

# DOSSIER

## Les anomalies génétiques chez les espèces d'élevage

### Avant-propos

Les anomalies génétiques sont observées depuis toujours par les éleveurs et ont été décrites depuis longtemps par les chercheurs. Toutefois, elles ont toujours eu une situation à part dans la sélection des espèces d'élevage. Si la sélection s'est structurée, organisée, raffinée, elle n'a le plus souvent concerné que des caractères économiquement importants mais dits « quantitatifs », c'est-à-dire des caractères au déterminisme génétique complexe soumis à la fois à des effets du milieu et un nombre important de gènes. Parfois, des gènes à effet majeur ont également été pris en compte (gène culard, gène « sans cornes », coloration, absence de plumes...). Mais les anomalies ont toujours été considérées comme un problème inévitable, éventuellement à cacher. Elles ont été peu prises en compte en sélection, elles ne font pas l'objet de déclarations dans le cadre du contrôle de performances usuel et, au contraire, jusqu'à récemment, faisaient plutôt l'objet d'éliminations, volontairement ou non, sans déclaration. Considérées comme rares, elles ont été intégrées dans les incompressibles pertes d'élevage.

La situation se complique en général lorsqu'un reproducteur largement diffusé s'avère porteur d'une anomalie. L'anomalie change alors de statut : d'inconvénient inéluctable mais peu important, elle apparaît comme un problème majeur pour les éleveurs, source de contentieux, porteur d'une mauvaise image. Son éradication rapide devient prioritaire, et l'élimination des reproducteurs porteurs est généralement préconisée. Au cours des années 1990 et 2000, quelques cas dans l'espèce bovine, finalement peu nombreux, ont marqué les esprits par l'impact qu'ils ont eu dans les populations concernées quand les meilleurs taureaux du moment se sont révélés porteurs. De plus, aucun réseau « du déclarant au généticien » n'étant mis en place, il a fallu du temps entre la déclaration des premiers cas et la disponibilité d'un test moléculaire permettant une éradication réellement efficace.

Les anomalies génétiques sont inéluctables. Elles résultent de mutations de l'ADN qui sont un phénomène normal source de la diversité génétique. Souvent neutres, parfois fonctionnelles, les mutations peuvent dans des cas rares être responsables d'anomalies. Les populations d'élevage étant des populations génétiquement petites (malgré des effectifs physiques parfois très élevés), elles présentent des conditions favorables pour la diffusion et l'expression de ces anomalies, du fait de la dérive génétique et de la consanguinité. Contrairement à ce qui est parfois supposé, la sélection ne crée pas les anomalies, mais elle peut favoriser leur diffusion (l'augmentation de leur fréquence allélique et l'apparition de cas), de façon analogue aux antibiotiques qui ne créent pas de résistance, mais sélectionnent les populations bactériennes résistantes. On pense également à tort que les populations génétiquement petites présentent plus d'anomalies. Il est plus exact de dire qu'à effectif d'animaux identique, les populations génétiquement petites présentent un nombre d'anomalies différentes plus faible, mais un nombre de cas par anomalie plus élevé.

Alors que la sélection est un modèle de rationalité, les anomalies sont longtemps restées hors de ce cadre. Une des raisons était sans doute le manque d'outils pour les éliminer. Une mise en place progressive depuis quinze ans et une accélération certaine des techniques de dépistage depuis le début des années 2010 a permis de définir un nouveau cadre pour intégrer les anomalies dans le processus de sélection.

Tout d'abord, il est essentiel de disposer d'un système d'observation des anomalies. Les cas étant souvent rares et dispersés, il est essentiel que ce système soit largement implanté sur le terrain et que les informations soient centralisées, de façon à détecter les émergences le plus tôt possible, à partir de cas considérés éventuellement à tort comme sporadiques. Différents observatoires dédiés, souvent distincts du contrôle de performances classique, ont été mis en place à travers le monde et dans différentes espèces d'élevage ou de compagnie. Nous présentons dans ce dossier l'Observatoire National des Anomalies Bovines – ONAB ; <https://www.onab.fr/> – (Grohs *et al* 2016) et la situation chez le porc (Riquet *et al* 2016). Ces dispositifs ont réellement montré toute leur efficacité lorsque les outils moléculaires les plus récents, de génotypage et séquençage, ont été disponibles, permettant de caractériser rapidement une anomalie à partir de quelques cas (Duchesne *et al* 2016). Ces outils génomiques peuvent même être utilisés pour orienter la recherche des anomalies avant leur observation (Fritz *et al* 2016). Enfin, il convient d'insister sur le fait que l'analyse de cas mais aussi de leurs ancêtres n'est possible que si d'excellentes collections d'échantillons sont stockées, comme c'est le cas pour l'ONAB ou pour le Centre de Ressources Biologiques pour les animaux domestiques (CRB-Anim ; <https://www.crb-anim.fr/>).

La situation est bien sûr très variable selon les espèces. L'impact d'une anomalie, et donc la prise de conscience des sélectionneurs, est plus élevé dans les espèces conduites en race pure et quand l'individu a une forte valeur. L'espèce bovine est caractérisée par un double réseau de phénotypage associé au conseil en élevage et au travers des vétérinaires, par une conduite en race pure quasi-exclusive, par une sélection puissante, devenue génomique. Elle connaît une évolution récente favorisant la détection des anomalies. La situation est également très avancée chez le chien, une espèce bénéficiant d'une bonne supervision vétérinaire et organisée en de nombreuses races pures d'effectifs génétiques très petits et souvent sujettes à des anomalies spécifiques.

Aujourd'hui, la situation a beaucoup évolué, de sorte qu'un nombre croissant d'anomalies est mis en évidence, dans toutes les races, quel que soit le mode de reproduction prédominant (monte naturelle ou insémination artificielle). En revanche, leur prise en compte reste encore partielle, et rarement à la hauteur (c'est-à-dire parfois trop, parfois trop peu) de leur importance réelle. Nous proposons dans Boichard *et al* (2016) différentes approches pour inclure les anomalies de façon objective dans la sélection.

Pour le chercheur, les anomalies sont des objets d'étude hors du commun. L'anomalie, en provoquant une perturbation sévère en dehors de la gamme physiologique normale, permet parfois de comprendre un mécanisme habituellement peu variable et donc peu étudiable autrement. On comprend ainsi mieux le rôle des gènes au travers de leurs effets lorsqu'ils sont mutés. Les mécanismes mis en jeu touchent souvent des voies fondamentales du vivant et, à ce titre, sont souvent transposables entre espèces. Les connaissances sont bien sûr bien plus avancées chez l'Homme ou les espèces modèles comme la souris et nous bénéficions de ces informations pour caractériser rapidement les mutations découvertes dans les espèces d'élevage. Mais parfois, une anomalie observée dans une espèce d'élevage peut aussi contribuer à résoudre des questions chez l'Homme, par exemple pour des maladies très rares alors que la structure des populations d'élevage avec de grandes familles permet l'étude de cas familiaux. Il arrive alors que l'espèce d'élevage, de même que le chien, prenne le rôle d'espèce modèle de pathologies humaines.

Didier Boichard  
INRA, UMR GABI

Aurélien Capitan  
Alicce

Coralie Danchin-Burge  
Institut de l'Élevage

Cécile Grohs  
INRA, UMR GABI

## Références

---

Boichard D., Grohs C., Michot P., Danchin-Burge C., Capitan A., Genestout L., Barbier S., Fritz S., 2016. Prise en compte des anomalies génétiques en sélection : le cas des bovins In : Anomalies génétiques. Boichard D. (Ed). Dossier, INRA Prod. Anim., 29, 353-360.

Duchesne A, Grohs C, Michot P, Bertaud M, Boichard D, Floriot S, Capitan A., 2016. Du phénotype à la mutation causale : le cas des anomalies récessives bovins. In : Anomalies génétiques. Boichard D. (Ed). Dossier, INRA Prod. Anim., 29, 319-328.

Fritz S., Michot P, Hozé C., Grohs C, Barbat A., Boussaha M., Boichard D, Capitan A., 2016. Anticiper l'émergence d'anomalies génétiques grâce aux données génomiques. In : Anomalies génétiques. Boichard D. (Ed). Dossier, INRA Prod. Anim., 29, 341-352.

Grohs C., Duchesne A., Floriot S., Deloche M.C., Boichard D., Ducos A., Danchin-Burge C., 2016. L'Observatoire National des Anomalies Bovines, son action et ses résultats pour une aide efficace à la gestion des anomalies génétiques. In : Anomalies génétiques. Boichard D. (Ed). Dossier, INRA Prod. Anim., 29, 307-318.

Riquet J., Rousseau S., Mercat M.J., Pailhoux E., Larzul C., 2016. Les anomalies congénitales héréditaires chez le porc. In : Anomalies génétiques. Boichard D. (Ed). Dossier, INRA Prod. Anim., 29, 329-340.