

# L'OBSERVATOIRE DES ANOMALIES ÉQUINES, QUESACO ?

Margot Sabbagh – Ingénieur de développement « Génétique et Sélection »

# Sommaire

## 1. Maladies et anomalies génétiques, quels mécanismes ?

- a. Qu'est ce qu'une maladie / anomalie génétique ?
- b. Maladies / anomalies génétiques au sens strict

## 2. L'observatoire des anomalies, ça fonctionne comment ?

- a. Quels sont les objectifs de l'observatoire des anomalies ?
- b. Un questionnaire en ligne rapide et accessible à tous
- c. Une coopération entre le terrain et la recherche

## 3. Quelles anomalies déclarer ?

- a. Des malformations physiques / maladies a priori congénitales
- b. Des maladies diagnostiquées par votre vétérinaire
- c. Des symptômes sans cause identifiée

## 4. Comment contribuer à l'observatoire des anomalies ?

- a. Un Questionnaire en ligne
- b. Description de l'anomalie
- c. Envoi de matériel génétique



# 1. Maladies et anomalies génétiques, quels mécanismes?

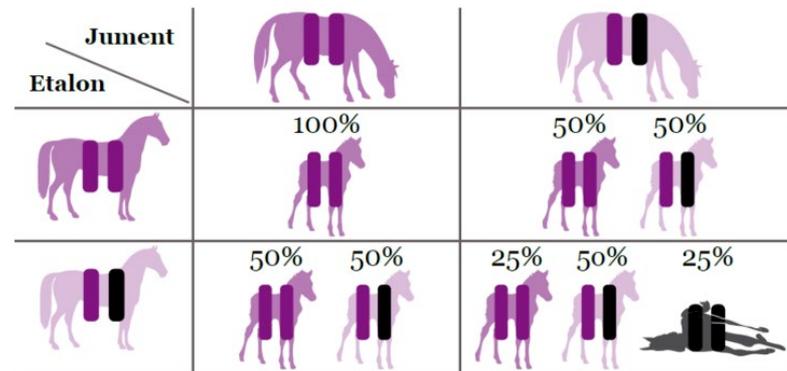
# Qu'est ce qu'une maladie / anomalie génétique ?



- **Mutation ADN** = modification rare de l'information d'une ou plusieurs séquences d'ADN dans le génome
- Cette mutation est parfois à l'origine d'une anomalie / maladie
- Si cette mutation concerne les gamètes (ovules ou spermatozoïde), elle est **transmise au poulain**

# Maladies / anomalies génétiques au sens strict

- **Un ou quelques gènes** en cause avec un schéma de transmission relativement simple
- Le génotype explique à 100 % le phénotype (malade vs sain)
- Exemples : HWSD, atrophie cérébelleuse
- Des maladies relativement **rare**s mais possibilité de **diffusion rapide** via l'**IA** et les **étalons « stars »**



Grille de croisements - atrophie cérébelleuse

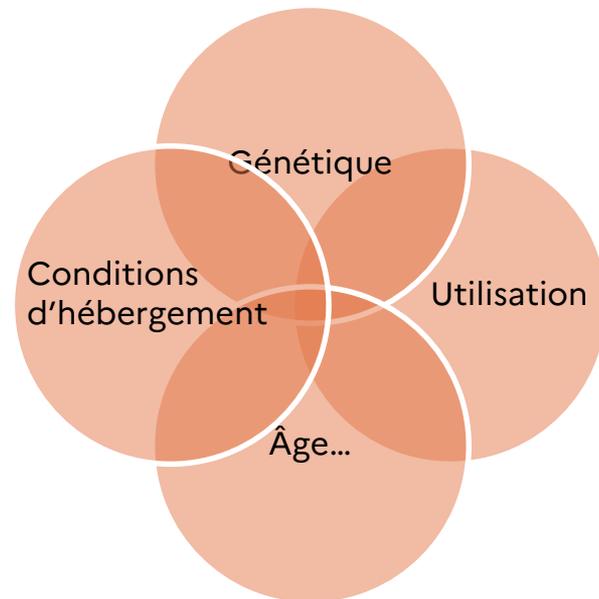
# Maladies/anomalies génétiques

- Si maladie récessive → chevaux hétérozygotes n'expriment pas la maladie = « **porteurs sains** » → si mis à la reproduction → transmission aux poulains
- **Tests génétiques** pour identifier les reproducteurs « porteurs sains »
- Favoriser les croisements non à risque permet de faire **diminuer la prévalence** de la maladie



# Maladies/anomalies multifactorielles

- **Plusieurs gènes** en cause qui agissent en interaction  
→ schéma de transmission plus complexe
- Le génotype n'explique qu'une partie du phénotype :  
**facteurs environnementaux +++**  
→ On parle de **prédisposition génétique**
- Des maladies **répandues**
- Exemples : asthme équin sévère, « maladie de chien »,  
mélanomes, « pattes à jus »...
- Plus complexe d'étudier les gènes impliqués





## 2. L'observatoire des anomalies, ça fonctionne comment ?

## Quels sont les objectifs de l'observatoire des anomalies ?

Objectif numéro 1 :

**Recenser, Centraliser, Consolider**

l'ensemble des informations en lien avec des anomalies chez les équidés dans une base de données unique

**Collecter des échantillons biologiques**

## Quels sont les objectifs de l'observatoire des anomalies ?

Objectif numéro 2 :

Si les informations de terrain le permettent,

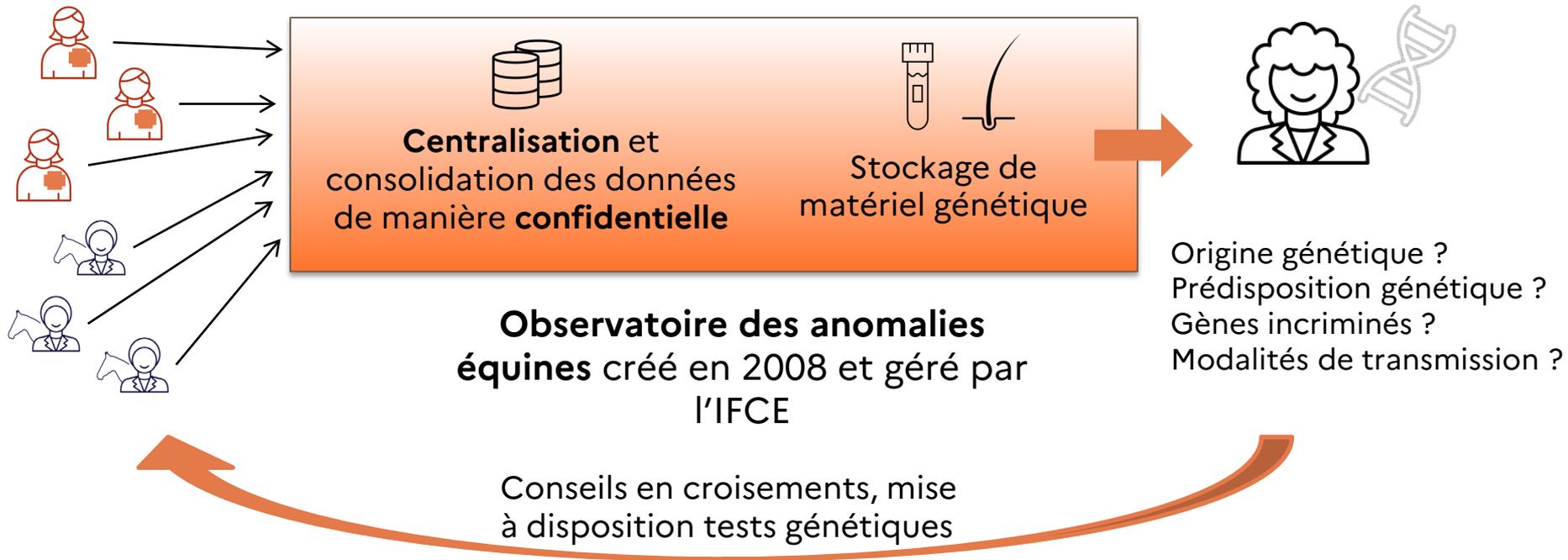
**mieux caractériser** les anomalies héréditaires / maladies multifactorielles recensées dans l'observatoire des anomalies

## Un questionnaire en ligne rapide et accessible à tous

- Questionnaire rapide à remplir  10 min
- Accessible en direct du terrain
- Seul le numéro sire est obligatoire (ou celui de la mère)  
→ consultable sur [infochevaux](#)



# Une coopération entre le terrain et la recherche



### 3. Quelles anomalies déclarer ?

# Des malformations physiques / maladies a priori congénitales

Chez des poulains ou des adultes



arthrogrypose



doigt surnuméraire



« queue de rat »



cloison nasale déviée

Mais aussi une jument qui avorte souvent ou dont les poulains meurent après la naissance...

# Des maladies diagnostiquées par votre vétérinaire

- Chroniques ou récidivantes
- Pour lesquelles une prédisposition génétique est suspectée
- Adultes



Asthme équin  
sévère



Dermatite estivale  
récidivante



Syndrome  
naviculaire

# Des symptômes sans cause identifiée

- Chroniques ou récidivants
- D'origine inconnue
- Adultes





## 4. Comment contribuer à l'observatoire des anomalies?

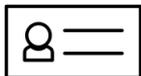
## Un questionnaire en ligne

2 accès :

- Via le site internet de l'IFCE pour tous
- Via le RESPE pour les vétérinaires sentinelles



1 questionnaire identique pour **une base de données unique** et **confidentielle**



1) **Données d'identification** : numéro SIRE de l'équidé ou de ses parents ou numéro de transpondeur



2) **Description de l'anomalie**



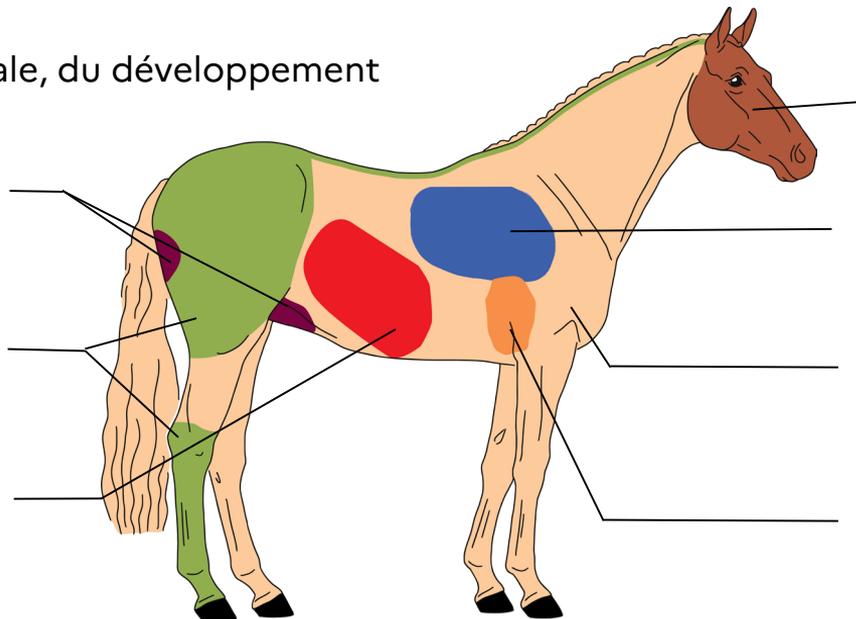
# Description de l'anomalie

Anomalies de l'allure générale, du développement

Anomalies de l'appareil reproducteur, de la mamelle

Anomalies de l'appareil musculo-squelettique, de la locomotion

Anomalies de l'appareil digestif, de l'abdomen



Anomalies de la tête et l'encolure, de la vue, l'ouïe et l'état de conscience

Anomalies de l'appareil respiratoire

Anomalies de la peau, des muqueuses, des poils ou des crins

Anomalies de l'appareil cardio-vasculaire

# Envoi de matériel génétique

## Du sang

- Par vétérinaire
- 2 tubes EDTA (violet)



Bien identifier  
prélèvements !



Envoi au laboratoire  
Frank Duncombe

## Des crins

- ADN : dans bulbe → arracher des crins
- Risque de contamination
  - Se laver les mains
  - À placer dans une pochette hermétique

→ Retrouvez notre tuto :  
<https://vu.fr/gPIS>

## Les 3 points à retenir

- Grâce au questionnaire en ligne, l'accès et la contribution à l'observatoire des anomalies est facilité pour tous
- Toutes les informations contenues dans l'observatoire des anomalies sont confidentielles
- Participer et contribuer à l'observatoire des anomalies permet de faire avancer la science participative

# L'observatoire a besoin de vous !



Contacts : [oea@ifce.fr](mailto:oea@ifce.fr)

## Pour en savoir plus

### Des fiches équipédia

Une multitudes de fiches dans  
la section gènes majeurs



### Un podcast – Parlons Cheval

Les maladies génétiques chez  
les équidés



### Des webconférences

- Appréhender les maladies génétiques chez les équidés
- L'impact des maladies génétiques dans la filière sport
- La génomique dans la filière équine
- Le Projet « Génomique Filière » : préparons l'avenir

