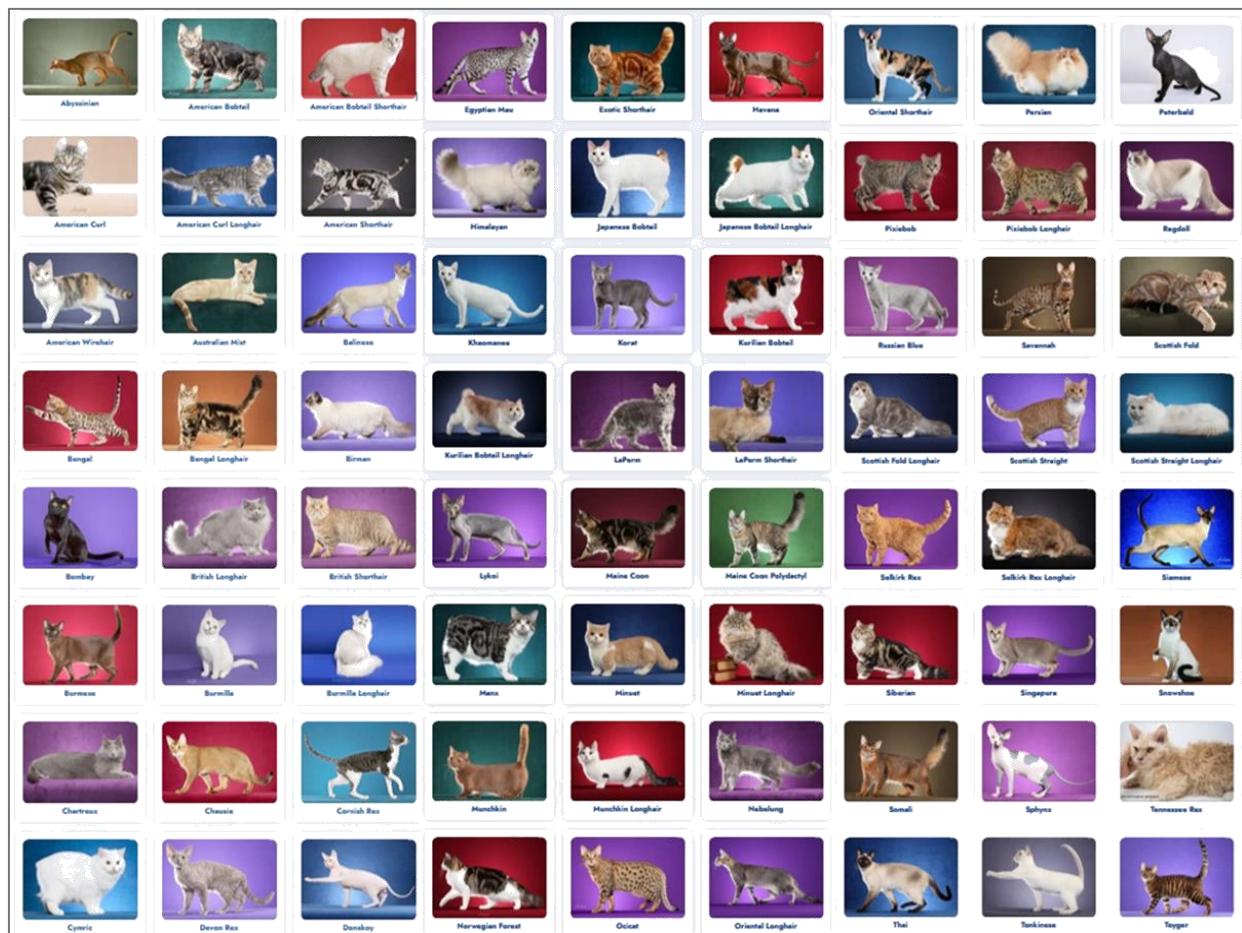


Figura 1. Imagen de fotografías de gatos de las principales razas actuales.

Fuente: Modificado de <https://tica.org/ticas-breeds/browser-all-breeds/>

JUSTIFICACION Y OBJETIVOS

La salud de los animales de compañía ha adquirido una importancia creciente tanto en investigación veterinaria como en la conciencia social. En particular, los gatos domésticos han experimentado un notable auge como mascotas en las últimas décadas, lo que ha incrementado el interés por su bienestar, prevención de enfermedades y mejora genética. Dentro de este grupo, los gatos de raza ocupan un lugar especial debido a sus características fenotípicas distintivas y a su origen controlado mediante cría selectiva. Sin embargo, esta misma selección genética ha generado preocupaciones sobre una mayor predisposición a determinadas enfermedades hereditarias.

El presente trabajo se centra en analizar la relación entre raza felina y susceptibilidad a patologías concretas, con el objetivo de comprender cómo la genética, la cría dirigida y los estándares estéticos pueden afectar negativamente a la salud de estos animales. La elección de este tema responde al creciente número de publicaciones científicas sobre la materia como al interés por visibilizar las implicaciones éticas y clínicas de la selección artificial en animales domésticos. De igual forma, la existencia de vacíos de conocimiento en algunas razas o enfermedades hace que este campo resulte relevante para futuros estudios en medicina veterinaria preventiva, genética y bienestar animal.

Objetivo general

Comprender cómo influye la raza del gato en su predisposición a determinadas enfermedades, a partir del análisis crítico de la literatura científica disponible.

Objetivos específicos

- Identificar las enfermedades más frecuentes descritas en razas felinas concretas.
- Analizar las principales herramientas de diagnóstico y estrategias preventivas recogidas en la literatura.
- Evaluar el papel de la selección genética en la aparición de patologías hereditarias.
- Detectar ámbitos de la investigación que presentan escasa evidencia o resultados contradictorios.

METODOLOGÍA

Este trabajo se ha desarrollado mediante una revisión bibliográfica de carácter cualitativo, centrada en el análisis de la literatura científica reciente relacionada con la predisposición a enfermedades en razas de gatos.

La búsqueda de información se llevó a cabo en bases de datos académicas reconocidas como PubMed, Google Scholar y Dialnet seleccionando artículos principalmente publicados entre los años 2000 y 2025, tanto en inglés como en español. Se utilizaron como términos clave las palabras “*cat*”, “*feline*”, “*breed*”, “*predisposition*”, “*susceptibility*”, “*disease*”, “*hereditary*”, “*congenital*”, entre otras y sus combinaciones según el enfoque de cada búsqueda. También, se han consultado libros de texto disponibles en bibliotecas de la Facultad de Veterinaria de Zaragoza.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Dada la amplitud del número de razas felinas reconocidas y la variedad de enfermedades hereditarias encontradas, se consideró necesario acotar el análisis a un subconjunto representativo de razas con fines de profundidad y viabilidad. Para ello, se utilizó como fuente principal la obra especializada *Breed Predispositions to Disease in Dogs and Cats* (O’Neill, 2018), por tratarse de una recopilación especializada y actualizada que resume evidencia clínica y epidemiológica sobre la predisposición genética a enfermedades en razas de gatos y perros.

Esta fuente se seleccionó por su carácter exhaustivo, clínicamente orientado, y por integrar información procedente de múltiples estudios veterinarios. A partir de sus datos se elaboraron tablas y gráficas que permitieron identificar:

- Las razas con mayor número de enfermedades hereditarias asociadas
- Las enfermedades más frecuentes en el conjunto de las razas
- Los sistemas orgánicos más afectados

No obstante, se reconoce que el uso exclusivo de esta obra podría implicar ciertas limitaciones, como la posible infrarrepresentación de enfermedades emergentes o de razas menos documentadas, así como la ausencia de detalles metodológicos propios de cada estudio original. Por ello, la selección de razas a estudiar en profundidad se complementará con una revisión de literatura científica adicional, centrada en las patologías de mayor prevalencia, impacto clínico y relevancia genética.

Selección de razas

A partir del análisis de la tabla de la obra de O'Neill (2018), se identificaron las razas con mayor número de enfermedades hereditarias asociadas. Con el objetivo de realizar un estudio más detallado, se seleccionaron las diez razas más afectadas según esta clasificación. Se optó por sustituir la raza Devon Rex, encontrada en décimo puesto, por la raza Sphynx debido a su creciente popularidad en España. Según el último Estudio de razas VMS 2020, basado en datos de 605 clínicas veterinarias, el Sphynx es la raza felina con mayor crecimiento porcentual de ejemplares registrados entre 2016 y 2020 (+165.6%), lo cual incrementa su relevancia clínica en el ámbito veterinario nacional.

La selección final incluye, por tanto, las siguientes razas:

- Siamés (Siamese)
- Persa (Persian)
- Burmés (Burmese)
- Himalayo (Himalayan)
- Birmano (Birman)
- Abisinio (Abisinian)
- Maine Coon
- Ragdoll
- British Shorthair
- Sphynx

Estructura por sistemas

Con el objetivo de ofrecer una visión integradora y comparativa de las patologías hereditarias en gatos de raza, se ha optado por estructurar los resultados según los sistemas afectados. Este enfoque permite identificar patrones de predisposición genética comunes entre razas distintas para un mismo sistema, facilita el análisis transversal de las patologías más relevantes, y pone en evidencia posibles correlaciones entre morfología, función y enfermedad. Además, esta organización representa una alternativa al enfoque tradicional por raza empleado en la obra de O'Neill (2018), lo que permite una lectura más orientada a la comprensión global de los sistemas afectados.

Selección de patologías

Aunque inicialmente se seleccionaron diez razas felinas con un elevado número de enfermedades hereditarias documentadas, durante el desarrollo del trabajo se constató que el volumen de patologías asociadas a cada una de ellas dificultaba un análisis exhaustivo dentro de los límites establecidos. Por ello, se optó por restringir el número de patologías analizadas, priorizando aquellas de mayor relevancia clínica, impacto en la práctica veterinaria o base

genética bien definida dentro de cada una. No obstante, un resumen del número de artículos encontrados para cada patología de resume en el **Anexo I** al final de la memoria.

Esta selección permite realizar un estudio centrado y coherente, sin renunciar a la representación de razas diversas ni a la calidad del análisis individual de las enfermedades.

1. PATOLOGÍAS CARDIOVASCULARES

1.1 CARDIOMIOPATÍA HIPERTROFICA

La cardiomiopatía hipertrófica (HCM) es la enfermedad cardíaca más común en gatos domésticos y constituye una causa relevante de insuficiencia cardíaca congestiva, tromboembolismo y muerte súbita. Se caracteriza por una hipertrofia concéntrica del ventrículo izquierdo (Fig. 2), que afecta la relajación diastólica y puede causar obstrucción dinámica del tracto de salida, remodelación auricular e incluso arritmias severas (Janus-Ziółkowska et al., 2025).

El Maine Coon y el Ragdoll presentan una alta prevalencia de HCM (25–40 %), asociada a mutaciones patogénicas en el gen MYBPC3 (A31P y R820W, respectivamente) con herencia autosómica dominante (Meurs et al., 2005; 2007). En el British Shorthair, Persa y Sphynx, se han identificado nuevas variantes candidatas en *MYBPC3:A74T*, *TNNT2:c.95-108G>A* y *ALMS1:G2462R*, aunque aún no validadas clínicamente (Grzeczka et al., 2024; Raffle et al., 2025). En el Sphynx, pese a la alta frecuencia alélica de *ALMS1:G2462R*, no se ha demostrado asociación significativa con el fenotipo HCM, aunque sí una alta prevalencia clínica (Seo et al., 2024). El Burmés y el Siamés han sido incluidos en estudios clínicos, pero sin evidencia concluyente de asociación genética directa (Hogan et al., 2015). La expresión fenotípica puede variar incluso entre individuos con la misma mutación, lo que sugiere la influencia de otros factores genéticos o ambientales (Korobova & Kruglova, 2024).

El diagnóstico se basa principalmente en la ecocardiografía Doppler, que permite evaluar la hipertrofia ventricular, la función diastólica y la dilatación auricular. También se utilizan el electrocardiograma y el Holter para detectar arritmias, así como biomarcadores como NT-proBNP, galectina-3 o titina, aunque solo esta última ha mostrado una correlación consistente con los hallazgos ecocardiográficos (Chong et al., 2024; Demeekul et al., 2024).

En razas con mutaciones validadas (Maine Coon, Ragdoll), se recomienda excluir de la cría a los homocigotos y considerar cuidadosamente a los heterocigotos. En razas sin pruebas genéticas disponibles (Persa, British Shorthair, Sphynx), se sugiere un cribado ecocardiográfico anual desde los dos años y valorar los antecedentes familiares (Fuentes et al., 2020). El ecocardiograma

presenta limitaciones —variabilidad técnica, edad de evaluación y falta de estandarización—, por lo que se aconseja establecer programas de cribado estructurados y homogéneos (Kittleson & Côté, 2021; Boeykens et al., 2024).

1.2 DISPLASIA DE VÁLVULA MITRAL (MVD)

La displasia de válvula mitral (MVD) es un defecto congénito poco frecuente en gatos, caracterizado por una malformación estructural de la válvula mitral que provoca insuficiencia durante la sístole y puede progresar a insuficiencia cardíaca congestiva (Tidholm et al., 2015). Su origen es congénito, asociado a un desarrollo anómalo durante la gestación, y puede presentarse de forma aislada o junto a otras anomalías cardíacas como la estenosis mitral o la displasia tricuspídea (Kittleson & Côté, 2021b).

El Sphynx es la raza con evidencia más sólida de predisposición, con una prevalencia del 13 % en un estudio ecocardiográfico de 114 individuos (Chetboul et al., 2012). Aunque no se identificó un patrón hereditario definido, la concentración de casos en determinadas líneas familiares sugiere una base genética. Otras razas mencionadas en estudios clínicos incluyen Maine Coon, Persa, Ragdoll, British Shorthair, Siamés, Burmés y Abisinio, aunque con menor evidencia de predisposición directa (Tidholm et al., 2015)

La enfermedad puede ser asintomática en casos leves o manifestarse con soplo sistólico, disnea, letargia, síncope o signos compatibles con edema pulmonar en formas más avanzadas. El diagnóstico se basa en ecocardiografía Doppler (Fig. 3), complementada por radiografías y electrocardiograma para descartar otras cardiopatías congénitas o adquiridas (Chetboul et al., 2012; Kittleson & Côté, 2021b). El tratamiento es sintomático, con diuréticos, inhibidores de la ECA y, en algunos casos, anticoagulantes. El pronóstico es favorable en formas leves, pero reservado cuando hay insuficiencia cardíaca o signos clínicos evidentes (Chetboul et al., 2012).

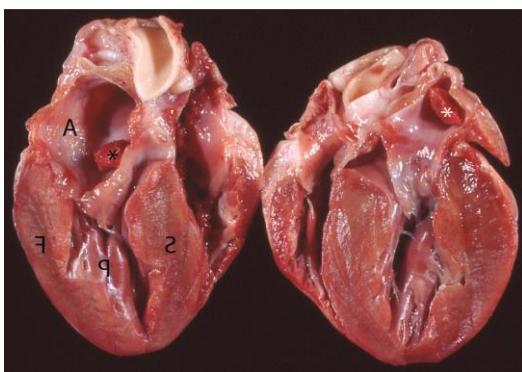


Figura 2. Muestra patológica macroscópica de un corazón con paredes ventriculares izquierdas y músculos papilares engrosados con atrio izquierdo dilatado. Extraído de (Kittleson & Côté, 2021).



Figura 3. Displasia mitral en gato – Ecocardiografía. Centro Veterinario El Madroñal (2024). <https://www.flickr.com/photos/98641389@N03/3734605265/>

Se recomienda excluir de la cría a los gatos afectados, especialmente en razas como el Sphynx donde la prevalencia es mayor, y realizar cribado ecocardiográfico en líneas familiares con antecedentes. Para los propietarios, implica seguimiento veterinario periódico y tratamiento crónico en los casos clínicamente relevantes.

2. PATOLOGÍAS DEL SISTEMA RESPIRATORIO

2.1 ASMA FELINO

El asma felina es una enfermedad inflamatoria crónica de origen alérgico que afecta a las vías respiratorias bajas, provocando tos, disnea y episodios de broncoconstricción. Afecta sobre todo a gatos jóvenes o de mediana edad, con una media de presentación entre los 4 y 5 años (Trzil, 2014; Trzil, 2020).

El Siamés presenta una sobrerrepresentación significativa en varios estudios clínicos. En uno de ellos, representaba el 55 % de los casos con diagnóstico confirmado, con asociación estadísticamente significativa (Adamama-Moraitou et al., 2004). Esta predisposición ha sido respaldada por otras revisiones (Trzil, 2014), aunque no confirmada de forma consistente en todos los estudios clínicos.

El diagnóstico se basa en signos clínicos, radiografías y lavado broncoalveolar con eosinofilia. El tratamiento incluye glucocorticoides y broncodilatadores inhalados. Aunque no es curable, suele controlarse bien (Trzil, 2020).

Se recomienda evitar la reproducción de siameses afectados. Para los propietarios, el asma implica un compromiso de tratamiento crónico, control ambiental y seguimiento veterinario continuo.

2.2 SINDROME RESPIRATORIO OBSTRUCTIVO BRAQUICEFÁLICO

El síndrome respiratorio obstructivo braquiocefálico (BOAS) agrupa alteraciones congénitas del tracto respiratorio superior que provocan obstrucción parcial del flujo aéreo. En gatos, se observa sobre todo en razas con cráneos acortados. Los signos clínicos incluyen respiración ruidosa, disnea, intolerancia al ejercicio y, en casos graves, cianosis o síncope. La anomalía más común es la estenosis de narinas, aunque también se han descrito elongación del paladar blando, cornetes aberrantes y eversión de sáculos laríngeos (Ginn et al., 2008; Dupré & Heidenreich, 2016; Mozhdehi et al., 2023).

El gato Persa es la raza más afectada, con numerosos estudios que documentan su predisposición anatómica y clínica (Gleason et al., 2020, 2022; Berns et al., 2020). También se

han descrito casos en el Himalayo, Exotic Shorthair y British Shorthair, razas que comparten una morfología braquicéfala extrema (Meola, 2013; Morel et al., 2024). Estas razas presentan una reducción del espacio nasal, pliegues cutáneos excesivos y otras alteraciones que aumentan la resistencia al paso del aire. Estudios clínicos han mostrado que cuanto mayor es la braquicefalia, mayor es la frecuencia de signos respiratorios (Gleason et al., 2022; Fujiwara-Igarashi et al., 2023). Estas alteraciones, inducidas por la cría selectiva, reflejan una predisposición genética indirecta al desarrollo de BOAS, pese a que no se halla identificado una mutación concreta.

El diagnóstico se basa en la exploración clínica y, si es necesario, en endoscopia o imagen avanzada. El tratamiento quirúrgico, como el colgajo de avance de pedículo único tras la resección del tejido estenótico, puede ser útil en casos con estenosis nasal marcada (Berns et al., 2020; Mozhdehi et al., 2023).

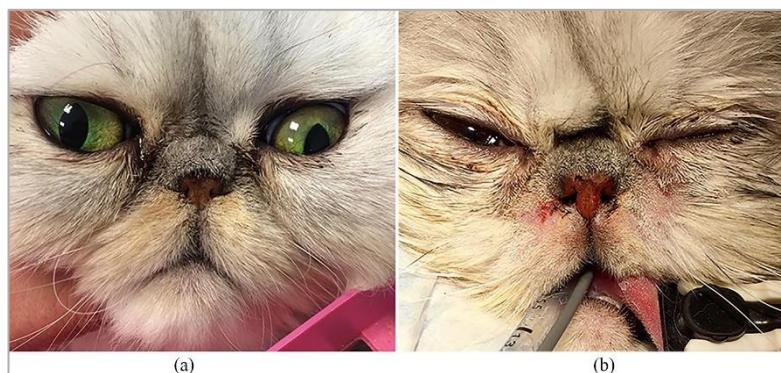


Figura 4. Corrección quirúrgica de narinas estenóticas en un gato braquicéfalo. (a) Estenosis nasal preoperatoria debida a obstrucción ventral por exceso de piel. (b) Resultado tras técnica quirúrgica bilateral de colgajo de avance de pedículo único. Extraído de Berns et al. (2020).

Se recomienda no criar animales gravemente afectados. El uso de criterios estéticos extremos compromete la función respiratoria y el bienestar, por lo que debe promoverse una cría responsable (Morel et al., 2024). Para los propietarios, implica vigilancia continua, adaptación del entorno y, en algunos casos, tratamiento quirúrgico (Fig. 4).

3 PATOLOGÍAS DEL SISTEMA URINARIO

3.1 ENFERMEDAD RENAL POLIQUISTICA

La enfermedad renal poliquística (PKD) es una afección hereditaria frecuente en gatos de raza, especialmente en el Persa y razas relacionadas. Se caracteriza por la formación progresiva de múltiples quistes renales que pueden evolucionar hacia insuficiencia renal crónica (Fig. 5). También pueden formarse quistes hepáticos y pancreáticos, aunque con menor frecuencia (Schirrer et al., 2021). La herencia es autosómica dominante con alta penetrancia, lo que implica

que un solo alelo mutado es suficiente para desencadenar la enfermedad (Barrs et al., 2001; Young et al., 2005).

La mutación causal clásica se localiza en el exón 29 del gen *PKD1* (Young et al., 2005), aunque estudios recientes han identificado variantes adicionales, como mutaciones en el exón 15 en gatos japoneses con fenotipo compatible, pero sin la mutación clásica (Shitamori et al., 2023). La prevalencia de PKD en el gato Persa se ha documentado ampliamente: 31–57 % en distintas poblaciones de Europa, Australia, América Latina y Asia (Barthez et al., 2003; Barrs et al., 2001; Guerra et al., 2020; Miguel-Regalado et al., 2022; Bilgen et al., 2020; Ghavihelm et al., 2022). También se han identificado casos en gatos Himalayo, British Shorthair y Sphynx, entre otros (Bilgen et al., 2020; Nowacka-Woszuk et al., 2024). En el gato Sphynx, la mutación clásica ha sido confirmada en dos líneas familiares, ampliando el espectro de razas afectadas.

La enfermedad suele ser subclínica durante años y manifestarse de forma progresiva con signos de insuficiencia renal: poliuria, polidipsia, pérdida de peso, vómitos y letargia. El diagnóstico puede realizarse por ecografía renal, que permite detectar quistes desde los 8–10 meses de edad, o mediante PCR específica para la mutación del gen *PKD1*. Dado que algunos gatos afectados no portan la mutación clásica, se recomienda combinar ambas pruebas para mejorar la sensibilidad diagnóstica (Barrs et al., 2001; Shitamori et al., 2023).

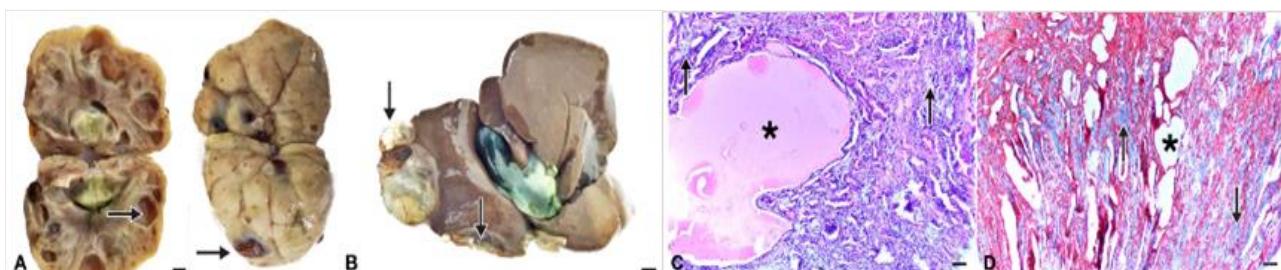


Figura 5. Riñón e hígado poliquísticos en un gato Persa. Izquierda: A: Quistes corticales en riñón; B: Quistes hepáticos. Derecha: Nefrosis en riñón. C: material eosinofílico en luz del quiste (*) y fibrosis (↑)(HE); D: Túbulos dilatados con fibrosis. (Tricrómico de Masson). Extraído de Bilgen et al. (2020).

No existe tratamiento curativo. El manejo es sintomático y se basa en dieta renal, control de la presión arterial y protección de la función renal. El pronóstico varía según el número, tamaño y distribución de los quistes, así como el ritmo de progresión: algunos gatos se mantienen estables durante años, mientras que otros desarrollan fallo renal en la adultez temprana.

Dado su patrón de herencia dominante y alta prevalencia en ciertas razas, la prevención de PKD se basa en el cribado sistemático. Se recomienda excluir de la cría a los individuos afectados, ya sea por ecografía o por genética, y realizar cribado ecográfico a partir de los 10 meses en razas predispuestas (Barrs et al., 2001; Schirrer et al., 2021). En razas como el Persa, Himalayo, British

Shorthair o Sphynx, el test genético para la mutación clásica de *PKD1* es una herramienta útil, especialmente en combinación con la ecografía, sobre todo en gatos de líneas mixtas o con fenotipo compatible y resultado genético negativo (Shitamori et al., 2023). Para los propietarios, esta enfermedad implica un seguimiento veterinario regular y posibles cuidados renales prolongados, incluso en gatos jóvenes o aparentemente sanos.

4 PATOLOGÍAS DEL SISTEMA DIGESTIVO

4.1 AMILOIDOSIS SISTÉMICA

La amiloidosis sistémica tipo AA es una enfermedad inflamatoria con depósito de proteína amiloide en órganos como hígado, bazo, riñón, tiroides y nódulos linfáticos. Deriva de la acumulación del amiloide A sérico (SAA), proteína precursora que se eleva de forma crónica ante inflamación o predisposición genética.

Se ha documentado predisposición hereditaria en Siamés, Oriental Shorthair y Abisinio. En el Siamés y el Oriental, predomina la afectación hepática con hemoperitoneo como causa frecuente de muerte. Se identificó una heredabilidad del 56% y un patrón mixto mendeliano-poligénico (Struck et al. 2020) y se confirmó la asociación genética mediante GWAS, destacando variantes en el gen SAA1 (Esders et al. 2023).

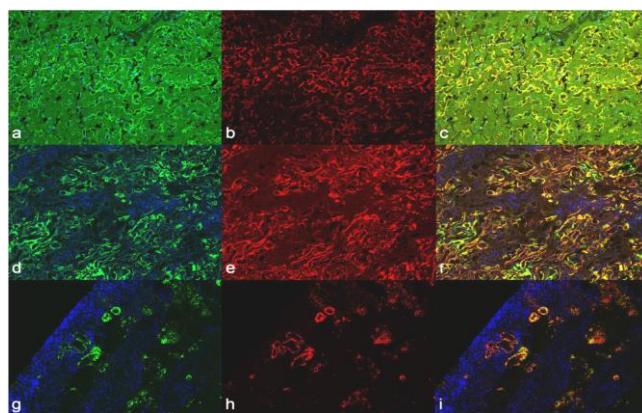


Figura 6. Inmunofluorescencia para confirmar amiloidosis AA en hígado (a-c), riñón (d-f) y bazo (g-i). Tinción con Thioflavina S (verde), DAPI (azul) e IgG específica (rojo), con fusión de señales. Extraído de Ferri et al. (2023).

En el gato Abisinio, la presentación habitual es renal, con proteinuria precoz y progresión a insuficiencia renal. Sin embargo, estudios recientes (Paltrinieri et al., 2015; Genova et al., 2021; Palizzotto et al., 2023) han demostrado que esta forma también cursa con depósitos en bazo, hígado, intestino y glándulas endocrinas, por lo que se considera parte del espectro sistémico. En particular, se identificaron alteraciones multiómicas (transcriptómicas y proteómicas) en

gatos Abisinios afectados, con implicación de rutas inflamatorias y metabólicas asociadas a la producción de amiloide (Genova et al. 2021). Esto refuerza la hipótesis de una base genética multifactorial, donde tanto factores estructurales como inflamatorios promueven el depósito amiloide. Además, se ha propuesto el uso de uSAA como biomarcador precoz en esta raza.

El depósito de SAA en forma fibrilar se produce cuando su concentración se mantiene elevada por estímulos inflamatorios persistentes o defectos genéticos. El diagnóstico se basa en tinción de Congo rojo (con observación posterior bajo luz polarizada), inmunohistoquímica y espectrometría de masas (Fig. 6). Se investigan biomarcadores como el SAA urinario. No existe tratamiento curativo y el pronóstico es desfavorable en casos con afectación hepática o renal avanzada.

En razas predispuestas se recomienda excluir de la cría a individuos afectados o con antecedentes familiares. En líneas sensibles, se justifica el cribado mediante marcadores clínicos y, en el futuro, herramientas genéticas específicas.

5 PATOLOGÍAS DE TIPO HEMATOLÓGICO

5.1 DEFICIENCIA DE PIRUVATO QUINASA

La deficiencia de piruvato quinasa (PK) es una eritroenzimopatía hereditaria autosómica recesiva que provoca anemia hemolítica no esferocítica de intensidad variable.

La mutación causal, localizada en el gen *PKLR*, fue identificada inicialmente en Abisinios y Somalíes (Grahn et al., 2012) y más tarde detectada en múltiples razas: Bengal, Egyptian Mau, Maine Coon, Norwegian Forest, Savannah, Siberian, Singapura, La Perm, entre otras. Su prevalencia es especialmente alta en Abisinios y Somalíes, con frecuencias alélicas superiores al 20% en Japón y Australia (Barrs et al., 2009; Kushida et al., 2015).

Un hallazgo relevante fue la detección de la mutación en gatos sin raza procedentes de colonias urbanas y situaciones de tenencia descontrolada en Japón (Ueno et al., 2023). El análisis de parentesco confirmó su diseminación por reproducción no controlada, alertando sobre la presencia de enfermedades hereditarias fuera de las razas puras.

La reducción de ATP en eritrocitos genera hemólisis intermitente. Los signos clínicos son inespecíficos y pueden no manifestarse durante años. El diagnóstico se realiza por frotis sanguíneo (Fig. 7) y se confirma por test genético (*PCR real-time*). No existe tratamiento curativo; el manejo es sintomático.

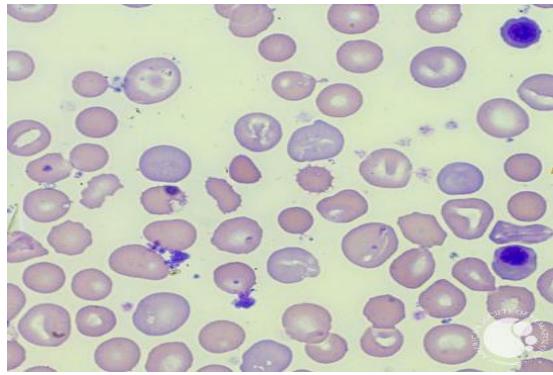


Figura 7. Frotis de sangre periférica que muestra células diana, células policromatófilas y eritrocitos nucleados en la deficiencia de piruvato quinasa. <https://imagebank.hematology.org/image/63259/>

Se recomienda el cribado genético antes de la cría, especialmente en Abisinios y Somalíes, y también en razas portadoras como el Bengal, para evitar camadas afectadas. En poblaciones sin raza, se aconseja el control reproductivo mediante esterilización.

6 SISTEMA ENDOCRINO

6.1 DIABETES MELLITUS

La diabetes mellitus felina, mayoritariamente de tipo 2 (DM2), es una endocrinopatía común caracterizada por insulinorresistencia y disfunción progresiva de las células β pancreáticas. Se asocia a obesidad, edad avanzada, inactividad y dietas altas en carbohidratos, pero también muestra una distribución desigual entre razas, lo que indica una base genética relevante (Sierawska et al., 2022).

El Burmés presenta una incidencia hasta cuatro veces superior a la media, especialmente en líneas australianas y europeas. Estudios epidemiológicos y genéticos han identificado variantes en los cromosomas A3, B1 y E1, vinculadas a genes como *ANK1*, *EPHX2* y *LOXL2*, relacionados con disfunción pancreática e insulinorresistencia (Lederer et al., 2009; O'Neill et al., 2016; Samaha et al., 2020; Balmer et al., 2020). El Abisinio, Birmano y Maine Coon también muestran riesgo aumentado, aunque sin mutaciones específicas identificadas (Ohlund et al., 2015; 2021). En el Burmés, la ausencia de diferencias por sexo refuerza el papel predominante de la genética (Sierawska et al., 2022).

La fisiopatología implica resistencia a la insulina, hiperinsulinemia y glucotoxicidad progresiva. Adipocinas y citocinas como leptina, adiponectina, resistina, IL-6 y TNF- α han sido propuestas como biomarcadores y moduladores (Sierawska et al., 2022). El diagnóstico se basa en

hiperglucemia persistente, glucosuria y niveles elevados de fructosamina. El tratamiento incluye insulina, dieta baja en carbohidratos y control del peso. En casos refractarios debe considerarse hipersomatotropismo (Fleeman & Gostelow, 2020).

Se recomienda excluir de la cría a gatos afectados o con antecedentes familiares, especialmente en razas con riesgo elevado. En razas predispuestas, se aconseja realizar controles preventivos. Para los propietarios, la diabetes implica un tratamiento crónico y un alto grado de implicación diaria.

7 PATOLOGÍAS DEL SISTEMA MUSCULOESQUELÉTICO

7.1 DISPLASIA DE CADERA

La displasia de cadera es una alteración del desarrollo de la articulación coxofemoral que puede causar dolor, cojera o dificultad para saltar. Se debe a un acetáculo poco profundo y, en algunos casos, subluxación femoral (Perry, 2016).

La raza más afectada es el Maine Coon, con una prevalencia del 24,9 %, mayor proporción de casos bilaterales y leve predominio en machos, según el estudio de Loder y Todhunter (2017). Estudios posteriores han reportado prevalencias más elevadas, como el 37,4 % (Low et al., 2019) y hasta el 46,7 % en República Checa (Cerna et al., 2025), además de una heredabilidad moderada ($h^2 \approx 0,36$) y una correlación genética con la masa corporal (Low et al., 2019). Aunque no se ha identificado una mutación concreta, estos datos respaldan una base genética. El gato Persa y el Himalayo también han sido mencionados como razas predispuestas, aunque sin estudios genéticos concluyentes (Perry, 2016).

El diagnóstico se basa en radiografías, valorando el ángulo de Norberg y la profundidad acetabular (Fig. 8). El tratamiento puede ser conservador (AINEs, control del peso, suplementos) o quirúrgico en casos graves, siendo la prótesis total de cadera la opción más eficaz.



Figura 8. Diferentes grados de displasia de cadera en un gato. (A) Grado 0: cadera normal. (B) Grado 1: cobertura acetabular < 50 %. (C) Grado 2: displasia moderada con deformación femoral y formación ósea. (D) Grado 3: displasia grave con incongruencia articular y cambios óseos marcados. Extraído de Cerna et al. (2025)

Se recomienda el cribado radiológico en razas de riesgo, especialmente Maine Coon, donde los programas de selección han demostrado reducir la prevalencia (Low et al., 2019). Los gatos afectados pueden necesitar cuidados ortopédicos a largo plazo y ajustes en el entorno, por lo que su tenencia implica un compromiso adicional.

7.2 LUXACION PATELAR

La luxación de rótula es un trastorno ortopédico, generalmente congénito, en el que la rótula se desplaza fuera del surco femoral, provocando inestabilidad articular y, en algunos casos, cojera o dificultad para saltar. La presentación suele ser medial y bilateral.

Se ha descrito una posible predisposición genética en las siguientes razas: Devon Rex (L'Eplattenier, 2002; Düzung, 2005), Abyssinian (L'Eplattenier, 2002), Scottish Fold (Cerna et al., 2025; Mills et al., 2024), Persa (Cerna et al., 2025), British Shorthair (Cerna et al., 2025) y Siamés (Düzung, 2005). En un estudio reciente, la prevalencia fue especialmente elevada en dos razas, siendo del 62.5% en el Scottish Fold y del 50% en el Persa (Cerna et al. 2025). Aunque no se ha identificado una mutación concreta, la frecuencia en determinadas razas y las conformaciones óseas anómalas (Mills et al., 2024) apuntan a una base hereditaria, probablemente poligénica.

El diagnóstico es clínico y radiológico. En casos leves se opta por un manejo conservador; en grados moderados o severos puede requerirse cirugía. Las técnicas empleadas incluyen sulcoplastia y transposición de la tuberosidad tibial (Rutherford et al., 2014). Se recomienda evitar la cría de gatos afectados y realizar seguimiento ortopédico postoperatorio prolongado cuando se requiera intervención.

7.3 MUCOPOLISACARIDOSIS VI

La mucopolisacaridosis tipo VI (MPS VI) es una enfermedad autosómica recesiva causada por la deficiencia de la enzima N-acetilgalactosamina 4-sulfatasa, que provoca acumulación de

dermatán sulfato y alteraciones esqueléticas progresivas. Afecta sobre todo a gatos jóvenes con dismorfismo facial, retraso en el crecimiento, rigidez articular y signos neurológicos.

Se ha descrito principalmente en el Siamés, donde se han identificado dos mutaciones en el gen ARSB: L476P, asociada a formas graves, y D520N, asociada a una actividad enzimática reducida, pero sin signos clínicos en homocigosis. Esta última se ha detectado en razas orientales de ascendencia siamesa como Birmano, Oriental Shorthair, Tonkinés, British Shorthair, Abisinio o Azul ruso, y en menor medida en razas europeas como Ragdoll o Selkirk Rex, debido a cruzamientos (Lyons et al., 2016; Bravaccini et al., 2022).

El diagnóstico se basa en análisis enzimático o test genético. Se recomienda evitar la cría de individuos con L476P o compuestos heterocigotos L476P/D520N, y no aplicar restricciones innecesarias a homocigotos D520N, que no desarrollan enfermedad clínica (Crawley et al., 2003; Lyons et al., 2016). Los gatos afectados requieren cuidados de soporte, control del dolor y adaptación del entorno a sus limitaciones físicas. Su manejo implica un compromiso constante, con seguimiento ortopédico y, en algunos casos, cuidados paliativos.

7.4 DISPLASIA FRONTONASAL

La displasia frontonasal felina es un defecto congénito grave caracterizado por malformaciones craneofaciales centrales, como duplicación de estructuras maxilares, ausencia de elementos nasales y meningoencefalocele. Es letal en estado homocigoto y se manifiesta en gatitos recién nacidos, que deben ser eutanasiados por inviabilidad.

Afecta exclusivamente al Burmés, en concreto a la línea conocida como *Contemporary Burmese* desarrollada en EEUU en los años 2000. Se ha identificado una delección de 12 pares de bases (c.376_387del) en el gen ALX1, implicado en el desarrollo craneofacial, que causa esta malformación en homocigosis. Los heterocigotos presentan una braquicefalia marcada que ha sido seleccionada positivamente en concursos felinos, lo que explica la difusión del alelo en la raza (Lyons et al., 2016).

El diagnóstico se basa en la observación del fenotipo en recién nacidos, y la confirmación genética mediante PCR. No existe tratamiento y los animales afectados no sobreviven. Los heterocigotos son fenotípicamente viables.

Dado que se trata de un rasgo letal en homocigosis, se recomienda realizar cribado genético obligatorio en programas de cría de Burmés, evitando cruces entre portadores.

7.5 ATROFIA MUSCULAR ESPINAL

La atrofia muscular espinal (SMA) es una enfermedad neuromuscular hereditaria, de herencia autosómica recesiva, caracterizada por la degeneración progresiva de las motoneuronas del asta ventral de la médula espinal. Clínicamente, se presenta con debilidad muscular progresiva, atrofia de músculos pélvicos y marcha anormal, generalmente a partir de las 12 semanas de vida.

Se ha descrito exclusivamente en el Maine Coon, donde se identificó una delección de ~140 kb en el gen LIX1, responsable de la pérdida de motoneuronas. Esta mutación específica fue detectada en múltiples líneas consanguíneas y no ha sido hallada en otras razas (Iannaccone, 2005; Fyfe et al., 2006; Parkinson et al., 2008).

El diagnóstico se basa en los signos clínicos y se confirma mediante análisis genético. No existe tratamiento curativo, y el manejo es únicamente paliativo.

Se recomienda el cribado genético obligatorio en programas de cría del Maine Coon para identificar portadores y evitar la reproducción de homocigotos, ya que la enfermedad es irreversible y compromete seriamente la calidad de vida.

8 PATOLOGÍAS DE ÍNDOLE INFECCIOSO

8.1 PERITONITIS INFECCIOSA FELINA (PIF)

La peritonitis infecciosa felina (PIF) es una enfermedad inmunomedida causada por una mutación interna del coronavirus felino (FECV → FIPV), que permite la infección de macrófagos y desencadena una inflamación sistémica grave. La presentación clínica incluye fiebre persistente, derrames cavitarios o lesiones granulomatosas, y es letal sin tratamiento.

La susceptibilidad individual combina factores ambientales y genéticos, y se han descrito mayores tasas de PIF en razas puras frente a gatos mestizos. Estudios retrospectivos han identificado un riesgo significativamente mayor en razas como el Birmano, Ragdoll, Bengalí, Rex, Abisinio, British Shorthair y Devon Rex (Pesteanu et al., 2006; Worthing et al., 2012). En cambio, razas como el Persa, Siamés o Himalayo no mostraron una asociación significativa, e incluso fueron infrarepresentadas en algunas cohortes (Worthing et al., 2012). Estas diferencias podrían explicarse por factores genéticos ligados a líneas de cría cerradas, así como por condiciones ambientales específicas de criaderos, más frecuentes en razas puras.

En el Birmano, estudios de asociación genómica (GWAS) identificaron cinco genes candidatos vinculados a la susceptibilidad a PIF:

- *ELMO1* (*regulación de apoptosis y fagocitosis*),
- *RRAGA* (*metabolismo celular vía mTOR*),
- *TNFSF10* (*inducción de apoptosis*),
- *ERAP1* y *ERAP2* (*procesamiento de antígenos*) (Golovko et al., 2013).

Otros estudios exploraron polimorfismos en IFNG, TNF- α y CD209, pero sin hallar asociaciones significativas (Kedward-Dixon et al., 2020). La predisposición a PIF parece poligénica, con la participación de múltiples genes relacionados con la inmunidad innata y la apoptosis (Golovko et al., 2013; Kedward-Dixon et al., 2020).

No se ha identificado una mutación causal única, y la mayoría de autores coinciden en que la predisposición a PIF es probablemente poligénica y modulada por el entorno (Bubenikova et al., 2021). Por ello, se recomienda evitar la cría entre individuos emparentados, así como el hacinamiento y el estrés, que eleva la probabilidad de mutación.

Dado el pronóstico grave de la enfermedad, los propietarios deben ser informados del riesgo en razas predispuestas y mantener una vigilancia temprana ante signos compatibles como fiebre persistente, letargo, pérdida de peso, distensión abdominal o cambios oculares.

9 PATOLOGÍAS DE TIPO NEUROLÓGICO

9.1 GANGLIOSIDOSIS – GM2

La gangliosidosis GM2 es una enfermedad hereditaria de tipo metabólico, que afecta al sistema nervioso central, causada por la acumulación de gangliósido GM2 debido a la deficiencia de la enzima β -N-acetilhexosaminidasa o de su proteína activadora y provocando disfunción neuronal progresiva. Se han descrito dos variantes: la variante 0, por mutaciones en el gen *HEXB*, y la variante AB, por mutaciones en *GM2A* (Martin et al., 2004; 2005). Ambas provocan signos neurológicos progresivos y muerte precoz.

En la variante 0, la raza Korat presenta una mutación autosómica recesiva bien caracterizada en *HEXB* (Skelly & Franklin, 2002; Martin et al., 2004; Bradbury et al., 2015). También se han documentado casos en gatos Burmés europeos con mutaciones en el mismo gen (Skelly & Franklin, 2002; Bradbury et al., 2009). La variante AB se ha identificado la mutación en GM2A exclusivamente en gatos domésticos de pelo corto, sin asociación a razas puras (Martin et al., 2005; Beecy et al., 2025).

El diagnóstico se basa en la clínica, pruebas enzimáticas y análisis genético mediante PCR. En la variante AB, la actividad enzimática puede parecer normal si se usan sustratos sintéticos (Martin

et al., 2005; Beecy et al., 2025). No existe tratamiento curativo, aunque se investigan terapias génicas en modelos experimentales (Bradbury et al., 2015; Beecy et al., 2025).

En razas predispuestas se recomienda realizar pruebas genéticas en los reproductores.

9.2 ALPHA – MANOSIDOSIS

La alfa-manosidosis es una enfermedad lisosomal hereditaria causada por mutaciones en el gen *MANB*, que provocan deficiencia de alfa-D-manosidasa y acumulación de oligosacáridos ricos en manosa en el sistema nervioso y otros tejidos. Se manifiesta con ataxia, temblores, alteraciones esqueléticas y deterioro neurológico progresivo desde pocas semanas de edad.

Se ha descrito de forma natural en gatos Persas, donde se ha identificado una delección de 4 pb en *MANB* responsable de la enfermedad (Bradbury et al., 2015). La herencia es autosómica recesiva, y el riesgo aumenta en poblaciones cerradas sin control genético.

El diagnóstico se basa en la medición de la actividad enzimática y la confirmación molecular mediante PCR. Aunque no existe tratamiento curativo, la terapia génica intracisternal ha demostrado mejorar síntomas neurológicos, reducir las lesiones cerebrales y prolongar la vida en gatos afectados (Yoon et al., 2015, 2020; Hunter et al., 2024).

Dado su origen genético, se recomienda evitar la reproducción entre portadores y promover programas de detección en la raza Persa.

9.3 SÍNDROME DE DOLOR OROFACIAL FELINO

El síndrome de dolor orofacial felino (FOPS) es un trastorno neuropático poco frecuente que causa dolor oral unilateral, con signos como frotamiento del hocico y automutilación. Su origen no está claro, aunque se asocia a alteraciones del nervio trigémino y factores como la dentición o el estrés.

La raza Burmés presenta una clara predisposición, representando el 88% de los casos descritos (Rusbridge et al., 2010). También se han documentado casos en Siamés, British Shorthair, Somali e Himalayo (Severud, 2022; Ertelt et al., 2024). En varios ejemplares Burmés afectados se ha comprobado que comparten antecesores en sus pedigree, lo que refuerza la sospecha de una base genética hereditaria, aunque el gen responsable aún no ha sido identificado.

El diagnóstico es por exclusión. El tratamiento requiere anticonvulsivos como fenobarbital o pregabalina y reducción del estrés. No existe prueba genética, pero se desaconseja la cría de animales afectados.

10 PATOLOGÍAS OFTALMOLÓGICAS

10.1 ATROFIA PROGRESIVA DE RETINA

La atrofia progresiva de retina (APR) son un grupo de enfermedades hereditarias que provocan la degeneración progresiva de los fotorreceptores, primero los bastones y después los conos, lo que conlleva pérdida de visión nocturna, afectación de la visión diurna y, finalmente, ceguera irreversible. Está causada por mutaciones en genes que afectan a la estructura o función de las células retinianas, y su curso clínico varía según el gen implicado y el tipo de herencia.

La APR ha sido descrita en varias razas felinas, aunque se considera que afecta principalmente a tres razas fundadoras:

- Abisinio, con dos variantes bien caracterizadas: una de inicio temprano (desde los 8 a 12 meses de edad) y herencia dominante, causada por una mutación de cambio de marco en el gen *CRX* (*c.546delC*, conocida como Rdy) (Occelli et al., 2023), y otra de inicio tardío (a partir de los 1,5 a 2 años) y herencia recesiva, debida a una mutación intrónica en *CEP290* (*c.6966+9T>G*, conocida como rdAc) (Menotti-Raymond et al., 2010).
- Persa, en la que se ha identificado una forma de APR de inicio muy temprano (desde las 2 a 3 semanas de vida), con herencia autosómica recesiva, causada por una mutación en el gen *AIP1* (*c.577C>T*) (Rah et al., 2005; Alhaddad et al., 2014).
- Siamés, afectado también por la mutación *CEP290: c.6966+9T>G (rdAc)*, probablemente introducida a través del Abisinio, pero con alta frecuencia alélica propia en ciertas poblaciones (Menotti-Raymond et al., 2010).

Además, debido a cruzamientos con estas razas, se ha detectado la mutación *rdAc* en otras razas minoritarias (Menotti-Raymond et al., 2010; Mowat et al., 2023). En algunas líneas de Siamés “tipo wedge”, la frecuencia alélica de *rdAc* supera el 30 % (Menotti-Raymond et al., 2010).

El diagnóstico se basa en los signos clínicos, el fondo de ojo, la electrorretinografía y la confirmación genética, disponible para las principales mutaciones. No existe tratamiento curativo, aunque se investiga la terapia génica. Se recomienda evitar la reproducción entre portadores.

10.2 CATARATAS

Las cataratas hereditarias son opacidades del cristalino de origen congénito o de aparición temprana, no asociadas a otras enfermedades oculares. Suelen ser bilaterales, simétricas y no progresivas, y constituyen una causa relevante de pérdida visual en gatos jóvenes.

La evidencia más sólida proviene del Russian Blue, en el que se ha descrito una forma congénita, bilateral, simétrica y no progresiva con una prevalencia del 33 % y morfología característica, lo que sugiere una base genética autosómica recesiva (Nygren et al., 2018). En el gato Bengal, se ha reportado una alta frecuencia de cataratas nucleares y subcapsulares en gatos jóvenes, también compatibles con un origen hereditario (Bourguet et al., 2018).

En el gato Persa, así como en las razas British Shorthair, Ragdoll, Sphynx, Birmano y Norwegian Forest Cat, se han descrito casos de cataratas bilaterales, simétricas y de inicio temprano, clasificadas como presuntamente hereditarias en estudios clínicos retrospectivos (Guyonnet et al., 2019; Bott & Chahory, 2022). Además, revisiones previas ya habían señalado su posible origen genético en estas razas (Glaze, 2005). Aunque en la mayoría de los estudios no se ha demostrado una sobre-representación estadística, la presentación clínica homogénea respalda la sospecha de herencia, probablemente de tipo autosómico recesivo.

El diagnóstico se basa en la exploración oftalmológica y en la exclusión de causas secundarias. El tratamiento quirúrgico es limitado, y muchos gatos mantienen visión parcial o se adaptan bien a la pérdida visual. Se recomienda evitar la reproducción de gatos afectados o con antecedentes familiares.

DISCUSION

Aunque el trabajo se ha estructurado por sistemas corporales y se ha abordado un número limitado de enfermedades, en la discusión se ha optado por un enfoque centrado en las razas, en línea con el objetivo de analizar cómo la genética racial influye en la aparición de patologías. Durante el desarrollo del trabajo, se comprobó que muchos sistemas cuentan con abundante bibliografía y enfermedades bien documentadas (Anexo I), sin embargo, para asegurar un análisis manejable y profundo, se seleccionaron solo las patologías más representativas de cada sistema, dejando fuera otras igualmente relevantes.

Por ello, esta sección reorganiza los resultados desde una perspectiva centrada en las razas, lo que permite recuperar una visión más general, conectar enfermedades con perfiles genéticos concretos y detectar patrones comunes relevantes para la práctica clínica y la cría responsable.

Así, retomando de nuevo las razas del principio de esta memoria en las que se iba a profundizar, se destacan ahora sus hallazgos patológicos más relevantes:

Siamés: Raza fundadora con múltiples patologías asociadas. Destaca por su predisposición al asma felino, participación en casos de FOPS, y mutaciones compartidas con el Abisinio en *CEP290* (APR) y *ARSB* (MPS VI). Es un ejemplo claro de cómo las razas antiguas pueden actuar como difusoras de mutaciones a otras líneas orientales.

Persa: Una de las razas con mayor peso de la carga genética en la patología. Afectada por PKD, BOAS, displasia de cadera, luxación patelar, cataratas hereditarias y alfa-manosidosis, muchas ligadas a su morfología braquicéfala. Representa el impacto directo de la selección estética sobre la salud felina.

Burmés: Es la raza más representada en las patologías, varias de alta gravedad y base genética sólida: diabetes tipo 2, poliomiotía hipokalémica, displasia frontonasal (deleción en *ALX1*) y alta representación en casos de FOPS. Refleja los efectos de la consanguinidad y la selección cerrada.

Himalayo: Comparte la mayoría de las patologías del gato Persa, del que deriva directamente. Presenta alta prevalencia de PKD, luxación patelar, BOAS y posible implicación en FOPS. Su perfil genético exige aplicar las mismas estrategias de prevención que en su raza de origen.

Birmano: Asociado a diabetes tipo 2, PIF y mucopolisacaridosis VI. Comparte mutaciones con otras razas orientales. Aunque algunas enfermedades no cuentan con test genético, los estudios genómicos indican una elevada susceptibilidad.

Abisinio: Raza antigua con varias enfermedades hereditarias bien documentadas. Afectado por amiloidosis renal, deficiencia de piruvato quinasa, APR (junto al Siamés) y MPS VI. Su antigüedad sugiere un papel clave en la transmisión de mutaciones entre razas.

Maine Coon: Muy estudiado por su fuerte asociación con HCM. También presenta displasia de cadera y es la única raza con casos documentados de atrofia muscular espinal. Aunque cuenta con herramientas diagnósticas, persisten retos en cribado sistemático y control reproductivo.

Ragdoll: Comparte con el Maine Coon la predisposición a HCM. También se han descrito PKD, cataratas hereditarias y mutación D520N. Su creciente popularidad justifica reforzar la vigilancia genética para evitar la expansión de enfermedades recesivas.

British Shorthair: Perfil mixto con patologías como HCM, PKD, luxación patelar, cataratas y posibles vínculos con PIF. Algunas enfermedades tienen base genética clara, otras aún no. Representa un caso de riesgo moderado que requiere estudios adicionales y medidas preventivas.

CONCLUSIONES

1. Este trabajo demuestra que el tipo de raza en gato, influye directamente en la aparición de enfermedades hereditarias, muchas de ellas con base genética bien definida. Al analizar diez razas representativas, se han identificado patologías frecuentes como la cardiomiopatía hipertrófica, la enfermedad renal poliquística o diversas miopatías congénitas, algunas con mutaciones conocidas y otras aún poco caracterizadas.
2. Se han detectado desequilibrios en la bibliografía entre sistemas corporales y razas, lo que condiciona el análisis global. Aun así, el enfoque seguido ha permitido destacar los riesgos principales de cada raza y reflexionar sobre la relación entre genética, salud y cría.
3. Se ha observado que las razas con mayor consanguinidad o seleccionadas por criterios estéticos tienden a acumular más patologías hereditarias, como ocurre con el Persa o, de forma especialmente significativa, con el Burmés, cuya elevada consanguinidad y cría selectiva muy cerrada podrían explicar su presencia destacada en múltiples patologías hereditarias, algunas de ellas de especial gravedad.
4. Las razas braquicéfalas, como el gato Persa y el Himalayo, presentan múltiples enfermedades respiratorias, oftalmológicas y musculoesqueléticas asociadas a su morfología extrema.
5. El uso sistemático de herramientas diagnósticas en los programas de cría sigue siendo muy limitado. La falta de regulación específica y la escasa concienciación por parte de muchos criadores son factores clave que impiden su aplicación generalizada. Además, algunas de estas pruebas requieren equipamiento avanzado o formación especializada, lo que puede dificultar su acceso en clínicas veterinarias convencionales.
6. La tenencia de animales de raza conlleva responsabilidades específicas por parte de los propietarios, que no siempre son conscientes de los cuidados adicionales que algunas razas requieren. Una información adecuada desde el momento de la adquisición es esencial para promover una tenencia responsable y evitar consecuencias como el abandono o el manejo inadecuado.
7. Debería de ser responsabilidad del criador garantizar que los animales reproductores sean evaluados adecuadamente, independientemente de las barreras logísticas o técnicas.

Por todo ello, se concluye que es fundamental replantear el modelo actual de cría selectiva, fomentando una práctica responsable basada en la salud y el bienestar animal, y no en criterios estéticos. Esta estrategia debe apoyarse en el uso de herramientas genéticas, diagnósticas y programas de control reproductivo, con el fin de prevenir la aparición de enfermedades hereditarias y proteger la diversidad genética de las razas felinas. Reformar los criterios de selección y fortalecer la regulación sobre la cría de animales de compañía son pasos necesarios

para avanzar hacia un modelo más ético y sostenible, que priorice la salud por encima de la apariencia y reduzca el sufrimiento animal derivado de decisiones reproductivas humanas.

CONCLUSIONS

1. This study demonstrates that breed type in cats directly influences the occurrence of hereditary diseases, many of which have a well-defined genetic basis. By analyzing ten representative breeds, frequent pathologies such as hypertrophic cardiomyopathy, polycystic kidney disease, and various congenital myopathies have been identified—some associated with known mutations and others still poorly characterized.
2. Imbalances in the literature between body systems and breeds have been detected, which limits a fully comprehensive analysis. Nevertheless, the approach adopted has made it possible to highlight the main risks associated with each breed and to reflect on the relationship between genetics, health, and breeding.
3. Breeds with higher inbreeding coefficients or those selected based on aesthetic criteria tend to accumulate more hereditary conditions, as is the case with the Persian cat or, more notably, the Burmese. The high inbreeding levels and extremely closed selective breeding practices of the latter may explain its notable presence in several severe hereditary diseases
4. Brachycephalic breeds, such as the Persian and the Himalayan, exhibit multiple respiratory, ophthalmological, and musculoskeletal disorders linked to their extreme morphology.
5. The systematic use of diagnostic tools in breeding programs remains very limited. The lack of specific regulation and the low awareness among many breeders are key factors preventing their widespread implementation. Furthermore, some of these tests require advanced equipment or specialized training, which may limit their availability in conventional veterinary practices.
6. Owning a purebred animal entails specific responsibilities on the part of the owners, who are not always aware of the additional care requirements certain breeds may demand. Providing appropriate information from the time of acquisition is essential to encourage responsible ownership and prevent consequences such as abandonment or improper management.
7. It should be the breeder's responsibility to ensure that breeding animals are properly evaluated, regardless of logistical or technical barriers.

For all these reasons, it is concluded that the current model of selective breeding must be reconsidered, promoting a responsible approach based on animal health and welfare, rather than aesthetic criteria. This strategy should rely on the use of genetic tools, diagnostics, and

reproductive control programs in order to prevent hereditary diseases and safeguard the genetic diversity of feline breeds. Reforming selection criteria and strengthening regulation regarding the breeding of companion animals are necessary steps towards a more ethical and sustainable model—one that prioritizes health over appearance and reduces animal suffering caused by human reproductive decisions.

BIBLIOGRAFIA

1. Adamama-Moraitou, K., Patsikas, M., & Koutinas, A. (2003). Feline lower airway disease: A retrospective study of 22 naturally occurring cases from Greece. *Journal Of Feline Medicine And Surgery*, 6(4), 227-233. <https://doi.org/10.1016/j.jfms.2003.09.004>
2. Alhaddad, H., Gandolfi, B., Grahn, R. A., Rah, H., Peterson, C. B., Maggs, D. J., Good, K. L., Pedersen, N. C., & Lyons, L. A. (2014). Genome-wide association and linkage analyses localize a progressive retinal atrophy locus in Persian cats. *Mammalian Genome*, 25(7-8), 354-362. <https://doi.org/10.1007/s00335-014-9517-z>
3. Balmer, L., O'Leary, C. A., Menotti-Raymond, M., David, V., O'Brien, S., Penglis, B., Hendrickson, S., Reeves-Johnson, M., Gottlieb, S., Fleeman, L., Vankan, D., Rand, J., & Morahan, G. (2020). Mapping of Diabetes Susceptibility Loci in a Domestic Cat Breed with an Unusually High Incidence of Diabetes Mellitus. *Genes*, 11(11), 1369. <https://doi.org/10.3390/genes11111369>
4. Barrs, V., Giger, U., Wilson, B., Chan, C., Lingard, A., Tran, L., Seng, A., Canfield, P., & Beatty, J. (2009). Erythrocytic pyruvate kinase deficiency and AB blood types in Australian Abyssinian and Somali cats. *Australian Veterinary Journal*, 87(1-2), 39-44. <https://doi.org/10.1111/j.1751-0813.2008.00381.x>
5. Barrs, V., Gunew, M., Foster, S., Beatty, J., & Malik, R. (2001). Prevalence of autosomal dominant polycystic kidney disease in Persian cats and related-breeds in Sydney and Brisbane. *Australian Veterinary Journal*, 79(4), 257-259. <https://doi.org/10.1111/j.1751-0813.2001.tb11977.x>
6. Barthez, P., Rivier, P., & Begon, D. (2003). Prevalence of polycystic kidney disease in Persian and Persian related cats in France. *Journal Of Feline Medicine And Surgery*, 5(6), 345-347. [https://doi.org/10.1016/s1098-612x\(03\)00052-4](https://doi.org/10.1016/s1098-612x(03)00052-4)
7. Beecy, S. J., Gross, A. L., Maguire, A. S., Hoffman, L. M. K., Diffie, E. B., Cuddon, P., Kell, P., Jiang, X., Gray-Edwards, H. L., & Martin, D. R. (2024). Clinical and biochemical abnormalities in a feline model of GM2 activator deficiency. *Molecular Genetics And Metabolism*, 144(1), 108615. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2024.108615>
8. Berns, C. N., Schmiedt, C. W., Dickerson, V. M., & Murphy, S. M. (2020). Single pedicle advancement flap for treatment of feline stenotic nares: technique and results in five cases. *Journal Of Feline Medicine And Surgery*, 22(12), 1238-1242. <https://doi.org/10.1177/1098612x20910539>
9. Bilgen, N., Türkmen, M. B., Kul, B. Ç., Isparta, S., Şen, Y., Akkurt, M. Y., Çıldır, Ö. Ş., & Bars, Z. (2020). Prevalence of PKD1 gene mutation in cats in Turkey and pathogenesis of feline polycystic kidney disease. *Journal Of Veterinary Diagnostic Investigation*, 32(4), 549-555. <https://doi.org/10.1177/1040638720935433>
10. BOE-A-2023-7936 Ley 7/2023, de 28 de marzo, de protección de los derechos y el bienestar de los animales. (2023, 28 marzo). <https://www.boe.es/eli/es/l/2023/03/28/7>
11. Boeykens, F., Abitbol, M., Anderson, H., Dargar, T., Ferrari, P., Fox, P. R., Hayward, J. J., Häggström, J., Davison, S., Kittleson, M. D., Van Steenbeek, F., Ljungvall, I., Lyons, L. A., Longeri, M., Ohlsson, Å., Peelman, L., De Citres, C. D., Smets, P., Turba, M. E., & Broeckx, B. J. G. (2024). Classification of feline hypertrophic cardiomyopathy-associated gene variants according to the American College of Medical Genetics and Genomics guidelines. *Frontiers In Veterinary Science*, 11. <https://doi.org/10.3389/fvets.2024.1327081>
12. Bott, M. M., & Chahory, S. (2022). Epidemiology and clinical presentation of feline presumed hereditary or breed-related ocular diseases in France: retrospective study of 129 cats. *Journal Of Feline Medicine And Surgery*, 24(12), 1274-1282. <https://doi.org/10.1177/1098612x221080598>
13. Bourguet, A., Chaudieu, G., Briatta, A., Guyonnet, A., Abitbol, M., & Chahory, S. (2017). Cataracts in a population of Bengal cats in France. *Veterinary Ophthalmology*, 21(1), 10-18. <https://doi.org/10.1111/vop.12470>
14. Bradbury, A. M., Gurda, B. L., Casal, M. L., Ponder, K. P., Vite, C. H., & Haskins, M. E. (2015). A Review of Gene Therapy in Canine and Feline Models of Lysosomal Storage Disorders. *Human Gene Therapy Clinical Development*, 26(1), 27-37. <https://doi.org/10.1089/humc.2015.002>
15. Bradbury, A. M., Gurda, B. L., Casal, M. L., Ponder, K. P., Vite, C. H., & Haskins, M. E. (2015). A Review of Gene Therapy in Canine and Feline Models of Lysosomal Storage Disorders. *Human Gene Therapy Clinical Development*, 26(1), 27-37. <https://doi.org/10.1089/humc.2015.002>

16. Bradbury, A. M., Morrison, N. E., Hwang, M., Cox, N. R., Baker, H. J., & Martin, D. R. (2009). Neurodegenerative lysosomal storage disease in European Burmese cats with hexosaminidase β -subunit deficiency. *Molecular Genetics And Metabolism*, 97(1), 53-59.
<https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2009.01.003>
17. Bravaccini, B., Buffagni, V., Negro, L., Bertolini, G., Burbaité, E., & Menchetti, M. (2022). Mucopolysaccharidosis VI in a European Shorthair cat: Neurological presentation, computed tomography findings and genetic investigation. *Acta Veterinaria Hungarica*, 70(3), 201-206.
<https://doi.org/10.1556/004.2022.00024>
18. Bubenikova, J., Vychodilova, L., Stejskalova, K., Futas, J., Oppelt, J., Cerna, P., Plasil, M., & Horin, P. (2021). The Population Diversity of Candidate Genes for Resistance/Susceptibility to Coronavirus Infection in Domestic Cats: An Inter-Breed Comparison. *Pathogens*, 10(6), 778.
<https://doi.org/10.3390/pathogens10060778>
19. Carrero, J. A. J. (2024). La ley 7/2023, de 28 de marzo, de protección de los derechos y el bienestar de los animales: análisis y carencias. *Revista de Derecho de la UNED (RDUNED)*, 32, 207-230.
<https://doi.org/10.5944/rduned.32.2023.39908>
20. Černá, P., Timmermans, J., Komenda, D., Nývltová, I., & Proks, P. (2021). The Prevalence of Feline Hip Dysplasia, Patellar Luxation and Lumbar Sacral Transitional Vertebrae in Pedigree Cats in The Czech Republic. *Animals*, 11(9), 2482. <https://doi.org/10.3390/ani11092482>
21. Chetboul, V., Petit, A., Gouni, V., Treliou-Sechi, E., Misbach, C., Balouka, D., Sampedrano, C. C., Pouchelon, J., Tissier, R., & Abitbol, M. (2012). Prospective echocardiographic and tissue Doppler screening of a large Sphynx cat population: Reference ranges, heart disease prevalence and genetic aspects. *Journal Of Veterinary Cardiology*, 14(4), 497-509. <https://doi.org/10.1016/j.jvc.2012.08.001>
22. Chong, A., Joshua, J., Raheb, S., Pires, A., Colpitts, M., Caswell, J. L., & Fonfara, S. (2024). Evaluation of potential novel biomarkers for feline hypertrophic cardiomyopathy. *Research In Veterinary Science*, 180, 105430. <https://doi.org/10.1016/j.rvsc.2024.105430>
23. Crawley, A., Muntz, F., Haskins, M., Jones, B., & Hopwood, J. (2003). Prevalence of Mucopolysaccharidosis Type VI Mutations in Siamese Cats. *Journal Of Veterinary Internal Medicine*, 17(4), 495-498.
<https://doi.org/10.1111/j.1939-1676.2003.tb02470.x>
24. Demeekul, K., Sukumolanan, P., & Petchdee, S. (2024). Evaluation of galectin-3 and titin in cats with a sarcomeric gene mutation associated with echocardiography. *Veterinary World*, 2407-2416.
<https://doi.org/10.14202/vetworld.2024.2407-2416>
25. Driscoll, C. A., Menotti-Raymond, M., Roca, A. L., Hupe, K., Johnson, W. E., Geffen, E., Harley, E. H., Delibes, M., Pontier, D., Kitchener, A. C., Yamaguchi, N., O'Brien, S. J., & Macdonald, D. W. (2007). The Near Eastern Origin of Cat Domestication. *Science*, 317(5837), 519-523.
<https://doi.org/10.1126/science.1139518>
26. Dupré, G., & Heidenreich, D. (2016). Brachycephalic syndrome. *Veterinary Clinics Of North America Small Animal Practice*, 46(4), 691-707. <https://doi.org/10.1016/j.cvsm.2016.02.002>
27. Düzung, O. (2005). A Retrospective Study: Evaluation of Patellar Luxation Cases in Cats. *DergiPark (Istanbul University)*. <https://dergipark.org.tr/tr/pub/tbtkveterinary/issue/12545/151365>
28. Erteit, K., & Dörner, J. (2024). Successful treatment of a Himalayan cat with feline orofacial pain syndrome. *Veterinary Record Case Reports*, 12(4). <https://doi.org/10.1002/vrc2.949>
29. Esders, S. L., Hülskötter, K., Schreiner, T., Wohlsein, P., Schmitz, J., Bräsen, J. H., & Distl, O. (2023). Single Nucleotide Polymorphisms Associated with AA-Amyloidosis in Siamese and Oriental Shorthair Cats. *Genes*, 14(12), 2126. <https://doi.org/10.3390/genes14122126>
30. Fleeman, L., & Gostelow, R. (2020). Updates in Feline Diabetes Mellitus and Hypersomatotropism. *Veterinary Clinics Of North America Small Animal Practice*, 50(5), 1085-1105.
<https://doi.org/10.1016/j.cvsm.2020.06.005>
31. Fuentes, V. L., Abbott, J., Chetboul, V., Côté, E., Fox, P. R., Häggström, J., Kittleson, M. D., Schober, K., & Stern, J. A. (2020). ACVIM consensus statement guidelines for the classification, diagnosis, and management of cardiomyopathies in cats. *Journal Of Veterinary Internal Medicine*, 34(3), 1062-1077.
<https://doi.org/10.1111/jvim.15745>

32. Fujiwara-Igarashi, A., Ohshima, T., Kojima, R., Fujita, M., & Nakazawa, Y. (2024). Retrospective study of 540 cats with respiratory diseases in Japan (2003–2020). *Veterinary Medicine And Science*, 10(3). <https://doi.org/10.1002/vms3.1456>
33. Fyfe, J. C., Menotti-Raymond, M., David, V. A., Brichta, L., Schäffer, A. A., Agarwala, R., Murphy, W. J., Wedemeyer, W. J., Gregory, B. L., Buzzell, B. G., Drummond, M. C., Wirth, B., & O'Brien, S. J. (2006). An ~140-kb deletion associated with feline spinal muscular atrophy implies an essential LIX1 function for motor neuron survival. *Genome Research*, 16(9), 1084-1090. <https://doi.org/10.1101/gr.5268806>
34. Gandolfi, B., & Alhaddad, H. (2015). Investigation of inherited diseases in cats. *Journal Of Feline Medicine And Surgery*, 17(5), 405-415. <https://doi.org/10.1177/1098612x15581133>
35. Genova, F., Nonnis, S., Maffioli, E., Tedeschi, G., Strillacci, M. G., Carisetti, M., Sironi, G., Cupaioli, F. A., Di Nanni, N., Mezzelani, A., Mosca, E., Helps, C. R., Leegwater, P. A. J., Dorso, L., Buckley, R. M., Aberdein, D., Alves, P. C., Andersson, A. O., Barsh, G. S., . . . Longeri, M. (2021). Multi-omic analyses in Abyssinian cats with primary renal amyloid deposits. *Scientific Reports*, 11(1). <https://doi.org/10.1038/s41598-021-87168-0>
36. Ghavihelm, A. M., Jamshidi, S., Tamai, I. A., & Zangisheh, M. (2022). Molecular detection of polycystic kidney disease in Persian and Persian-related breeds in Iran. *Journal Of Feline Medicine And Surgery Open Reports*, 8(1). <https://doi.org/10.1177/20551169211070991>
37. Ginn, J. A., Kumar, M., McKiernan, B. C., & Powers, B. E. (2008). Nasopharyngeal Turbinates in Brachycephalic Dogs and Cats. *Journal of The American Animal Hospital Association*, 44(5), 243-249. <https://doi.org/10.5326/0440243>
38. Glaze, M. B. (2005). Congenital and Hereditary Ocular Abnormalities in Cats. *Clinical Techniques In Small Animal Practice*, 20(2), 74-82. <https://doi.org/10.1053/j.ctsap.2004.12.011>
39. Gleason, H. E. (2020, 10 diciembre). *Defining feline brachycephaly and benefits of ala vestibuloplasty in the brachycephalic cat*. <http://hdl.handle.net/2142/109537>
40. Gleason, H. E., Phillips, H., & McCoy, A. M. (2022). Influence of feline brachycephaly on respiratory, gastrointestinal, sleep, and activity abnormalities. *Veterinary Surgery*, 52(3), 435-445. <https://doi.org/10.1111/vsu.13931>
41. Golovko, L., Lyons, L. A., Liu, H., Sørensen, A., Wehnert, S., & Pedersen, N. C. (2013). Genetic susceptibility to feline infectious peritonitis in Birman cats. *Virus Research*, 175(1), 58-63. <https://doi.org/10.1016/j.virusres.2013.04.006>
42. Gough, A., Thomas, A., & O'Neill, D. (2018). *Breed Predispositions to Disease in Dogs and Cats*. <https://doi.org/10.1002/9781119225584>
43. Grahn, R. A., Grahn, J. C., Penedo, M. C., Helps, C. R., & Lyons, L. A. (2012). Erythrocyte Pyruvate Kinase Deficiency mutation identified in multiple breeds of domestic cats. *BMC Veterinary Research*, 8(1), 207. <https://doi.org/10.1186/1746-6148-8-207>
44. Grzeczka, A., Graczyk, S., Pasławski, R., & Pasławska, U. (2024). Genetic Basis of Hypertrophic Cardiomyopathy in Cats. *Current Issues In Molecular Biology*, 46(8), 8752-8766. <https://doi.org/10.3390/cimb46080517>
45. Guerra, J. M., Cardoso, N. C., Daniel, A. G. T., Onuchic, L. F., & Cogliati, B. (2020). Prevalence of autosomal dominant polycystic kidney disease in Persian and Persian-related cats in Brazil. *Brazilian Journal Of Biology*, 81(2), 392-397. <https://doi.org/10.1590/1519-6984.227131>
46. Guyonnet, A., Donzel, E., Bourguet, A., & Chahory, S. (2018). Epidemiology and clinical presentation of feline cataracts in france: A retrospective study of 268 cases. *Veterinary Ophthalmology*, 22(2), 116-124. <https://doi.org/10.1111/vop.12567>
47. Hogan, D. F., & Brainard, B. M. (2015). Cardiogenic embolism in the cat. *Journal Of Veterinary Cardiology*, 17, S202-S214. <https://doi.org/10.1016/j.jvc.2015.10.006>
48. Hunter, J. E., Molony, C. M., Bagel, J. H., O'Donnell, P., Vite, C. H., Chawla, S., Poptani, H., & Wolfe, J. H. (2024). Widespread correction of brain pathology in feline alpha-mannosidosis by dose escalation of intracisternal AAV vector injection. *Molecular Therapy — Methods & Clinical Development*, 32(2), 101272. <https://doi.org/10.1016/j.omtm.2024.101272>
49. Iannaccone, S. T. (2005). Feline spinal muscular atrophy. *Pediatric Research*, 57(3), 322-323. <https://doi.org/10.1203/01.pdr.0000153671.11277.83>

50. Janus-Ziółkowska, I., Bubak, J., Ciaputa, R., Kandefer-Gola, M., & Noszczyk-Nowak, A. (2025). The Pathological and Histopathological Findings in Cats with Clinically Recognised Hypertrophic Cardiomyopathy Are Related to the Severity of Clinical Signs and Disease Duration. *Animals*, 15(5), 703. <https://doi.org/10.3390/ani15050703>
51. Jezierski, T., Camerlink, I., Peden, R. S. E., Chou, J., Sztandarski, P., & Marchewka, J. (2021). Cat owners' perception on having a pet cat during the COVID-19 pandemic. *PLoS ONE*, 16(10), e0257671. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0257671>
52. Kedward-Dixon, H., Barker, E. N., Tasker, S., Kipar, A., & Helps, C. R. (2019). Evaluation of polymorphisms in inflammatory mediator and cellular adhesion genes as risk factors for feline infectious peritonitis. *Journal Of Feline Medicine And Surgery*, 22(6), 564-570. <https://doi.org/10.1177/1098612x19865637>
53. Kittleson, M. D., & Côté, E. (2021a). The Feline Cardiomyopathies: 2. Hypertrophic cardiomyopathy. *Journal Of Feline Medicine And Surgery*, 23(11), 1028-1051. <https://doi.org/10.1177/1098612x211020162>
54. Kittleson, M. D., & Côté, E. (2021b). The Feline Cardiomyopathies: 3. Cardiomyopathies other than HCM. *Journal Of Feline Medicine And Surgery*, 23(11), 1053-1067. <https://doi.org/10.1177/1098612x211030218>
55. Korobova, V., & Kruglova, Y. (2024). Influence of Clinical Aspects and Genetic Factors on Feline HCM Severity and Development. *Veterinary Sciences*, 11(5), 214. <https://doi.org/10.3390/vetsci11050214>
56. Kushida, K., Giger, U., Tsutsui, T., Inaba, M., Konno, Y., Hayashi, K., Noguchi, K., Yabuki, A., Mizukami, K., Kohyama, M., Endo, Y., & Yamato, O. (2015). Real-time PCR genotyping assay for feline erythrocyte pyruvate kinase deficiency and mutant allele frequency in purebred cats in Japan. *Journal Of Veterinary Medical Science*, 77(6), 743-746. <https://doi.org/10.1292/jvms.14-0600>
57. L'Eplattenier, H., & Montavon, P. (2002). Patellar luxation in dogs and cats: Pathogenesis and diagnosis. *Compendium*, 24(3), 234-240.
58. Lederer, R., Rand, J., Jonsson, N., Hughes, I., & Morton, J. (2007). Frequency of feline diabetes mellitus and breed predisposition in domestic cats in Australia. *The Veterinary Journal*, 179(2), 254-258. <https://doi.org/10.1016/j.tvjl.2007.09.019>
59. Lenffer, J. (2005). OMIA (Online Mendelian Inheritance in Animals): an enhanced platform and integration into the Entrez search interface at NCBI. *Nucleic Acids Research*, 34(90001), D599-D601. <https://doi.org/10.1093/nar/gkj152>
60. Leroy, G. (2011). Genetic diversity, inbreeding and breeding practices in dogs: Results from pedigree analyses. *The Veterinary Journal*, 189(2), 177-182. <https://doi.org/10.1016/j.tvjl.2011.06.016>
61. Loder, R. T., & Todhunter, R. J. (2017). Demographics of hip dysplasia in the Maine Coon cat. *Journal Of Feline Medicine And Surgery*, 20(4), 302-307. <https://doi.org/10.1177/1098612x17705554>
62. Low, M., Eksell, P., Höglström, K., Olsson, U., Audell, L., & Ohlsson, Å. (2019). Demography, heritability and genetic correlation of feline hip dysplasia and response to selection in a health screening programme. *Scientific Reports*, 9(1). <https://doi.org/10.1038/s41598-019-53904-w>
63. Lyons, L. A., Erdman, C. A., Grahn, R. A., Hamilton, M. J., Carter, M. J., Helps, C. R., Alhaddad, H., & Gandolfi, B. (2015). Aristaless-Like Homeobox protein 1 (ALX1) variant associated with craniofacial structure and frontonasal dysplasia in Burmese cats. *Developmental Biology*, 409(2), 451-458. <https://doi.org/10.1016/j.ydbio.2015.11.015>
64. Lyons, L. A., Grahn, R. A., Genova, F., Beccaglia, M., Hopwood, J. J., & Longeri, M. (2016). Mucopolysaccharidosis VI in cats – clarification regarding genetic testing. *BMC Veterinary Research*, 12(1). <https://doi.org/10.1186/s12917-016-0764-y>
65. Martin, D. R., Cox, N. R., Morrison, N. E., Kennamer, D. M., Peck, S. L., Dodson, A. N., Gentry, A. S., Griffin, B., Rolsma, M. D., & Baker, H. J. (2005). Mutation of the GM2 activator protein in a feline model of GM2 gangliosidosis. *Acta Neuropathologica*, 110(5), 443-450. <https://doi.org/10.1007/s00401-005-1040-6>
66. Martin, D. R., Krum, B. K., Varadarajan, G., Hathcock, T. L., Smith, B. F., & Baker, H. J. (2004). An inversion of 25 base pairs causes feline G M2 gangliosidosis variant 0. *Experimental Neurology*, 187(1), 30-37. <https://doi.org/10.1016/j.expneurol.2004.01.008>
67. Matsumoto, Y., Ruamrungsri, N., Arahori, M., Ukawa, H., Ohashi, K., Lyons, L. A., & Ishihara, G. (2020). Genetic relationships and inbreeding levels among geographically distant populations of *Felis catus* from Japan and the United States. *Genomics*, 113(1), 104-110. <https://doi.org/10.1016/j.ygeno.2020.11.018>

68. Menotti-Raymond, M., David, V., Pflueger, S., Roelke, M., Kehler, J., O'Brien, S., & Narfström, K. (2009). Widespread retinal degenerative disease mutation (rdAc) discovered among a large number of popular cat breeds. *The Veterinary Journal*, 186(1), 32-38. <https://doi.org/10.1016/j.tvjl.2009.08.010>
69. Meola, S. D. (2013). Brachycephalic airway syndrome. *Topics In Companion Animal Medicine*, 28(3), 91-96. <https://doi.org/10.1053/j.tcam.2013.06.004>
70. Meurs, K. M., Norgard, M. M., Ederer, M. M., Hendrix, K. P., & Kittleson, M. D. (2007). A substitution mutation in the myosin binding protein C gene in Ragdoll hypertrophic cardiomyopathy. *Genomics*, 90(2), 261-264. <https://doi.org/10.1016/j.ygeno.2007.04.007>
71. Meurs, K. M., Sanchez, X., David, R. M., Bowles, N. E., Towbin, J. A., Reiser, P. J., Kittleson, J. A., Munro, M. J., Dryburgh, K., MacDonald, K. A., & Kittleson, M. D. (2005). A cardiac myosin binding protein C mutation in the Maine Coon cat with familial hypertrophic cardiomyopathy. *Human Molecular Genetics*, 14(23), 3587-3593. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddi386>
72. Michel-Regalado, N. G., Ayala-Valdovinos, M. A., Galindo-García, J., Duifhuis-Rivera, T., & Virgen-Méndez, A. (2022). Prevalence of polycystic kidney disease in Persian and Persian-related cats in western Mexico. *Journal Of Feline Medicine And Surgery*, 24(12), 1305-1308. <https://doi.org/10.1177/1098612x221114043>
73. Mills, J., Jaworski, J., & Hargittai, T. (2024). Treatment of patellar luxation with polyethylene sulcal ridge prostheses in 44 feline stifles: a retrospective study. *Journal Of Feline Medicine And Surgery*, 26(12). <https://doi.org/10.1177/1098612x241281456>
74. Montague, M. J., Li, G., Gandolfi, B., Khan, R., Aken, B. L., Searle, S. M. J., Minx, P., Hillier, L. W., Koboldt, D. C., Davis, B. W., Driscoll, C. A., Barr, C. S., Blackistone, K., Quilez, J., Lorente-Galdos, B., Marques-Bonet, T., Alkan, C., Thomas, G. W. C., Hahn, M. W., . . . Warren, W. C. (2014). Comparative analysis of the domestic cat genome reveals genetic signatures underlying feline biology and domestication. *Proceedings Of The National Academy Of Sciences*, 111(48), 17230-17235. <https://doi.org/10.1073/pnas.1410083111>
75. Morel, E., Malineau, L., Venet, C., Gaillard, V., & Péron, F. (2024). Prioritization of Appearance over Health and Temperament Is Detrimental to the Welfare of Purebred Dogs and Cats. *Animals*, 14(7), 1003. <https://doi.org/10.3390/ani14071003>
76. Mowat, F. M., Iwabe, S., Aguirre, G. D., & Petersen-Jones, S. M. (2024). Consensus guidelines for nomenclature of companion animal inherited retinal disorders. *Veterinary Ophthalmology*. <https://doi.org/10.1111/vop.13185>
77. Mozhdehi, N. R., Sedigh, H. S., & Mehrjerdi, H. K. (2023). Surgical correction of stenotic nares using a single pedicle advancement flap technique in three brachycephalic cats. *Veterinary Medicine And Science*, 9(6), 2410-2413. <https://doi.org/10.1002/vms3.1309>
78. Nowacka-Woszuk, J., Sobczak, M., Sawicz, Z., Wiench, M., Nowaczyk-Rzeszotalska, H., Kolodziej, M., & Switonski, M. (2024). First report on the presence of a common pathogenic variant in the PKD1 gene, causing polycystic kidney disease, in a series of related Sphynx cats. *Topics In Companion Animal Medicine*, 63, 100928. <https://doi.org/10.1016/j.tcam.2024.100928>
79. Nygren, K., Jalomäki, S., Karlstam, L., & Narfström, K. (2018). Hereditary cataracts in Russian Blue cats. *Journal Of Feline Medicine And Surgery*, 20(12), 1105-1109. <https://doi.org/10.1177/1098612x17752197>
80. O'Brien, S. J., & Johnson, W. E. (2005). BIG CAT GENOMICS. Annual Review Of Genomics And Human Genetics, 6(1), 407-429. <https://doi.org/10.1146/annurev.genom.6.080604.162151>
81. O'Brien, S. J., Johnson, W., Driscoll, C., Pontius, J., Pecon-Slattery, J., & Menotti-Raymond, M. (2008). State of cat genomics. *Trends In Genetics*, 24(6), 268-279. <https://doi.org/10.1016/j.tig.2008.03.004>
82. O'Brien, S. J., Menotti-Raymond, M., Murphy, W. J., & Yuhki, N. (2002). The Feline Genome Project. *Annual Review Of Genetics*, 36(1), 657-686. <https://doi.org/10.1146/annurev.genet.36.060602.145553>
83. O'Neill, D., Gostelow, R., Orme, C., Church, D., Niessen, S., Verheyen, K., & Brodbelt, D. (2016). Epidemiology of Diabetes Mellitus among 193,435 Cats Attending Primary-Care Veterinary Practices in England. *Journal Of Veterinary Internal Medicine*, 30(4), 964-972. <https://doi.org/10.1111/jvim.14365>
84. Occelli, L. M., Jones, B. W., Cervantes, T. J., & Petersen-Jones, S. M. (2023). Metabolic changes and retinal remodeling in Heterozygous CRX mutant cats (CRX). *Experimental Eye Research*, 235, 109630. <https://doi.org/10.1016/j.exer.2023.109630>

85. Öhlund, M., Fall, T., Holst, B. S., Hansson-Hamlin, H., Bonnett, B., & Egenvall, A. (2015). Incidence of Diabetes Mellitus in Insured Swedish Cats in Relation to Age, Breed and Sex. *Journal Of Veterinary Internal Medicine*, 29(5), 1342-1347. <https://doi.org/10.1111/jvim.13584>
86. Öhlund, M., Müllner, E., Moazzami, A., Hermansson, U., Pettersson, A., Anderson, F., Häggström, J., Hansson-Hamlin, H., & Holst, B. S. (2021). Differences in metabolic profiles between the Burmese, the Maine Coon and the Birman cat—Three breeds with varying risk for diabetes mellitus. *PLoS ONE*, 16(4), e0249322. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0249322>
87. Palizzotto, C., Ferri, F., Callegari, C., Rossi, F., Manfredi, M., Carcangiu, L., Gerardi, G., Ferro, S., Cavicchioli, L., Müller, E., Weiss, M., Vogt, A., Lavatelli, F., Ricagno, S., Hurley, K., & Zini, E. (2023). Renal amyloid-A amyloidosis in cats: Characterization of proteinuria and biomarker discovery, and associations with kidney histology. *Journal Of Veterinary Internal Medicine*, 38(1), 205-215. <https://doi.org/10.1111/jvim.16920>
88. Paltrinieri, S., Sironi, G., Giori, L., Faverzani, S., & Longeri, M. (2015). Changes in Serum and Urine SAA Concentrations and Qualitative and Quantitative Proteinuria in Abyssinian Cats with Familial Amyloidosis: A Five-year Longitudinal Study (2009–2014). *Journal Of Veterinary Internal Medicine*, 29(2), 505-512. <https://doi.org/10.1111/jvim.12561>
89. Parkinson, N., Baumer, D., Rose-Morris, A., & Talbot, K. (2008). Candidate screening of the bovine and feline spinal muscular atrophy genes reveals no evidence for involvement in human motor neuron disorders. *Neuromuscular Disorders*, 18(5), 394-397. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2008.03.003>
90. Perry, K. (2016). Feline hip dysplasia. *Journal Of Feline Medicine And Surgery*, 18(3), 203-218. <https://doi.org/10.1177/1098612x16631227>
91. Pesteau-Somogyi, L. D., Radzai, C., & Pressler, B. M. (2005). Prevalence of feline infectious peritonitis in specific cat breeds. *Journal Of Feline Medicine And Surgery*, 8(1), 1-5. <https://doi.org/10.1016/j.jfms.2005.04.003>
92. Plitman, L., Černá, P., Farnworth, M. J., Packer, R. M., & Gunn-Moore, D. A. (2019). Motivation of Owners to Purchase Pedigree Cats, with Specific Focus on the Acquisition of Brachycephalic Cats. *Animals*, 9(7), 394. <https://doi.org/10.3390/ani9070394>
93. Pontius, J. U., Mullikin, J. C., Smith, D. R., Lindblad-Toh, K., Gnerre, S., Clamp, M., Chang, J., Stephens, R., Neelam, B., Volfovsky, N., Schäffer, A. A., Agarwala, R., Narfström, K., Murphy, W. J., Giger, U., Roca, A. L., Antunes, A., Menotti-Raymond, M., Yuhki, N., . . . O'Brien, S. J. (2007). Initial sequence and comparative analysis of the cat genome. *Genome Research*, 17(11), 1675-1689. <https://doi.org/10.1101/gr.6380007>
94. Raffle, J., Matos, J. N., Wallace, M., Wilkie, L., Piercy, R. J., Elliott, P., Connolly, D. J., Fuentes, V. L., & Psifidi, A. (2025). Identification of novel genetic variants associated with feline cardiomyopathy using targeted next-generation sequencing. *Scientific Reports*, 15(1). <https://doi.org/10.1038/s41598-025-87852-5>
95. Rah, H., Maggs, D. J., Blankenship, T. N., Narfstrom, K., & Lyons, L. A. (2005). Early-Onset, Autosomal Recessive, Progressive Retinal Atrophy in Persian Cats. *Investigative Ophthalmology & Visual Science*, 46(5), 1742. <https://doi.org/10.1167/iovs.04-1019>
96. Rubio, D. (2023, 18 febrero). Países Bajos quiere prohibir las mascotas de hocico corto para evitar su sufrimiento. *Yo Animal*. <https://www.publico.es/yo-animal/paises-bajos-quiere-prohibir-las-mascotas-de-hocico-corto-para-evitar-su-sufrimiento/>
97. Rusbridge, C., Heath, S., Gunn-Moore, D. A., Knowler, S. P., Johnston, N., & McFadyen, A. K. (2010). Feline orofacial pain syndrome (FOPS): A retrospective study of 113 cases. *Journal Of Feline Medicine And Surgery*, 12(6), 498-508. <https://doi.org/10.1016/j.jfms.2010.03.005>
98. Rutherford, L., Langley-Hobbs, S. J., Whitelock, R. J., & Arthurs, G. I. (2014). Complications associated with corrective surgery for patellar luxation in 85 feline surgical cases. *Journal Of Feline Medicine And Surgery*, 17(4), 312-317. <https://doi.org/10.1177/1098612x14540650>
99. Samaha, G., Wade, C. M., Beatty, J., Lyons, L. A., Fleeman, L. M., & Haase, B. (2020). Mapping the genetic basis of diabetes mellitus in the Australian Burmese cat (*Felis catus*). *Scientific Reports*, 10(1). <https://doi.org/10.1038/s41598-020-76166-3>
100. Savage, D. E., & Russell, D. E. (1983). *Mammalian paleofaunas of the world*. https://openlibrary.org/books/OL3493847M/Mammalian_paleofaunas_of_the_world
101. Schirrer, L., Marín-García, P. J., & Llobat, L. (2021). Feline Polycystic kidney Disease: an update. *Veterinary Sciences*, 8(11), 269. <https://doi.org/10.3390/vetsci8110269>

- 102.Seo, J., Loh, Y., Connolly, D. J., Fuentes, V. L., Dutton, E., Hunt, H., & Munday, J. S. (2024). Prevalence of Hypertrophic Cardiomyopathy and ALMS1 Variant in *Sphynx* Cats in New Zealand. *Animals*, 14(18), 2629. <https://doi.org/10.3390/ani14182629>
- 103.Severud, K., & Millard, H. T. (2022). Feline orofacial pain syndrome: The gnawing sensation. *DVM360 Magazine*. <https://ce.dvm360.com/journal/CE/July2022>
- 104.Shitamori, F., Nonogaki, A., Motegi, T., Matsumoto, Y., Sakamoto, M., Tanizawa, Y., Nakamura, Y., Yonezawa, T., Momoi, Y., & Maeda, S. (2023). Large-scale epidemiological study on feline autosomal dominant polycystic kidney disease and identification of novel PKD1 gene variants. *Journal Of Feline Medicine And Surgery*, 25(7). <https://doi.org/10.1177/1098612x231185393>
- 105.Sierawska, O., & Niedzwiedzka-Rystwej, P. (2022). Adipokines as potential biomarkers for type 2 diabetes mellitus in cats. *Frontiers In Immunology*, 13. <https://doi.org/10.3389/fimmu.2022.950049>
- 106.Skelly, B. J., & Franklin, R. J. (2002). Recognition and Diagnosis of Lysosomal Storage Diseases in the Cat and Dog. *Journal Of Veterinary Internal Medicine*, 16(2), 133-141. <https://doi.org/10.1111/j.1939-1676.2002.tb02344.x>
- 107.Struck, A., Klotz, D., Hülskötter, K., Wohlsein, P., Schmitz, J., Bräsen, J., & Distl, O. (2020). Complex segregation analysis of familial amyloidosis in Oriental shorthair cats. *The Veterinary Journal*, 265, 105552. <https://doi.org/10.1016/j.tvjl.2020.105552>
- 108.Tidholm, A., Ljungvall, I., Michal, J., Häggström, J., & Höglund, K. (2015). Congenital heart defects in cats: a retrospective study of 162 cats (1996–2013). *Journal Of Veterinary Cardiology*, 17, S215-S219. <https://doi.org/10.1016/j.jvc.2014.09.004>
- 109.Trzil, J. E. (2019). Feline asthma. *Veterinary Clinics Of North America Small Animal Practice*, 50(2), 375-391. <https://doi.org/10.1016/j.cvsm.2019.10.002>
- 110.Trzil, J. E., & Reinero, C. R. (2013). Update on Feline Asthma. *Veterinary Clinics Of North America Small Animal Practice*, 44(1), 91-105. <https://doi.org/10.1016/j.cvsm.2013.08.006>
- 111.Ueno, H., Itoh, T., Nasuno, T., Konno, W., Kondo, A., Konishi, I., Inukai, H., Kokubo, D., Isaka, M., Islam, M. S., & Yamato, O. (2023). Pyruvate kinase deficiency mutant gene carriage in stray cats and rescued cats from animal hoarding in Hokkaido, Japan. *Journal Of Veterinary Medical Science*, 85(9), 972-976. <https://doi.org/10.1292/jvms.23-0091>
- 112.Volsche, S. (2021). Pet Parenting in the United States: Investigating an Evolutionary Puzzle. *Evolutionary Psychology*, 19(3). <https://doi.org/10.1177/14747049211038297>
- 113.Worthing, K. A., Wigney, D. I., Dhand, N. K., Fawcett, A., McDonagh, P., Malik, R., & Norris, J. M. (2012). Risk factors for feline infectious peritonitis in Australian cats. *Journal Of Feline Medicine And Surgery*, 14(6), 405-412. <https://doi.org/10.1177/1098612x12441875>
- 114.Yoon, S. Y., Bagel, J. H., O'Donnell, P. A., Vite, C. H., & Wolfe, J. H. (2015). Clinical Improvement of Alpha-mannosidosis Cat Following a Single Cisterna Magna Infusion of AAV1. *Molecular Therapy*, 24(1), 26-33. <https://doi.org/10.1038/mt.2015.168>
- 115.Yoon, S. Y., Hunter, J. E., Chawla, S., Clarke, D. L., Molony, C., O'Donnell, P. A., Bagel, J. H., Kumar, M., Poptani, H., Vite, C. H., & Wolfe, J. H. (2020). Global CNS correction in a large brain model of human alpha-mannosidosis by intravascular gene therapy. *Brain*, 143(7), 2058-2072. <https://doi.org/10.1093/brain/awaa161>
- 116.Young, A. E., Biller, D. S., Herrgesell, E. J., Roberts, H. R., & Lyons, L. A. (2005). Feline polycystic kidney disease is linked to the PKD1 region. *Mammalian Genome*, 16(1), 59-65. <https://doi.org/10.1007/s00335-004-2412-2>