

APPRÉHENDER LES MALADIES GÉNÉTIQUES CHEZ LES ÉQUIDÉS



Margot Sabbagh – Ingénieur de développement « Génétique et Sélection »
Web conférence du 28 septembre 2023

Sommaire

1. D'où viennent les maladies génétiques ?

- Création d'un nouvel individu
- Rappels de génétique
- Une mutation n'est pas toujours mauvaise ni transmise

2. Quels sont les enjeux pour la génétique équine française ?

- Suppression non raisonnée = baisse de diversité
- Apparition de nouvelles maladies
- Circulation de maladies récessives « en sous marin »

3. À chaque segment, sa (ses) maladie(s) génétique(s)

- Des maladies génétiques dans tous les segments de la filière
- Une maladie qui touche tous les équidés ou presque : PSSM1
- Des spécificités liées aux chevaux de trait : EBJ
- Des spécificités liées aux chevaux / poneys de sport : WFFS
- Des spécificités liées aux poneys : HWSD
- Des spécificités liées aux robes

4. Quels sont les aspects réglementaires à prendre en compte ?

- Où chercher les informations réglementaires ?
- Comment faire tester ?
- Par qui faire tester ?
- Récapitulatif des obligations au 01/09/2023

1. D'où viennent les maladies génétiques?

Création d'un nouvel individu

Conservation du nombre de chromosomes au fil de générations :
31 autosomes + 2 chromosomes sexuels

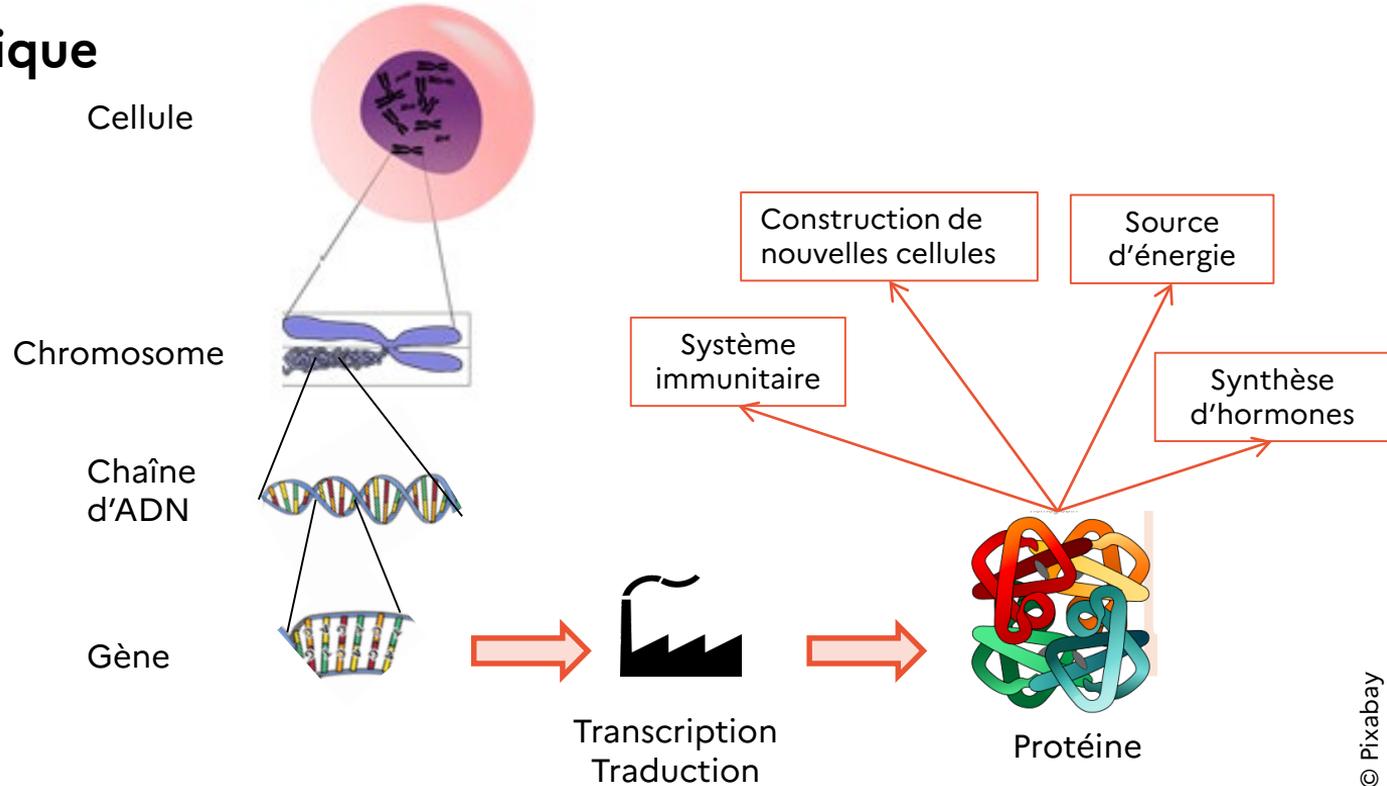
$\frac{1}{2}$ des chr. → père

$\frac{1}{2}$ des chr. → mère

Méiose et fécondation assurent le brassage des gènes dans une population
= diversité génétique



Rappels de génétique

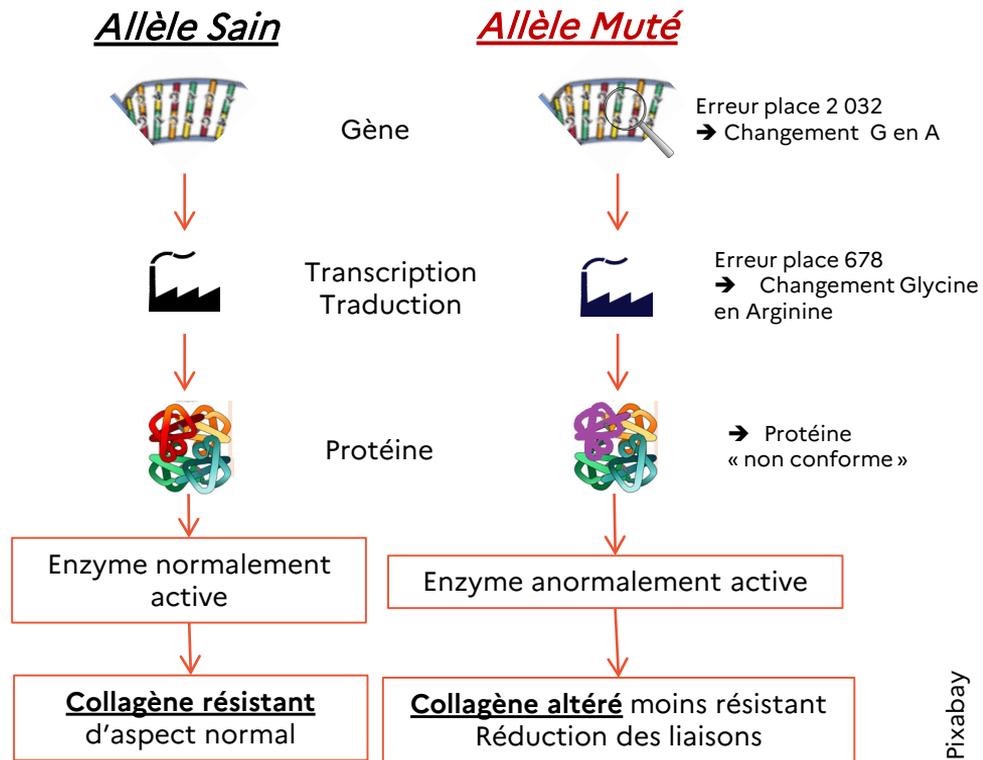


Rappels de génétique

Méiose et fécondation = copie et fusion du matériel génétique des parents

→ étapes pouvant être source d'erreur

Mutation : modification rare, accidentelle ou provoquée, de l'information d'une ou plusieurs séquences d'ADN dans le génome



Une mutation n'est pas toujours mauvaise ni transmise

Plusieurs types de mutations :

- Germinales : au niveau des cellules reproductrices
→ **transmises à l'enfant dès sa conception**
- Somatiques : au niveau d'une cellule du corps sans rapport avec la reproduction, souvent associées à des facteurs de risque : radiation, tabac, alcool, drogues, âge, environnement, habitudes de vie, soleil, ...
→ **ne peuvent pas être transmises des parents aux enfants.**

Mutation → pas toujours mauvaises (ex robes, taille, aptitude à rouler la langue chez l'homme)

2. Quels enjeux pour la génétique équine française?

Suppression non raisonnée = baisse de diversité

Apparition de mutation liée à une maladie : souvent chez les chefs de file

➔ Maladie génétique potentiellement liée génétiquement à un caractère recherché

Éradication rapide et non raisonnée de la maladie génétique

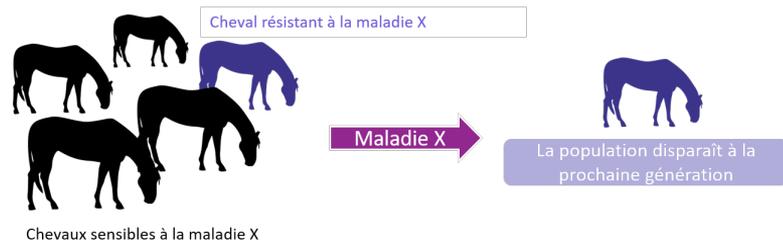
**➔ Baisse de gain sur le caractère recherché
(ex : être performant en CSO)**

Suppression non raisonnée = baisse de diversité

Éradication de la maladie génétique → baisse de diversité

- Animaux + sensibles aux effets de milieu
- Apparition et expression d'autres maladies génétiques

FAIBLE DIVERSITÉ DU POOL GÉNÉTIQUE



FORTE DIVERSITÉ DU POOL GÉNÉTIQUE

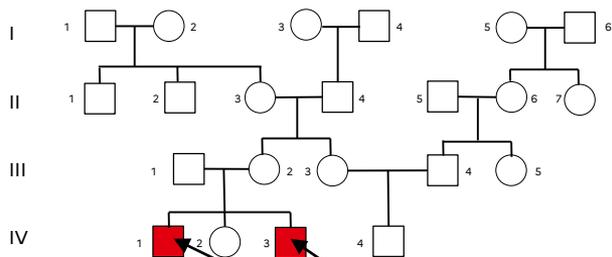


Apparition de nouvelles maladies

- Remontée nécessaire d'informations
➔ **Utilisation de l'observatoire des anomalies**
- Absence de déclaration pour des anomalies visibles ou non
➔ **Pas d'avancées pour en découvrir la cause et une potentielle analyse génétique**
- Volonté de non déclaration
 - ➔ Circulation possible d'une maladie
 - ➔ Potentielle bombe à retardement



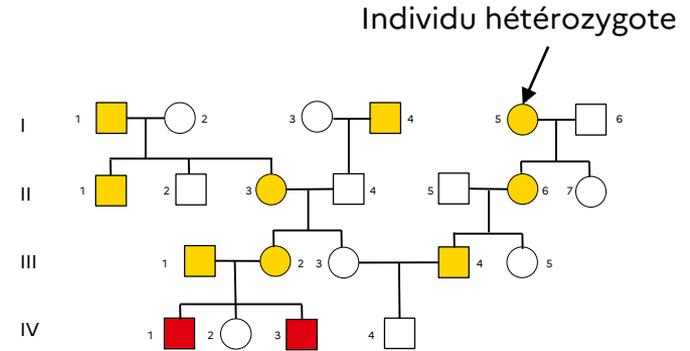
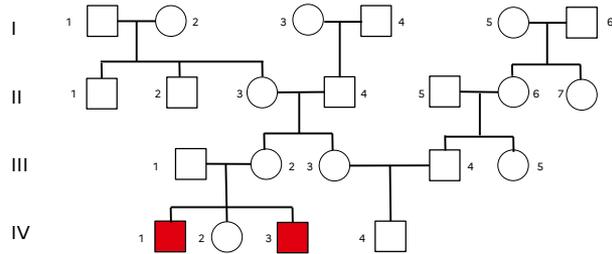
Circulation de maladies récessives « en sous marin »



Apparition d'animaux porteurs d'une maladie génétique à la 4^{ème} génération

➔ sans animaux malades dans les ascendants

Circulation de maladies récessives « en sous marin »



Animaux porteurs hétérozygotes depuis 4 générations dans les 2 familles
➔ sans symptômes, connus grâce à des tests génétiques



3. À chaque segment, sa (ses) maladie(s) génétique(s)

Des maladies génétiques dans tous les segments de la filière

Nom de la maladie	Abréviation	Course	Sport	Poney	Loisir	Trait
Hyperlatose cutanée	HERDA					X
Cécité nocturne congénitale non évolutive	CSNB			X	X	
Lavender Foal Syndrome	LFS		X	X	X	
Atrophie Cérébelleuse	CA		X	X	X	
Syndrome du poulain fragile	WFFS		X	X		
Hydrocephalus	HCP					X
Myotonie Congénitale	C			X		
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle	EBJ					X
Anomalies oculaires congénitales multiples	MCOA			X	X	X
Naked Foal Syndrome	NFS		X		X	
Syndrome de séparation de la paroi du sabot	HWSD			X		
Immunodéficience sévère combinée	SCID		X	X	X	
Hyperthermie maligne	MH					X
Myopathie à stockage de polysaccharide	PSSM	X	X	X	X	X
Hyperkaliémie périodique paralysante	HYPP					X
Immune Mediated Myopathy	IMM			X	X	X
Squamous Cell Carcinoma	SCC					X
Darfism	FD					X
Syndrome léthal du poulain blanc Overo	OLW		X	X	X	
Occipitoatlantoaxial Malformation	OAAM		X			
Susceptibilité au mélanome		X	X	X	X	X
Déficience en enzyme branchante du glycogène	GBED					X
Foal Immunodeficiency Syndrome	FIS				X	X

Une maladie qui touche tous les équidés ou presque : PSSM1

Symptômes

- +/- graves,
- +/- visibles à l'œil.

Signes cliniques possibles :

- difficultés de déplacement dues à des crampes et/ou des spasmes,
- sudation, tachycardie, tachypnée,
- myoglobinurie.

Expression des symptômes:

- toute suite après l'effort ou dans les heures qui suivent,
- simultanément ou de façon isolée.

PolySaccharide Storage Myopathy



Accumulation anormale
d'énergie



Maladie
des Muscles

Maladie génétique dominante :

1 gène connu (plusieurs centaines impliqués)

3 statuts à l'âge adulte



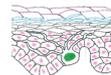
Des spécificités liées aux chevaux de trait : EBJ

Symptômes et signes cliniques :

- absence de revêtement cutané sur certaines parties du corps,
- lésions des muqueuses dans la cavité buccale,
- malformations dentaires,
- déchaussement des sabots

En général, rapide euthanasie dans les premiers jours.

Épidermolyse **B**ulleuse **J**onctionnelle



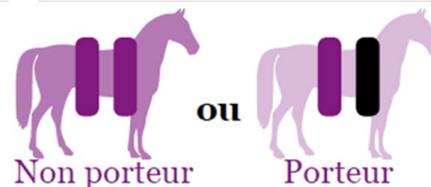
Fragilité de la peau



Rupture de jonction

Maladie génétique récessive :

1 gène connu 2 statuts à l'âge adulte



Des spécificités liées aux chevaux / poneys de sport : WFFS

Symptômes et signes cliniques :

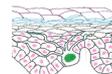
- Lésion et ulcération de la peau et des muqueuses
- Hyper extension des articulations
- Poulain ayant du mal à se tenir debout
- Portes d'entrées pour de nombreuses infections

En général euthanasie dans les 3 à 8 jours.

Warmblood Fragile Foal Syndrome



Touche les
chevaux de
sport



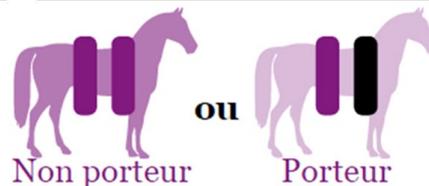
Fragilité
de la peau



Maladie
néonatal

Maladie génétique récessive :

1 gène connu 2 statuts à l'âge adulte



Des spécificités liées aux poneys : HWSD

Symptômes et signes cliniques :

- apparaît avant le sevrage,
- quatre pieds sont touchés,
- séparation de la paroi dorsale du sabot,
- extrémité des sabots en « fibre de coco »,
- sole et ligne blanche apparemment saines.

Il est recommandé d'assurer des parages fréquents et de limiter les ferrures avec clous

Hoof Wall Separation Disease



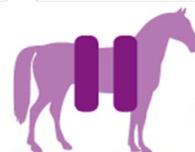
Touche la paroi
du sabot



séparation

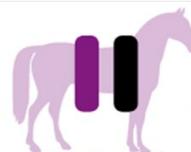
Maladie génétique récessive :

1 gène connu 3 statuts à l'âge adulte



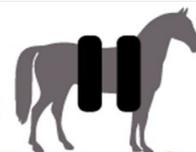
Non porteur

ou



Porteur malade

ou



Porteur malade

Des spécificités liées aux robes

Certaines couleurs de robes sont liées à des maladies génétiques :

- Dilution due au silver → anomalies oculaires congénitales multiples avec des symptômes +/- aggravés selon si le cheval est homozygote ZZ ou hétérozygote Zz
- Chevaux homozygotes sur l'allèle Overo → syndrome létal du poulain blanc Overo → mortel
- Chevaux léopard → sensibles à la Cécité nocturne congénitale non évolutive
- Chevaux gris → sensibles aux mélanomes



4. Quels sont les aspects réglementaires à prendre en compte?



Où chercher les informations réglementaires?

Chaque race a son règlement, son programme d'élevage
(ensemble des races publiées sur le site de l'[IFCE](#))

A partir de la monte 2019, la fourniture du résultat du test PSSM à l'AFH est obligatoire pour la délivrance de carte(s) de saillie. Il appartient aux propriétaires de prendre les dispositions nécessaires en fonction du résultat du test. Celui-ci est publié par l'AFH et l'Ifce.

Extrait règlement livre généalogique Haflinger

Extrait règlement livre généalogique Poney français de selle

En cas de refus de test et/ou de communication des résultats, l'approbation ou l'autorisation ne sera pas délivrée à l'étalon.

1. PSSM1 :

Le test de dépistage de la PSSM1 est obligatoire pour tous les nouveaux étalons.

2. Myotonie :

Le test de dépistage de la myotonie est obligatoire à partir de la saison de monte 2024 pour tous les étalons ayant dans leur pedigree, sur 5 générations, un ascendant porteur de la myotonie. Sont dispensés de ce test les étalons dont chacun des parent(s) issu(s) d'un ascendant porteur de la myotonie a lui-même été testé « non porteur ». L'agrément d'un étalon approuvé antérieurement pourra être suspendu dans l'attente des résultats.

Comment faire tester?

Je peux/dois donc faire tester mon cheval

- Pour connaître le statut du cheval en cas de vente
- Pour connaître le statut des reproducteurs

Cet équidé est génotypé pour la maladie génétique : [Myotonie congénitale - A / A non porteur](#)

Cet équidé est génotypé pour l'un des gènes susceptible d'intervenir dans l'expression de la [PSSM](#) : [N/N](#) : non porteur

Tests souvent disponibles sur les crins ou du sang



Pour les reproducteurs, temps d'analyse plus long que métrite, artérite → **prévoir les tests relativement en amont**

Par qui faire tester?

Si test **obligatoire** :

1 seule possibilité → Test sanguin par le véto car vérification d'identité

Si test **non obligatoire**:

- Test par l'éleveur sur crins
- pas de vérification d'identité → **pas de valeur juridique**
- Test par véto sur crins ou tube sanguin (EDTA)
- vérification d'identité → **valeur juridique**

Test fait avec une vérification d'identité

→ utilisation possible lors d'une vente (animal ou semence)



Récapitulatif des obligations au 01/09/2023

Maladie	Obligatoire pour
PSSM * 	Cheval de Mérens : étalons Haflinger : étalons New-Forest : étalons Poney français de Selle : nouveaux étalons à partir de 2024 Vercord de Barraquand : reproducteurs + inscrits à titre initial
SCID	Cheval crème : inscription à titre initial + étalon si un parent arabe Demi sang Arabes : étalons Pur Sang Arabes : étalons
CA	
Myotonie congénitale	New-Forest : étalons Poney français de Selle : nouveaux étalons à partir de 2023 si un ascendant porteur sur 5G
HWSD	Connemara : obligatoire sinon poney Classe 3

* Test soumis à un brevet, attention à la validité d'un test effectué sans licence

Les points à retenir

- Les mutations génétiques ont toujours existé
- Faire tester les reproducteurs avant la mise à la reproduction
- Eradiquer drastiquement et brutalement une maladie génétique n'est pas une solution
- Se renseigner régulièrement est important pour savoir où en sont les recherches sur les maladies génétiques



Pour en savoir plus

- Equipédia : [section sur les gènes majeurs](#)
- Webconférences :
 - [La génétique, c'est fantastique !](#)
 - [WFFS syndrome du poulain de sang fragile](#)
 - [La PSSM d'un point de vue génétique](#)
 - [Des coups de sang récurrents : la PSSM ?](#)
- Ouvrage sur la génétique des robes

