



## ALLIANCE DES AMIS DU POMSKY

### NOTE D'INFORMATION SCIENTIFIQUE N° 2026-01

#### VARIANTE ATP7B : COPPER TOXICOSIS – ACCUMULATING

État actuel des connaissances scientifiques appliquées au Pomsky

#### À PROPOS DE L'ALLIANCE DES AMIS DU POMSKY

L'Alliance des Amis du Pomsky est une association française réunissant des propriétaires, des passionnés et des éleveurs de Pomskeys. Elle œuvre à la diffusion d'informations fiables, au suivi sanitaire, à la promotion de pratiques d'élevage responsables et à l'amélioration des connaissances relatives au Pomsky.

Dans le cadre de cette démarche, le club favorise le dialogue avec les vétérinaires, les laboratoires de génétique et les autres professionnels impliqués dans la santé et le bien-être canins.

Document préparé par

Chantal Amadiou, Déléguée régionale Occitanie, pour l'Alliance des Amis du Pomsky

Version 1.0 – Juillet 2026

Document transmis à Embark Genetics pour relecture scientifique avant diffusion. **Approved by Embark Veterinary<sup>1</sup>**

#### AVERTISSEMENT

La présente note d'information scientifique a pour objectif de présenter l'état actuel des connaissances concernant la variante génétique ATP7B, identifiée par Embark Genetics sous l'intitulé « Copper Toxicosis – Accumulating », chez le Pomsky.

Elle s'appuie sur :

- les réponses communiquées par Embark Genetics au cours d'échanges réalisés en juillet 2026 ;
- les connaissances scientifiques disponibles au moment de sa rédaction.

Les données présentées correspondent à l'état de la base de données d'Embark Genetics au moment des échanges. Comme l'a précisé Embark Genetics, ces données constituent une photographie à un instant donné et sont susceptibles d'évoluer à mesure que de nouveaux chiens sont testés et que les connaissances scientifiques progressent.

Cette note constitue un document d'information destiné aux propriétaires, éleveurs et adhérents de l'Alliance des Amis du Pomsky.

Elle n'a pas vocation à remplacer un avis vétérinaire, une consultation spécialisée ou les recommandations individuelles d'un professionnel de santé animale.

## SOMMAIRE

1. Objet de la note
2. Contexte
3. Comprendre la variante ATP7B
4. Questions adressées à Embark Genetics et réponses communiquées
5. Données communiquées par Embark Genetics
6. Analyse des informations communiquées par Embark Genetics
7. État actuel des connaissances
8. Limites des connaissances actuelles
9. Conclusion générale
10. Remerciements
11. Sources

Annexe – Réponses originales d'Embark Genetics

### **1. OBJET DE LA NOTE**

Depuis qu'Embark Genetics a intégré la variante ATP7B, identifiée sous l'intitulé « Copper Toxicosis – Accumulating », dans ses rapports de tests génétiques, de nombreux propriétaires et éleveurs de Pomskeys se sont interrogés sur la signification de la mention « Notable ».

Les principales interrogations concernent notamment les points suivants :

- Le résultat « Notable » signifie-t-il que le chien développera une maladie ?
- Que représente exactement ce résultat sur le plan génétique ?
- Combien de copies de la variante possède un chien déclaré « Notable » ?
- Cette variante doit-elle être prise en compte dans les décisions d'élevage ?
- Existe-t-il des données scientifiques spécifiques au Pomskey ?

Face à ces interrogations, l'Alliance des Amis du Pomskey a souhaité obtenir des réponses directement auprès d'Embark Genetics afin de disposer d'informations précises, fiables et conformes à l'état actuel des connaissances.

Cette démarche s'inscrit dans la volonté du club de diffuser une information objective, fondée sur les données disponibles et sur les réponses communiquées par le laboratoire ayant réalisé les analyses génétiques.

La présente note ne constitue pas une étude scientifique originale.

Elle a pour objectif de synthétiser les informations disponibles à la date de sa rédaction et de les présenter de manière claire et accessible aux propriétaires, éleveurs et adhérents de l'Alliance des Amis du Pomskey.

Conformément à la demande d'Embark Genetics, cette note lui sera transmise pour relecture scientifique avant toute diffusion publique.

### **2. CONTEXTE**

La Copper Toxicosis, c'est-à-dire une hépatopathie liée à une accumulation excessive de cuivre, est une affection caractérisée par une accumulation anormale de cuivre dans le foie.

Le cuivre est un oligo-élément indispensable au fonctionnement normal de l'organisme. Il intervient dans de nombreux processus biologiques et doit être présent en quantité suffisante, tout en étant correctement éliminé lorsque l'organisme n'en a plus besoin.

Chez certaines races canines, notamment le Labrador Retriever et le Dobermann, plusieurs études ont mis en évidence une association entre certaines variantes génétiques et une augmentation du risque d'accumulation de cuivre dans le foie.

### **3. COMPRENDRE LA VARIANTE ATP7B**

#### **3.1 Le cuivre : un oligo-élément indispensable**

Le cuivre est un oligo-élément naturellement présent dans l'alimentation.

Il est indispensable au bon fonctionnement de l'organisme et participe notamment :

- au fonctionnement de nombreuses enzymes ;
- au métabolisme énergétique ;
- au développement et au fonctionnement du système nerveux ;
- à la formation des tissus conjonctifs ;
- aux mécanismes de défense contre le stress oxydatif.

Le cuivre est donc nécessaire à la santé du chien.

L'organisme doit toutefois être capable d'en réguler la quantité afin d'éviter une accumulation excessive.

#### **3.2 Le rôle du foie**

Le foie joue un rôle majeur dans le métabolisme et la régulation du cuivre.

Chez un chien en bonne santé :

1. le cuivre est absorbé au niveau intestinal ;
2. il est transporté vers le foie ;
3. il est utilisé lorsque l'organisme en a besoin ;
4. l'excédent est principalement éliminé par la bile.

Ce mécanisme permet normalement de maintenir un équilibre entre les apports alimentaires, les besoins de l'organisme et l'élimination du cuivre excédentaire.

Lorsque cette régulation est perturbée, une accumulation progressive de cuivre peut apparaître dans les cellules du foie.

#### **3.3 Le rôle du gène ATP7B**

Le gène ATP7B code pour une protéine impliquée dans le transport et l'élimination du cuivre au niveau du foie.

Chez certaines races canines, certaines variantes de ce gène peuvent être associées à une diminution de la capacité d'élimination du cuivre.

Lorsque cette élimination devient insuffisante, une accumulation progressive de cuivre peut se produire au fil du temps.

Cette accumulation peut, dans certaines situations, être associée à une atteinte hépatique.

Toutefois, la présence d'une variante génétique ne permet pas, à elle seule, de prédire si un chien développera ou non une maladie.

#### **3.4 Que recherche Embark Genetics ?**

Embark Genetics recherche une variante spécifique du gène ATP7B, identifiée dans ses rapports sous l'intitulé :

Copper Toxicosis (Accumulating) – ATP7B

Lorsque cette variante est détectée, le rapport peut afficher la mention :

« Notable »

Cette indication signifie que la variante recherchée a été détectée chez le chien.

En revanche, la mention « Notable » ne précise pas directement si le chien possède :

- une seule copie de la variante, ce qui correspond à un génotype hétérozygote ;
- ou deux copies de la variante, ce qui correspond à un génotype homozygote.

Au cours des échanges ayant conduit à la rédaction de cette note, Embark Genetics a confirmé que cette information est disponible dans leur base de données et peut être communiquée au propriétaire qui en fait la demande.

#### **3.5 Une variante génétique n'est pas une maladie**

Il est essentiel de distinguer deux notions :

- la présence d'une variante génétique ;
- le développement d'une maladie clinique.

La détection d'une variante génétique indique qu'une modification particulière de l'ADN est présente.

Elle ne permet pas, à elle seule, de conclure qu'un chien développera nécessairement une maladie.

Dans de nombreuses affections, l'expression clinique peut dépendre d'une combinaison de facteurs, parmi lesquels peuvent figurer :

- le patrimoine génétique global de l'animal ;
- d'autres variantes génétiques ;
- des facteurs biologiques encore mal connus ;
- des facteurs environnementaux ;
- l'alimentation.

L'importance respective de ces différents facteurs peut varier selon les races et demeure encore un sujet de recherche.

### **3.6 Les connaissances actuelles**

À ce jour, les connaissances scientifiques concernant l'impact clinique de la variante ATP7B proviennent principalement d'études réalisées chez certaines races, en particulier le Labrador Retriever et le Dobermann.

Les connaissances disponibles chez le Pomsy restent limitées.

C'est précisément afin de mieux comprendre la signification de cette variante dans cette population que l'Alliance des Amis du Pomsy a souhaité interroger directement Embark Genetics.

Les réponses communiquées sont présentées dans les chapitres suivants.

## **4. QUESTIONS ADRESSÉES À EMBARK GENETICS ET RÉPONSES COMMUNIQUÉES**

Afin de mieux comprendre la signification de la variante ATP7B (Copper Toxicosis – Accumulating) chez le Pomsy, plusieurs questions ont été adressées directement à Embark Genetics.

Les réponses présentées ci-dessous proviennent des échanges réalisés avec Peter, Senior Genetic Results Specialist chez Embark Genetics.

Les formulations françaises ont été établies à partir des réponses originales en anglais. Les courriels d'origine seront reproduits en annexe afin de permettre la comparaison avec leur traduction française et de garantir la fidélité des informations présentées.

### **4.1 Le résultat « Notable » permet-il de connaître le nombre de copies de la variante ATP7B ?**

#### **RÉPONSE COMMUNIQUÉE PAR EMBARK GENETICS**

La mention « Notable » figurant dans le rapport ne précise pas directement le génotype exact du chien. Toutefois, Embark Genetics dispose de cette information et peut indiquer au propriétaire qui en fait la demande si le chien possède :

- une copie de la variante ATP7B, ce qui correspond à un génotype hétérozygote ;
- ou deux copies de la variante ATP7B, ce qui correspond à un génotype homozygote.

### **4.2 Existe-t-il actuellement des preuves démontrant un impact clinique de cette variante chez le Pomsy ?**

#### **RÉPONSE COMMUNIQUÉE PAR EMBARK GENETICS**

Embark Genetics indique ne disposer actuellement d'aucune preuve démontrant que cette variante présente un impact clinique chez le Pomsy.

À la date des échanges, aucune donnée disponible chez Embark Genetics ne permet donc d'établir un lien entre cette variante et le développement d'une maladie clinique chez le Pomsy.

### **4.3 Chez quelles races cette variante est-elle actuellement connue pour avoir un impact clinique ?**

#### **RÉPONSE COMMUNIQUÉE PAR EMBARK GENETICS**

Embark Genetics indique que cette variante est actuellement connue pour présenter un impact clinique chez les chiens possédant une ascendance :

- Labrador Retriever ;
- Dobermann.

Embark Genetics précise ne pas avoir connaissance d'un lien entre cette variante et le développement de symptômes de Copper Toxicosis dans les autres races.

**4.4** Embark Genetics recommande-t-il d'utiliser le résultat ATP7B pour prendre des décisions d'élevage chez le Pomskey ?

**RÉPONSE COMMUNIQUÉE PAR EMBARK GENETICS**

Embark Genetics indique ne pas recommander d'utiliser le résultat ATP7B, à lui seul, pour prendre des décisions d'élevage chez les chiens ne présentant pas d'ascendance Labrador Retriever ou Dobermann. Cette position reflète l'état actuel des connaissances disponibles concernant cette variante.

**4.5** Embark Genetics dispose-t-il de données concernant la fréquence de cette variante chez le Pomskey ?

**RÉPONSE COMMUNIQUÉE PAR EMBARK GENETICS**

Embark Genetics indique ne pas disposer actuellement de données de fréquence spécifiques à la population Pomskey.

En revanche, le laboratoire a accepté de communiquer les fréquences observées séparément dans sa base de données chez :

- le Poméraniien ;
- le Husky Sibériien.

Ces données sont présentées dans le chapitre suivant.

**4.6** Embark Genetics poursuit-il la collecte de données concernant cette variante ?

**RÉPONSE COMMUNIQUÉE PAR EMBARK GENETICS**

Embark Genetics indique continuer à collecter des données concernant cette variante.

Le laboratoire précise toutefois qu'aucun projet de recherche spécifiquement consacré au Pomskey n'est actuellement en cours.

**4.7** Existe-t-il actuellement d'autres variants génétiques considérés comme plus pertinents pour évaluer le risque d'accumulation de cuivre chez le Pomskey ?

**RÉPONSE COMMUNIQUÉE PAR EMBARK GENETICS**

Embark Genetics indique qu'à ce jour, aucun autre variant génétique n'est considéré par le laboratoire comme plus pertinent que l'ATP7B pour évaluer le risque d'accumulation de cuivre chez le Pomskey.

Cette réponse ne signifie pas que d'autres facteurs génétiques ou biologiques n'existent pas.

Elle signifie qu'Embark Genetics n'identifie actuellement aucun autre variant qu'il considère plus pertinent à cette fin chez le Pomskey.

## **SYNTHÈSE DU CHAPITRE**

Les réponses communiquées par Embark Genetics permettent de retenir les éléments suivants :

- la mention « Notable » ne précise pas directement le nombre de copies de la variante ATP7B ;
- le propriétaire peut demander à Embark Genetics si son chien possède une ou deux copies de cette variante ;
- Embark Genetics ne dispose actuellement d'aucune preuve démontrant un impact clinique de cette variante chez le Pomskey ;
- l'impact clinique de cette variante est actuellement connu chez les chiens présentant une ascendance Labrador Retriever ou Dobermann ;
- Embark Genetics ne recommande pas d'utiliser le résultat ATP7B, à lui seul, pour prendre des décisions d'élevage chez les chiens ne présentant pas ces ascendances ;
- les connaissances continuent d'évoluer avec l'enrichissement de la base de données d'Embark Genetics ;
- aucun projet de recherche spécifique au Pomskey n'est actuellement en cours ;
- aucun autre variant génétique n'est actuellement considéré par Embark Genetics comme plus pertinent pour évaluer le risque d'accumulation de cuivre chez le Pomskey.

## **5. DONNÉES COMMUNIQUÉES PAR EMBARK GENETICS**

À la suite des questions adressées par l'Alliance des Amis du Pomskey, Embark Genetics a communiqué plusieurs informations issues de sa base de données concernant la fréquence de la variante ATP7B.

Embark Genetics précise toutefois ne pas disposer, à ce jour, de données de fréquence spécifiques à la population Pomskey.

Le laboratoire a néanmoins accepté de transmettre les fréquences observées séparément chez les deux principales races fondatrices du Pomskey :

- le Poméranien ;
- le Husky Sibérien.

### **5.1 Fréquence observée chez le Poméranien**

Selon les données communiquées par Embark Genetics :

- environ 44 % des Poméraniens testés possèdent une copie de la variante ATP7B ;
- environ 14 % des Poméraniens testés possèdent deux copies de la variante ATP7B.

### **5.2 Fréquence observée chez le Husky Sibérien**

Selon les données communiquées par Embark Genetics :

- environ 40 % des Huskies Sibériens testés possèdent une copie de la variante ATP7B ;
- environ 10 % des Huskies Sibériens testés possèdent deux copies de la variante ATP7B.

## **TABLEAU RÉCAPITULATIF**

Race : Poméranien

Une copie de la variante ATP7B : environ 44 %

Deux copies de la variante ATP7B : environ 14 %

Race : Husky Sibérien

Une copie de la variante ATP7B : environ 40 %

Deux copies de la variante ATP7B : environ 10 %

### **5.3 Portée de ces données**

Les données communiquées montrent que la variante ATP7B est observée chez des Poméraniens et des Huskies Sibériens testés par Embark Genetics.

### **5.4 Une photographie de la base de données à un instant donné**

Embark Genetics précise que les pourcentages communiqués correspondent à une photographie de sa base de données au moment des échanges réalisés en juillet 2026.

Ces données sont susceptibles d'évoluer à mesure que :

- de nouveaux chiens sont testés ;
- la base de données s'enrichit ;
- les classifications de races et d'ascendances sont affinées ;
- de nouvelles données scientifiques deviennent disponibles.

Les pourcentages présentés dans cette note ne doivent donc pas être considérés comme des valeurs définitives.

### **5.5 Absence de lien clinique démontré dans ces races**

Embark Genetics indique ne pas avoir connaissance d'un lien entre la variante ATP7B et le développement de symptômes de Copper Toxicosis dans les races autres que le Labrador Retriever et le Doberman.

La fréquence relativement élevée de la variante chez le Poméranien et le Husky Sibérien ne permet donc pas, à elle seule, de conclure à l'existence d'un risque clinique dans ces races ou chez le Pomsy.

## **À RETENIR**

- Embark Genetics ne dispose actuellement d'aucune donnée de fréquence spécifique au Pomsy.
- Environ 44 % des Poméraniens testés possèdent une copie de la variante ATP7B et environ 14 % en possèdent deux.
- Environ 40 % des Huskies Sibériens testés possèdent une copie de la variante ATP7B et environ 10 % en possèdent deux.
- Ces chiffres correspondent à l'état de la base de données d'Embark Genetics en juillet 2026.
- Ils sont susceptibles d'évoluer au fil du temps.
- Ces fréquences ne permettent pas, à elles seules, d'établir un lien entre la variante ATP7B et une maladie clinique chez le Pomsy.

## **6. ANALYSE DES INFORMATIONS COMMUNIQUÉES PAR EMBARK GENETICS**

Les réponses et les données communiquées par Embark Genetics permettent de mieux comprendre la portée actuelle du résultat ATP7B (Copper Toxicosis – Accumulating) chez le Pomsky.

Cette partie ne vise pas à formuler de nouvelles recommandations, mais à présenter ce que les informations obtenues permettent raisonnablement de retenir à la date des échanges.

### **6.1 La détection de la variante ne constitue pas un diagnostic**

Un résultat « Notable » indique que la variante ATP7B recherchée par Embark Genetics a été détectée chez le chien.

Ce résultat ne constitue pas, à lui seul, un diagnostic de Copper Toxicosis ni d'hépatopathie liée à une accumulation excessive de cuivre.

Embark Genetics indique ne disposer actuellement d'aucune preuve démontrant un impact clinique de cette variante chez le Pomsky.

La présence de la variante ATP7B ne permet donc pas, à elle seule, de conclure qu'un Pomsky développera une maladie clinique.

### **6.2 Le nombre de copies apporte une information génétique complémentaire**

La mention « Notable » ne précise pas directement si le chien possède une ou deux copies de la variante ATP7B.

Embark Genetics peut toutefois communiquer cette information au propriétaire qui en fait la demande.

La distinction entre :

- une copie de la variante, correspondant à un génotype hétérozygote ;
  - deux copies de la variante, correspondant à un génotype homozygote ;
- apporte une information complémentaire sur le génotype du chien.

Cependant, en l'absence de données démontrant un impact clinique de cette variante chez le Pomsky, le nombre de copies ne permet pas actuellement de prédire le développement d'une maladie dans cette population.

### **6.3 Les connaissances obtenues chez une race ne peuvent pas être automatiquement transposées à une autre**

Selon Embark Genetics, l'impact clinique de cette variante est actuellement connu chez les chiens présentant une ascendance Labrador Retriever ou Dobermann.

Embark Genetics ne dispose pas de preuve équivalente concernant le Pomsky.

Il convient donc d'éviter de transposer automatiquement au Pomsky les conclusions établies dans d'autres races.

Une même variante génétique peut présenter une signification différente selon :

- la race ou l'ascendance du chien ;
- son patrimoine génétique global ;
- la présence éventuelle d'autres facteurs génétiques ;
- les connaissances scientifiques disponibles dans la population concernée.

### **6.4 La fréquence de la variante ne démontre pas son impact clinique**

Les données communiquées par Embark Genetics montrent que la variante ATP7B est fréquemment observée chez les Poméraniens et les Huskies Sibériens testés dans leur base de données.

Cependant, la fréquence d'une variante dans une population ne permet pas, à elle seule, d'établir qu'elle provoque une maladie.

Embark Genetics indique ne pas avoir connaissance d'un lien entre cette variante et le développement de symptômes de Copper Toxicosis dans les races autres que le Labrador Retriever et le Dobermann.

Les fréquences communiquées doivent donc être considérées comme des données génétiques descriptives et non comme une mesure du nombre de chiens malades ou susceptibles de développer une maladie.

### **6.5 Le résultat ATP7B ne doit pas être utilisé seul pour prendre une décision d'élevage chez le Pomsky**

Embark Genetics indique ne pas recommander d'utiliser le résultat ATP7B, à lui seul, pour prendre des décisions d'élevage chez les chiens ne présentant pas d'ascendance Labrador Retriever ou Dobermann.

Cette position repose sur l'absence actuelle de preuve démontrant un impact clinique de cette variante chez le Pomsky.

Elle ne signifie pas que le résultat doit être ignoré, mais qu'il doit être replacé dans le contexte de l'ensemble des informations disponibles concernant le chien et de l'état actuel des connaissances scientifiques.

#### **6.6 Les connaissances restent évolutives**

Embark Genetics poursuit la collecte de données concernant la variante ATP7B.

Le laboratoire ne mène cependant pas, à la date des échanges, de projet de recherche spécifiquement consacré au Pomsky.

Les informations disponibles pourront évoluer avec :

- l'augmentation du nombre de chiens testés ;
- l'apparition de nouvelles données cliniques ;
- la publication de nouvelles études scientifiques ;
- une meilleure compréhension de l'influence éventuelle d'autres facteurs génétiques ou biologiques.

La présente note devra donc être réévaluée si de nouvelles informations ou recommandations sont communiquées.

### **7. LIMITES DES CONNAISSANCES ACTUELLES**

Les informations présentées dans cette note correspondent à l'état des connaissances disponibles au moment de sa rédaction.

Comme dans de nombreux domaines de la génétique canine, ces connaissances sont susceptibles d'évoluer à mesure que de nouvelles données scientifiques, génétiques et cliniques deviennent disponibles.

Les réponses communiquées par Embark Genetics doivent donc être interprétées dans ce contexte.

#### **7.1 Une absence de preuve n'est pas une preuve d'absence**

Embark Genetics indique ne disposer actuellement d'aucune preuve démontrant un impact clinique de la variante ATP7B chez le Pomsky.

Cette information signifie qu'aucune donnée disponible chez Embark Genetics ne permet, à la date des échanges, d'établir un lien entre cette variante et le développement d'une hépatopathie liée à une accumulation excessive de cuivre chez le Pomsky.

Elle ne permet pas d'affirmer qu'un tel lien est définitivement inexistant ou qu'il ne pourra jamais être mis en évidence.

#### **7.2 Les données spécifiques au Pomsky restent limitées**

Embark Genetics ne dispose actuellement d'aucune donnée de fréquence spécifique à la population Pomsky.

Le laboratoire ne mène pas non plus, à la date des échanges, de projet de recherche spécifiquement consacré à cette population.

Les informations disponibles reposent donc principalement sur :

- les données générales recueillies par Embark Genetics ;
- les connaissances acquises dans d'autres races canines ;
- les fréquences observées séparément chez le Poméranien et le Husky Sibérien ;
- l'état actuel de la littérature scientifique.

#### **7.3 Les fréquences communiquées ne représentent pas l'ensemble des populations concernées**

Les pourcentages communiqués par Embark Genetics concernent les chiens présents dans leur base de données au moment des échanges.

Ils ne représentent pas nécessairement l'ensemble des populations mondiales de Poméranien ou de Husky Sibérien.

Ils peuvent notamment être influencés par :

- le nombre de chiens testés ;
- leur origine géographique ;
- les lignées représentées dans la base de données ;

– les choix des propriétaires et des éleveurs qui ont recours aux tests génétiques.  
Ces chiffres doivent donc être considérés comme une estimation fondée sur les données disponibles chez Embark Genetics en juillet 2026.

#### **7.4 Le résultat génétique ne remplace pas une évaluation clinique**

Le résultat ATP7B fournit une information concernant la présence d'une variante génétique.

Il ne constitue pas :

- un diagnostic de Copper Toxicosis ;
- une mesure de la quantité de cuivre présente dans le foie ;
- une évaluation de la fonction hépatique du chien ;
- une prédiction certaine de l'apparition d'une maladie.

Toute inquiétude concernant la santé hépatique d'un chien doit être discutée avec un vétérinaire, qui pourra proposer les examens adaptés à sa situation clinique.

#### **7.5 Le nombre de copies ne permet pas actuellement de prédire le risque chez le Pomskey**

Embark Genetics peut indiquer si un chien possède une ou deux copies de la variante ATP7B.

Cette information décrit le génotype du chien.

Cependant, en l'absence de données démontrant un impact clinique de cette variante chez le Pomskey, il n'est actuellement pas possible de déterminer si un chien possédant deux copies présente un risque différent d'un chien possédant une seule copie dans cette population.

#### **7.6 D'autres facteurs peuvent intervenir**

La présence ou l'absence d'une maladie liée à l'accumulation de cuivre peut dépendre de plusieurs éléments.

Parmi les facteurs susceptibles d'être étudiés figurent notamment :

- le patrimoine génétique global du chien ;
- l'existence éventuelle d'autres variants génétiques ;
- l'alimentation ;
- l'environnement ;
- l'âge ;
- le sexe ;
- l'état de santé général ;
- d'autres facteurs biologiques encore insuffisamment connus.

À la date des échanges, Embark Genetics n'identifie toutefois aucun autre variant génétique qu'il considère plus pertinent que l'ATP7B pour évaluer le risque d'accumulation de cuivre chez le Pomskey.

#### **7.7 Les connaissances pourront être révisées**

Embark Genetics poursuit la collecte de données concernant la variante ATP7B.

Le laboratoire a précisé que les fréquences communiquées représentent une photographie de sa base de données au moment des échanges et qu'elles seront susceptibles d'être actualisées à mesure que cette base s'enrichira.

De nouvelles études ou de nouvelles observations cliniques pourront également conduire à :

- préciser la signification de cette variante chez le Pomskey ;
- identifier d'autres facteurs associés ;
- faire évoluer les recommandations d'interprétation ;
- modifier les fréquences actuellement observées.

La présente note devra donc être révisée si de nouvelles informations pertinentes deviennent disponibles.

## **8. CONCLUSION GÉNÉRALE**

Les informations communiquées par Embark Genetics permettent aujourd'hui de mieux comprendre la signification du résultat ATP7B chez le Pomskey.

À la date de rédaction de cette note, aucune donnée disponible ne permet de démontrer un impact clinique de cette variante dans cette race ni de justifier son utilisation comme critère unique de sélection en élevage.

Cette note a pour objectif de mettre à disposition des propriétaires, des éleveurs et des adhérents de l'Alliance des Amis du Pomsy une synthèse fidèle des informations communiquées par Embark Genetics.

Elle reflète exclusivement l'état des connaissances disponibles au moment de sa rédaction et pourra être actualisée si de nouvelles données scientifiques viennent compléter les connaissances actuelles.

## **9. REMERCIEMENTS**

L'Alliance des Amis du Pomsy remercie Embark Genetics pour la qualité des échanges ayant permis la rédaction de cette note.

Nos remerciements s'adressent tout particulièrement à Peter, Senior Genetic Results Specialist chez Embark Genetics, pour sa disponibilité, la précision de ses réponses et sa proposition de relire le présent document avant sa diffusion.

L'Alliance des Amis du Pomsy remercie également Embark Genetics pour son ouverture au dialogue et sa contribution à une meilleure diffusion des connaissances génétiques auprès des propriétaires, des éleveurs et des passionnés du Pomsy.

## **10. SOURCES**

La présente note est fondée sur :

- les échanges réalisés en juillet 2026 avec Peter, Senior Genetic Results Specialist chez Embark Genetics ;
- les informations communiquées officiellement par Embark Genetics dans le cadre de ces échanges ;
- les connaissances scientifiques générales utilisées pour expliquer le rôle du cuivre, du foie et du gène ATP7B.

Les réponses originales en anglais seront reproduites en annexe afin de permettre leur comparaison avec la synthèse française et de garantir la fidélité des informations présentées.

### **ANNEXE 1 – EXTRAITS ORIGINAUX DES RÉPONSES D'EMBARK GENETICS**

Les extraits ci-dessous reproduisent les formulations originales en anglais communiquées par Peter, Senior Genetic Results Specialist chez Embark Genetics, au cours des échanges réalisés en juillet 2026. Les informations permettant d'identifier les chiens concernés par la demande initiale ont volontairement été retirées de cette annexe. Elles relevaient d'un échange individuel et ne sont pas nécessaires à la compréhension générale de la présente note.

Les extraits sont reproduits sans modification de fond.

#### **1. IMPACT CLINIQUE DE LA VARIANTE ATP7B CHEZ LE POMSKY**

Réponse originale d'Embark Genetics :

"We currently do not have evidence that this variant has a clinical impact in Pomsies. This variant is only known to have an impact in dogs with Lab and Doberman ancestry. Consequently, we do not recommend using the ATP7B result alone to make breeding decisions for dogs without Lab and Doberman ancestry."

Traduction française :

« Nous ne disposons actuellement d'aucune preuve démontrant que cette variante présente un impact clinique chez le Pomsy.

Cette variante est uniquement connue pour présenter un impact chez les chiens possédant une ascendance Labrador Retriever ou Doberman.

Par conséquent, nous ne recommandons pas d'utiliser le résultat ATP7B, à lui seul, pour prendre des décisions d'élevage chez les chiens ne présentant pas d'ascendance Labrador Retriever ou Doberman.»

#### **2. FRÉQUENCE DE LA VARIANTE CHEZ LE POMÉRANIEN ET LE HUSKY SIBÉRIEN**

Réponse originale d'Embark Genetics :

"While we do not have data on frequencies in Pomsies specifically, I can share the following ATP7B frequencies in Pomeranians and Huskies independently:

Pomeranians: roughly 44% have 1 copy, roughly 14% have 2 copies

Huskies: roughly 40% have 1 copy, roughly 10% have 2 copies.”

Traduction française :

« Bien que nous ne disposions pas de données spécifiques concernant la fréquence de cette variante chez le Pomskey, je peux communiquer les fréquences suivantes concernant l'ATP7B, observées séparément chez le Poméraniens et le Husky :

Poméraniens : environ 44 % possèdent une copie et environ 14 % possèdent deux copies.

Huskies : environ 40 % possèdent une copie et environ 10 % possèdent deux copies. »

### **3. ABSENCE DE LIEN CLINIQUE CONNU DANS LES AUTRES RACES**

Réponse originale d'Embark Genetics :

“We are not aware of a link between ATP7B and the development of copper toxicosis symptoms in breeds other than the Doberman and Lab.”

Traduction française :

« Nous n'avons pas connaissance d'un lien entre la variante ATP7B et le développement de symptômes de Copper Toxicosis dans les races autres que le Doberman et le Labrador Retriever. »

### **4. POURSUITE DE LA COLLECTE DE DONNÉES**

Réponse originale d'Embark Genetics :

“We are continually collecting data on this variant, although we do not have an active project focused on Pomskeys specifically.”

Traduction française :

« Nous continuons à recueillir des données concernant cette variante, même si nous ne menons actuellement aucun projet de recherche spécifiquement consacré au Pomskey. »

### **5. AUTRES VARIANTS GÉNÉTIQUES**

Réponse originale d'Embark Genetics :

“There are currently no variants that we believe are more relevant for copper accumulation risk in Pomskeys.”

Traduction française :

« Il n'existe actuellement aucun autre variant génétique que nous considérons comme plus pertinent pour évaluer le risque d'accumulation de cuivre chez le Pomskey. »

### **6. CARACTÈRE ÉVOLUTIF DES DONNÉES COMMUNIQUÉES**

Réponse originale d'Embark Genetics :

“I'll note that this data reflects a point-in-time snapshot and will update next year as our database grows. We'd suggest noting this in your statement so members understand these numbers may shift.”

Traduction française :

« Je précise que ces données représentent une photographie à un instant donné et qu'elles seront actualisées l'année prochaine à mesure que notre base de données s'enrichira.

Nous vous conseillons de le préciser dans votre document afin que les membres comprennent que ces chiffres sont susceptibles d'évoluer. »

### **7. DEMANDE DE RELECTURE AVANT DIFFUSION**

Réponse originale d'Embark Genetics :

“Please just provide us with a draft statement for review before sharing.”

Traduction française :

« Merci de nous transmettre simplement un projet de document pour relecture avant sa diffusion. »

FIN DE LA NOTE

Note d'information scientifique n° 2026-01

Variante ATP7B – Copper Toxicosis (Accumulating)

**Peter (embarkvet)**

Jul 16, 2026, 11:08 AM EDT

Hi Chantal,

Thanks for your patience here! We are happy to approve this. Thanks again for sending it over for review!

All the best,

Peter

**Peter (embarkvet)**

Jul 21, 2026, 2:55 PM EDT

Hi Chantal,

Unfortunately, we're not able to add this, but you are welcome to add an "approved by Embark Veterinary" note on our behalf.

You are also welcome to refer to this exchange and keep it in your records. And we're of course always happy to answer any questions that come up!

All the best,

Peter