



HAL
open science

Création d'un site internet recensant l'ensemble des tests génétiques chez les équidés

Harold Goujon

► **To cite this version:**

Harold Goujon. Création d'un site internet recensant l'ensemble des tests génétiques chez les équidés. Médecine vétérinaire et santé animale. 2024. dumas-04810976

HAL Id: dumas-04810976

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-04810976v1>

Submitted on 29 Nov 2024

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



Distributed under a Creative Commons Attribution - NonCommercial - NoDerivatives 4.0 International License

Année 2024

Création d'un site internet recensant l'ensemble des tests génétiques chez les équidés

THÈSE

pour obtenir le diplôme d'État de

DOCTEUR VÉTÉRINAIRE

présentée et soutenue publiquement devant

la Faculté de Médecine de Créteil (UPEC)

le 25 octobre 2024

par

Harold GOUJON

sous la direction de

Lucie CHEVALLIER

JURY

Présidente du jury :	Mme Céline ROBERT	Professeur à l'EnvA
Directrice de thèse :	Mme Lucie CHEVALLIER	Maître de Conférences à l'EnvA
Examinatrice :	Mme Bénédicte GRIMARD-BALLIF	Professeur à l'EnvA

Liste des enseignants intervenant dans l'encadrement des thèses de Doctorat vétérinaire



version Octobre 2024

Liste des Professeurs et Maîtres de conférences titulaires de l'HDR

M	Adjou	Karim	Professeur	DPASP
M	Audigié	Fabrice	Professeur	DEPEC
M	Bellier	Sylvain	Professeur	DSBP
Mme	Benckekroun	Ghita	Maître de conférences HDR	DEPEC
M	Blaga	Radu	Professeur	DSBP
M	Blot	Stéphane	Professeur	DEPEC
M	Boulouis	Henri-Jean	Professeur émérite	DSBP
Mme	Chahory	Sabine	Professeur	DEPEC
Mme	Chastant	Sylvie	Professeur	DPASP
M	Chateau	Henry	Professeur	DSBP
Mme	Chetboul	Valérie	Professeur	DEPEC
Mme	Crepeaux	Guillemette	Maître de conférences HDR	DSBP
Mme	Crevier-Denoix	Nathalie	Professeur	DSBP
M	Degueurce	Christophe	Professeur	DSBP
M	Denoix	Jean-Marie	Professeur émérite	DEPEC
M	Desquilbet	Loïc	Professeur	DSBP
Mme	Dufour	Barbara	Professeur émérite	DPASP
M	Fayolle	Pascal	Professeur émérite	DEPEC
M	Federighi	Michel	Professeur	DPASP
M	Fontbonne	Alain	Professeur	DEPEC
Mme	Gilbert	Caroline	Professeur	DSBP
Mme	Grimard-Ballif	Bénédicte	Professeur émérite	DPASP
Mme	Haddad-Hoang Xuan	Nadia	Professeur	DPASP
M	Jouvion	Gregory	Professeur	DSBP
M	Kohlhauer	Matthias	Professeur	DSBP
Mme	Le Poder	Sophie	Professeur	DSBP
Mme	Le Roux	Delphine	Professeur	DSBP
M	Manassero	Mathieu	Professeur	DEPEC
Mme	Maurey-Guénec	Christelle	Professeur	DEPEC
M	Millemann	Yves	Professeur	DPASP
M	Ponter	Andrew	Professeur	DPASP
Mme	Risco-Castillo	Véronica	Professeur	DSBP
Mme	Rivière	Julie	Professeur	DPASP
Mme	Robert	Céline	Professeur	DSBP
M	Tiret	Laurent	Professeur	DSBP
M	Tissier	Renaud	Professeur	DSBP
M	Verwaerde	Patrick	Professeur	DEPEC
Mme	Viateau	Véronique	Professeur	DEPEC

Liste des Maîtres de conférences et Ingénieurs de recherche DMV

M	Arné	Pascal	Maître de conférences	DPASP
Mme	Barassin	Isabelle	Maître de conférences	DPASP
Mme	Barbarino	Alix	Ingénieur de recherche (DMV)	DEPEC
M	Béguin	Jérémy	Maître de conférences	DEPEC
Mme	Bertal	Mileva	Maître de conférences associé	DEPEC
Mme	Bertoni	Lelia	Maître de conférences	DEPEC
Mme	Canonne-Guibert	Morgane	Maître de conférences	DEPEC
Mme	Chevallier	Lucie	Maître de conférences	DSBP
Mme	Cochet-Faivre	Noëlle	Maître de conférences	DEPEC
Mme	Cordonnier-Lefort	Nathalie	Maître de conférences	DSBP
Mme	Coudry	Virginie	Ingénieur de recherche (DMV)	DEPEC
M	Crozet	Guillaume	Maître de conférences	DPASP
Mme	De Paula Reis	Alline	Maître de conférences	DPASP
M	Delsart	Maxime	Maître de conférences	DPASP
Mme	Denis	Marine	Ingénieur de recherche (DMV)	DPASP
M	Deshuillers	Pierre	Maître de conférences	DSBP
Mme	Goutchtat	Rebecca	Maître de conférences	DSBP
Mme	Guérin	Virginie	Maître de conférences	DSBP
Mme	Guétin-Poirier	Valentine	Maître de conférences	DPASP
Mme	Jacquet	Sandrine	Ingénieur de recherche (DMV)	DEPEC
M	Kurtz	Maxime	Ingénieur de recherche (DMV)	DEPEC
Mme	Lagrée	Anne-Claire	Maître de conférences	DSBP
Mme	Le Dudal	Marine	Ingénieur de recherche (DMV)	DSBP
Mme	Legrand	Chantal	Maître de conférences associé	DSBP
M	Mammeri	Mohamed	Maître de conférences	DSBP
Mme	Manguin	Estelle	Maître de conférences	DEPEC
Mme	Marignac	Genevieve	Maître de conférences	DSBP
Mme	Marotto	Stéphanie	Ingénieur de recherche (DMV)	DEPEC
Mme	Maurice	Emeline	Ingénieur de recherche (DMV)	DEPEC
Mme	Mespoules-Rivière	Céline	Ingénieur de recherche (DMV)	DEPEC
M	Mortier	Jérémy	Maître de conférences associé	DEPEC
Mme	Mtimét	Narjès	Maître de conférences	DPASP
M	Munir	Muhammad Tanveer	Maître de conférences	DPASP
M	Nudelmann	Nicolas	Maître de conférences	DEPEC
M	Pignon	Charly	Ingénieur de recherche (DMV)	DEPEC
M	Polack	Bruno	Maître de conférences	DSBP
Mme	Quéré	Émilie	Ingénieur de recherche (DMV)	DEPEC
M	Radière	Guéric	Maître de conférences associé	DSBP
Mme	Ravary-Plumioën	Bérandère	Ingénieur de recherche (DMV)	DPASP
M	Reyes-Gomez	Edouard	Maître de conférences	DSBP
Mme	Rose	Hélène	Maître de conférences associé	DSBP
M	Tanquerel	Ludovic	Maître de conférences	DEPEC
Mme	Touzot-Jourde	Gwenola	Maître de Conférences	DEPEC

Remerciements

A la Présidente du Jury de cette thèse, Mme Céline ROBERT, Professeur à l'EnvA,
Pour m'avoir fait l'honneur d'accepter la présidence du jury de ma thèse. Hommages respectueux.

A Mme Lucie CHEVALLIER, Maître de conférences à l'EnvA,
Pour m'avoir fait l'honneur d'accepter la direction de ma thèse. Je suis extrêmement reconnaissant pour votre soutien tout au long de ce projet.

Mes remerciements les plus respectueux et les plus sincères.

A Mme Bénédicte GRIMARD-BALLIF, Professeur émérite à l'EnvA,
Pour m'avoir fait l'honneur d'accepter ma thèse. Mes très sincères remerciements.

Table des matières

Table des matières	1
Liste des figures.....	3
Liste des tableaux.....	5
Liste des abréviations.....	7
Introduction	9
Première partie : Connaissance du génome	11
1. Historique	11
2. Connaissance actuelle du génome équin	11
A. <i>Equus caballus</i>	11
B. <i>Equus asinus</i>	14
Deuxième partie : Caractéristiques des tests génétiques.....	17
1. Rappels de génétique mendélienne	17
2. Génotype et phénotype chez les équidés	17
3. Réalisation pratique d'un test génétique.....	17
4. Pourquoi faire un test génétique ?	18
Troisième partie : Gènes connus pour être impliqués dans des caractères héréditaires chez le cheval.	19
1. Gènes impliqués dans la couleur de la robe.....	19
A. Robe de base	19
B. Gènes de dilution de la couleur.....	21
C. Les plages de blanc	23
D. Les autres couleurs de robes	26
2. Gènes impliqués dans les aptitudes physiques et sportives.....	27
3. Les maladies héréditaires équines possédant un test génétique.....	28
A. Les génodermatoses	28
B. Les maladies musculaires	30
C. Maladies responsables d'anomalies du développement.....	33
D. Autres maladies génétiques rencontrées chez le cheval	35
Quatrième partie : Développement du site internet.....	39
1. Objectif du site.....	39
2. Création du site.....	39

3. Présentation du site.....	40
4. Discussion.....	47
Conclusion.....	49
Liste des références bibliographiques	51
Annexe 1 : Campagne de promotion du site internet.	57
Annexe 2 : Captures d'écran du site internet.....	58
Création d'un site internet recensant l'ensemble des tests génétiques chez les équidés	167
Creation of an internet site listing all genetic tests in equines.....	168

Liste des figures

Figure 1 Caryotype femelle du cheval domestique. (Cribiu et al., 1978)	12
Figure 2. Caryotype mâle de l'âne (Cribiu et al., 1978).....	14
Figure 3. Schéma explicatif du fonctionnement de MC1R et ASIP (Sabbagh <i>et al.</i> , 2017).	19
Figure 4. Effet du gène Extension sur la production de pigments par les mélanocytes. (Sabbagh <i>et al.</i> , 2017)	20
Figure 5 Page d'accueil du site Equigène	41
Figure 6 Détail du menu déroulant de la catégorie Poney du site Equigène	42
Figure 7 Capture d'écran du site Equigène de la page de la race Paint Horse.	43
Figure 8 Capture d'écran du site internet Equigène de la page concernant la maladie HERDA	44
Figure 9 Capture d'écran du site internet Equigène de la page concernant la maladie HERDA (suite)	45
Figure 10 Capture d'écran du site internet Equigène de la page concernant la couleur de la robe crème	46
Figure 11 Capture d'écran du site internet Equigène montrant le menu déroulant "cheval"	47

Liste des tableaux

Tableau 1. Principaux gènes d'intérêt et leur localisation chromosomique chez <i>Equus caballus</i> . (Bellone et Avila, 2020)	12
Tableau 2. Principaux gènes d'intérêt et leur localisation chromosomique chez <i>Equus asinus</i> . (Bellone et Sponenberg, 2017)	15
Tableau 3. Concordance entre génotype et phénotype des robes de base (Bailey et Brooks, 2020).	21
Tableau 4 : Correspondance entre génotype et phénotype des gènes de dilution Crème (Bellone et Sponenberg, 2017 ; Sabbagh, 2021a)	22
Tableau 5. Correspondance entre génotype et phénotype. (Bailey et Brooks, 2020 ; Sabbagh, 2021a)	23
Tableau 6. Variation de la robe en fonction des allèles du complexe Léopard (Sabbagh, 2021) ...	26
Tableau 7 Récapitulatif des tests génétiques référencées sur le site Equigène (Bellone et Avila, 2020 ; Hirsch, 2016)	37

Liste des abréviations

Gb: Giga bases

HERDA: *Hereditary Equine Regional Dermal Asthenia*

CA: *Cerebellar Abiotrophy*

OCD: *Osteochondritis dissecans*

JEB: *Junctional Epidermolysis bullosa*

NFS: *Naked Foal Syndrome*

SCID: *Severe combined immunodeficiency disease*

MH: *Malignant hyperthermia*

PSSM: *Polysaccharide storage myopathy*

IMM: *Immune mediated Myositis*

HYPP: *Hyperkalemic periodic paralysis*

FIS: *Foal immunodeficiency syndrome*

GBED: *Glycogen Branching Enzyme Deficiency*

AIS: *Androgen insensitivity syndrome*

CSNB: *Congenital Stationary Night Blindness*

ASIP: *Agouti Signaling Protein*

MATP : *Membrane Associated Transporter Protein*

Introduction

Le génome représente le matériel génétique d'un organisme vivant. Chez le cheval le matériel génétique réside principalement dans le noyau des cellules, une autre partie étant présente dans le cytoplasme et les mitochondries (Chowdhary, 2013).

Dans la filière équine la surveillance des anomalies génétiques est réalisée par l'observatoire des anomalies génétiques équine, l'institut français du cheval et de l'équitation ainsi que par le réseau d'épidémiologie-surveillance en pathologie équine. Le signalement d'anomalies génétiques ou de suspicion d'anomalies génétiques peut être fait par l'ensemble des acteurs de la filière, soit les professionnels de la filière, les propriétaires ou encore le vétérinaire qui joue un rôle majeur dans la détection et la prévention de ces anomalies (Legrand et Bailly, 2019).

Les tests génétiques sont des outils permettant de diagnostiquer et de dépister certaines maladies héréditaires dans des populations. Ces tests sont notamment très développés dans l'élevage canin et félin (Chevallier, 2020). Dans la filière équine, l'intérêt pour la génétique est plutôt récent, en comparaison à d'autres filières comme celle des animaux de rente. Mais aujourd'hui la génétique des équidés est bien développée que ce soit pour l'étude des maladies ou pour les variations de couleur de robe. Il y a donc un intérêt tout particulier pour la génétique équine et cela à plusieurs échelles : éleveurs, propriétaires ou encore entraîneur. C'est pour cette raison que la recherche dans cette filière s'est développée ces dernières années (Legrand, 2019).

A l'heure actuelle, l'objectif est multiple : raisonner les accouplements pour participer à l'éradication de certaines maladies d'origine génétique tout en préservant la diversité génétique ; faire naître les poulains les plus performants possible ou encore obtenir des produits répondant aux attentes des éleveurs et des acheteurs (Legrand et Bailly, 2019).

Généralement, les mutations responsables des maladies héréditaires du cheval ne concernent qu'une unique race, cependant, bien que cela soit vrai pour certaines maladies comme l'asthénie cutanée régionale héréditaire que l'on retrouve principalement chez les Quarter Horse, ce n'est pas le cas de toutes les maladies. Plus l'apparition d'une mutation à l'origine d'une maladie est ancienne plus celle-ci va être répandue au sein d'une population mais également au sein d'autres population du fait des croisements et de la facilité à l'heure actuelle de reproduire deux chevaux qui ne seraient géographiquement pas en mesure de se côtoyer (Legrand et Bailly, 2019).

Première partie : Connaissance du génome

1. Historique

En 2006, le *National Human Genome Research Institute* lance le projet de séquencer l'intégralité du génome équin. Ce projet mené en 2007 par l'université Cornell dans l'état de New-York aux Etats-Unis s'intéresse à Twilight une jument Pur-Sang. Le séquençage de son génome a mené à EquCab 2.0, complété ensuite en 2009 (Wade *et al.*, 2009) et publié dans *The International Journal Science*, avec une couverture de 6,8X, soit une couverture relativement faible. En séquençage ADN la couverture correspond au nombre de lectures uniques qui incluent un nucléotide dans la séquence reconstruite, son unité est le X. Par la suite Kalbfleisch et al. en 2018 mènent le projet EquCab 3.0 ayant quant à lui une couverture de 88X. Le séquençage du génome de Twilight a été réalisé par la méthode shotgun. Cette jument avait été sélectionnée car elle présentait un haut niveau d'homozygotie limitant ainsi les biais dû à la variabilité des allèles (Wade *et al.*, 2007 ; Jussiau, 2013 ; Chowdhary, 2013 ; Kalbfleisch *et al.*, 2018 ; Bailey et Brooks, 2020).

Concernant l'âne (*Equus asinus*), la bibliographie est moins fournie, c'est en effet une des espèces animales domestiquées la moins étudiée, cependant son génome fut séquencé à partir d'un mâle Dezhou de 6 mois (Huang *et al.*, 2015), complété en 2018 puis en 2020 dans un projet mené par l'académie des sciences de l'agriculture de Shandong avec une couverture de 211X (Huang *et al.*, 2015).

2. Connaissance actuelle du génome équin

Les membres de la famille des équidés ont un caryotype variant de $2n = 32$ chromosomes à $2n = 66$ chromosomes (Chowdhary, 2013 ; Trifonov *et al.*, 2008)

La part nucléaire du génome du cheval (*Equus caballus*) est d'environ 2,7 Gb et il est stocké dans $2n = 64$ chromosomes diploïdes comme établie par Rothfels et al. (1959). Le projet EquCab3.0 met en évidence l'existence de 21 129 gènes codant pour des protéines (Kalbfleisch *et al.*, 2018), tandis que l'âne (*Equus asinus*) possède $2n = 62$ et 21 419 gènes codant pour des protéines (Cunningham *et al.*, 2022).

A. *Equus caballus*

a. Généralités

Le caryotype du cheval domestique est composé de 32 paires de chromosomes, 13 sont autosomes méta-submétacentriques, 18 sont autosomes acrocentriques, le chromosome sexuel X est submétacentrique et enfin le gonosome Y est acrocentrique (Cribru *et al.*, 1978 ; Figure 1).

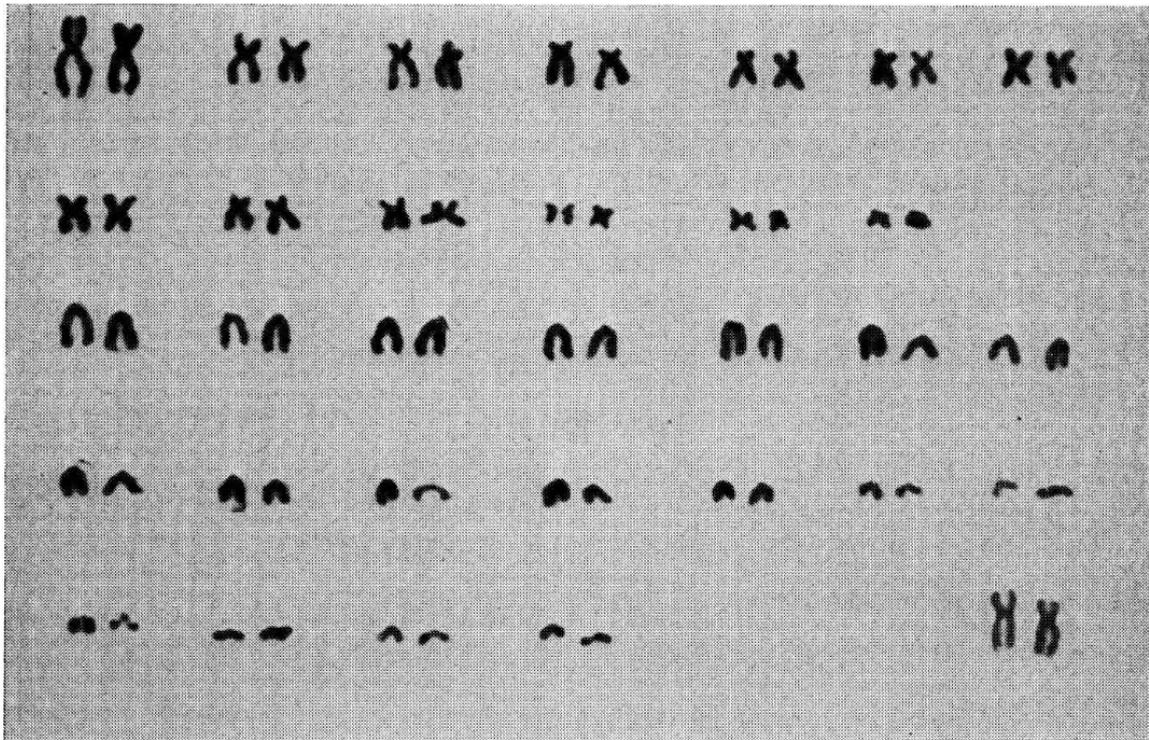


Figure 1 Caryotype femelle du cheval domestique. (Cribiu et al., 1978)

b. Gènes d'intérêt

Le séquençage complet du génome équin a permis d'étudier et de décrire différents gènes intervenant dans des maladies héréditaires mais aussi sur le phénotype ou les compétences sportives. Nous appellerons par la suite ces gènes des gènes d'intérêt, rassemblés dans le tableau 1 (Chowdhary, 2013; « Equus caballus genome assembly EquCab3.0 », s. d. ; Bailey et Brooks, 2020).

Tableau 1. Principaux gènes d'intérêt et leur localisation chromosomique chez *Equus caballus*. (Bellone et Avila, 2020)

Chromosome	Gènes d'intérêt	Implication
1	<i>MYO5A</i>	Syndrome du poulain lavande
	<i>TRPM1</i>	Complexe léopard (CSNB)
	<i>SLC24A5</i>	Yeux clairs (<i>Tiger eye</i>)
	<i>B3GALNT2</i>	Hydrocéphalie
	<i>PPIB</i>	Asthénie cutanée héréditaire équine (<i>HERDA</i>)
	<i>ACAN</i>	Chondrodysplasie (<i>Dwarfism</i>)
2	<i>HOXD3</i>	Abiotrophie cérébelleuse (CA)
	<i>PLOD1</i>	Syndrome du poulain fragile
3	<i>MC1R</i> (<i>Extension</i>)	Robe alezane
	<i>KIT</i>	Panachure blanche, robe blanche, infertilité
	<i>RFWD3</i>	Complexe léopard
	<i>LLORL</i>	Taille

	<i>NCAPG</i>	Taille
4	<i>CLCN1</i>	Myotonie
	<i>STK31</i>	Organisation de la chromatine des spermatozoïdes
	<i>INHBA</i>	Fertilité du mâle
5	<i>LAMC2</i>	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle (<i>JEB</i>)
	<i>SPATA1</i>	Fertilité du mâle
6	<i>PMEL17</i>	Robe Silver, anomalies oculaires
	<i>PAX3</i>	Plages blanches
7	<i>ST14</i>	Syndrome du poulain nu (NFS)
	<i>AMH</i>	Cryptorchidie
8	<i>TBX3</i>	Robe Dun
	<i>LAMA3</i>	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle de type 2 (<i>JEB2</i>)
	<i>SERPBIN1</i>	Syndrome de la séparation de la paroi du sabot (<i>HWSD</i>)
9	<i>PRKDC</i>	Syndrome d'immunodéficience sévère combiné (<i>SCID</i>)
10	<i>RYR1</i>	Hyperthermie maligne (<i>MH</i>)
	<i>GYS1</i>	Myopathie par surcharge en polysaccharides (<i>PSSM</i>)
11	<i>KRT25</i>	Poil Curly
	<i>SP6</i>	
	<i>MYH1</i>	Myopathie à médiation immunitaire (<i>IMM</i>)
	<i>SCN4A</i>	Hyperkaliémie périodique paralysante (<i>HYPP</i>)
	<i>ITGA2B</i>	Thrombasthénie
12	<i>DDB2</i>	Carcinome oculaire à cellules squameuses (<i>Ocular squamous cell carcinoma</i>)
13	<i>FKBP6</i>	Réaction acrosomale altérée
	<i>TRIM56</i>	
14	<i>SLC36A1</i>	Robe Champagne
	<i>B4GALT7</i>	<i>Nanisme (Dwarfism)</i>
16	<i>MITF</i>	Plages blanches
17	<i>EDNRB</i>	Syndrome léthal du poulain blanc (<i>LWO</i>)
18	<i>HOXD3</i>	Malformation atlanto-occipital axial
	<i>MSTN</i>	Musculature hypertrophiée
20	<i>CRISP1</i>	Fusion spermatozoïde-œuf
	<i>CRISP3</i>	Taux de gestation
21	<i>SLC45A2</i>	Robes Cream/Pearl/Sun/Sno
	<i>MATP</i>	
	<i>PRLR</i>	Fertilité du mâle
22	<i>ASIP (Agouti)</i>	Robe Baie, robe noire
	<i>COX4I2</i>	Performance

23	<i>DMRT3</i>	Allures
25	<i>STX17</i>	Robe Grise
26	<i>SLC5A3</i>	Syndrome d'immunodéficience du poulain (<i>FIS</i>)
	<i>GBE1</i>	Déficience en enzyme branchante du glycogène (<i>GBED</i>)
X	<i>IKBKG</i>	
	<i>MBTPS2</i>	Robe Bringé
	<i>AR</i>	Insensibilité aux androgènes (<i>AIS</i>)
	<i>SHOX</i>	<i>Dwarfism</i> (avatismisme du squelette)
Y	<i>SRY</i>	Différence ovotesticulaire du développement sexuel
	<i>TSPY</i>	Morphologie anormale des spermatozoïdes
	<i>SHOX</i>	<i>Dwarfism</i> (avatismisme du squelette)

B. *Equus asinus*

a. Généralités

Le caryotype de l'âne est composé de 31 paires de chromosomes, dont 24 sont autosomes méta-submétacentriques (Eldridge et Blazak, 1976 ; Cribiu *et al.*, 1978 ; Figure 2).

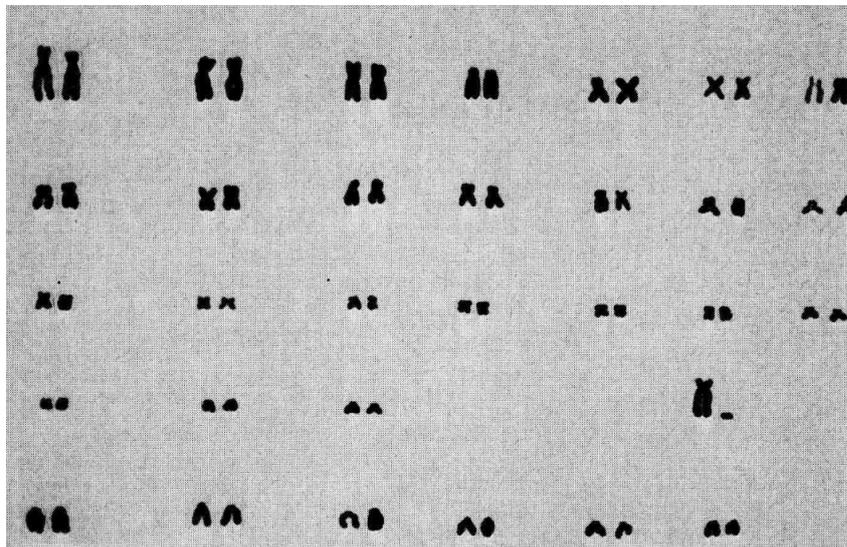


Figure 2. Caryotype mâle de l'âne (Cribiu *et al.*, 1978).

b. Gènes d'intérêt

A l'instar du génome des chevaux, les études d'association du génome de l'âne ont permis de mettre en évidence des mutations associées à des phénotypes particuliers au sein de gènes d'intérêt, en particulier pour la couleur de la robe rassemblés dans le tableau 1.2 (Bellone et Sponenberg, 2017).

Tableau 2. Principaux gènes d'intérêt et leur localisation chromosomique chez *Equus asinus*. (Bellone et Sponenberg, 2017)

Chromosome	Gènes d'intérêt	Implication
2	<i>KITLG</i>	Ligand de KIT
	<i>OCA2</i>	Albinisme oculocutané
	<i>SLC24A5</i>	Couleur de la peau
	<i>TRPM1</i>	Production des mélanocytes
3	<i>KIT</i>	Blanc
	<i>FGF5</i>	Longueur du poil
8	<i>TBX3</i>	Robe dun
11	<i>DCT</i>	Production de mélanine
15	<i>ASIP (Agouti)</i>	Robe baie
20	<i>TYR</i>	Albinisme
23	<i>MLANA</i>	Synthèse des mélanosomes
28	<i>AGRP</i>	Agouti
	<i>MC1R</i>	Extension

Deuxième partie : Caractéristiques des tests génétiques

1. Rappels de génétique mendélienne

Une maladie héréditaire peut être due à une mutation sur un seul gène, on parle alors de maladie monogénique.

Les mutations génétiques peuvent être récessives, dominantes ou semi-dominantes. On dit d'une mutation qu'elle est récessive s'il faut que la mutation soit présente sur les deux allèles pour avoir une expression de la maladie, comme pour l'immunodéficience sévère combinée (SCID) par exemple (Legrand et Bailly, 2019).

La mutation est dominante s'il suffit qu'un seul des deux allèles soit muté pour entraîner l'expression de la maladie c'est le cas pour l'hyperthermie maligne.

Enfin, la mutation est considérée comme semi-dominante si les signes cliniques sont plus importants lorsque les deux allèles du gène sont mutés comme pour la myopathie de stockage de polysaccharides de type 1 (PSSM1).

La transmission d'une maladie est dite autosomique si le gène concerné se trouve sur un chromosome non sexuel, dans le cas où le gène est sur un chromosome sexuel on parle de transmission gonosomique.

Enfin on peut parler de pénétrance incomplète et d'expressivité variable pour une maladie lorsque des individus de même génotype ont une expression phénotypique différente.

2. Génotype et phénotype chez les équidés

Le génotype correspond à l'ensemble des caractères génétiques d'un être vivant, qu'il se traduit ou non dans son phénotype. Tandis que le phénotype est l'expression visible d'un gène ou de l'ensemble des gènes.

Pour chaque gène il peut exister plusieurs allèles, chaque allèle ayant un effet différent sur le phénotype. De ce fait le phénotype d'un cheval va donc dépendre du ou des allèles portés par ce dernier (Sabbagh et Danvy, 2021).

De plus, plusieurs gènes peuvent intervenir sur un même caractère, c'est le cas pour la couleur de la robe par exemple, ainsi le phénotype va correspondre à l'action combinée de plusieurs gènes. On peut donc dire que les traits phénotypiques sont le reflet de l'expression et de la régulation de l'ensemble du patrimoine génétique d'un individu (Legrand et Bailly, 2019).

3. Réalisation pratique d'un test génétique

Pour réaliser un test génétique, il faut que le prélèvement envoyé au laboratoire d'analyses contienne des cellules nucléées. Le plus souvent chez le cheval on utilise du sang ou des crins

prélevés à la base de la queue ou de la crinière. Cependant il est également possible d'utiliser des biopsies de peau ou du sperme (Legrand, 2019).

Chez le cheval, on a tendance à privilégier le sang car c'est un prélèvement facilement réalisable, qui sera de qualité et qui permettra d'avoir de l'ADN en quantité suffisante.

Néanmoins, l'avantage du prélèvement de crin est que celui-ci peut être fait directement par les propriétaires, mais il n'y aura alors pas de vérification d'identité de l'animal possible, il ne faut cependant pas couper les crins mais bien les arracher car les cellules se trouvent dans les bulbes pileux qui sont à la base du poil (Legrand et Bailly, 2019).

4. Pourquoi faire un test génétique ?

Un test génétique est conçu pour une maladie ou une caractéristique phénotypique précise. Ainsi, un test génétique permet d'identifier le génotype d'un animal à un locus spécifique. Le résultat des tests est fiable à plus de 99%.

Un test peut être utilisé de plusieurs façons, il peut avoir une visée diagnostique dans le cas d'un animal malade dont on suspecte une maladie d'origine héréditaire, il peut également servir à faire du dépistage et ainsi mettre en place une gestion raisonnée des accouplements.

Les stratégies de raisonnement des accouplements dépendent du mode de transmission de la maladie héréditaire considérée.

Troisième partie : Gènes connus pour être impliqués dans des caractères héréditaires chez le cheval.

1. Gènes impliqués dans la couleur de la robe.

A. Robe de base

La couleur de la robe est liée à la production de deux types de pigments par les mélanocytes : l'eumélanine et la phéomélanine. La production de ces pigments est liée à l'expression de deux gènes et dépend également de l'activation ou au contraire de l'inactivation d'autres molécules : le récepteur MC1R et la protéine ASIP (Sabbagh *et al.*, 2017).

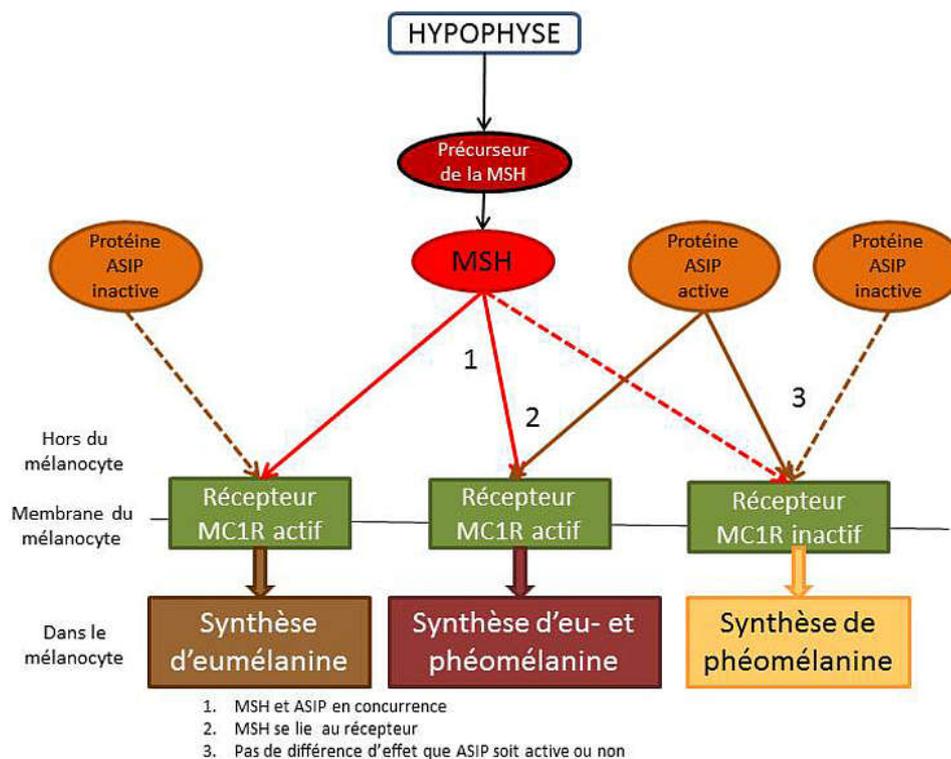


Figure 3. Schéma explicatif du fonctionnement de MC1R et ASIP (Sabbagh *et al.*, 2017).

La balance entre la production des deux types pigments aboutit à trois robes de base chez le cheval : l'alezan, le bai et le noir.

a. Le gène *Agouti*

Le gène *Agouti* noté *A* est le gène qui code pour l'activation et l'inactivation de la protéine ASIP. Situé sur le chromosome 22 il existe deux allèles : l'allèle dominant sauvage *A* codant la protéine ASIP qui régule le récepteur MC1R et l'allèle récessif *a*, qui lui code pour une protéine ASIP inactive n'effectuant alors plus de régulation sur le récepteur MC1R.

L'allèle récessif entraîne une expression homogène d'eumélanine sur l'ensemble du corps alors que l'allèle dominant entraîne une restriction de la production d'eumélanine aux extrémités (Bailey et Brooks, 2020).

b. Le gène *Extension*

Le gène extension noté E code pour l'activation et l'inactivation du récepteur MC1R. Situé sur le chromosome 3, il existe deux allèles : l'allèle dominant sauvage noté E qui code pour un récepteur MC1R actif et l'allèle récessif noté e qui code pour un récepteur inactif (Sabbagh *et al.*, 2017).

Le récepteur MC1R est présent sur la membrane des mélanocytes, c'est l'activation de ce récepteur par l'hormone de stimulation des mélanocytes qui permet la production d'eumélanine (Robbins *et al.*, 1993). L'absence d'un récepteur MC1R actif bloque la production d'eumélanine par les mélanocytes et permet uniquement la production de phéomélanine (figure 3).

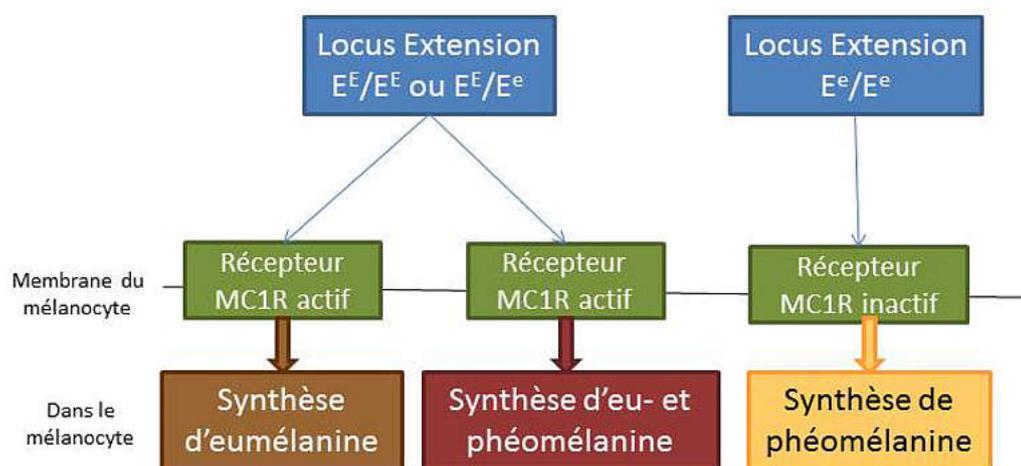


Figure 4. Effet du gène *Extension* sur la production de pigments par les mélanocytes. (Sabbagh *et al.*, 2017)

c. *Expression des deux gènes*

C'est donc l'expression des gènes *Extension* et *Agouti* qui entraîne l'apparition des trois robes de base chez les équidés.

Plusieurs génotypes peuvent mener au même phénotype comme montré dans le tableau 5 ci-dessous :

Tableau 3. Concordance entre génotype et phénotype des robes de base (Bailey et Brooks, 2020).

Phénotype	Locus E	Locus A
Bai	E^E/E^E ou E^E/E^e	A^A/A^A ou A^A/A^a
Noir		A^a/A^a
Alezan	E^e/E^e	Quelque soit le génotype au locus A

B. Gènes de dilution de la couleur

La dilution de la robe de base est liée à l'expression de quatre autres gènes, ces gènes sont connus pour avoir un effet modificateur sur la couleur de la robe de base. La couleur de la robe va donc dépendre de la robe de base et de la présence des différents allèles de dilution.

a. Le gène responsable de la couleur Crème

Le gène *SLC45A2* (anciennement appelé *MATP*) est localisé sur le chromosome 21 et est responsable de la dilution de robe la plus connue, la robe crème. Ce gène regroupe plusieurs allèles de dilution (Sabbagh, 2021a) :

- L'allèle C sauvage et semi-dominant, responsable d'une couleur franche.
- L'allèle Crème [Cr] semi-dominant en raison d'une mutation non-sens du deuxième exon donnant une Asparagine à la place d'un acide aspartique (Bailey et Brooks, 2020), responsable d'une dilution de la couleur du pelage.
- L'allèle Perle [prl] récessif en raison d'une mutation entraînant l'échange d'une Alanine par une Thréonine (Holl *et al.*, 2019 ; Sevane *et al.*, 2019)
- L'allèle Sunshine [sun] récessif en raison d'une mutation entraînant l'échange d'une Glycine par une arginine (Holl *et al.*, 2019)
- L'allèle Snowdrop [sno] récessif (Sabbagh, 2021a).

Tableau 4 : Correspondance entre génotype et phénotype des gènes de dilution Crème (Bellone et Sponenberg, 2017 ; Sabbagh, 2021a)

Allèles	Robe de base		
	Alezan	Bai	Noir
C/C ou prl/prl ou sun/sun ou sno/sno	Alezan	Bai	Noir
Cr/C	Palomino	Isabelle	Souris
CR/CR	Crème	Perlino	Smoky Crème
PRL/prl et CR/C			
SUN/sun et CR/C			
SNO/sno et CR/C			
PRL/PRL	Alezan perle	Bai perle	Noir perle
SUN/SUN	Non rapporté		
SNO/SNO			

b. Le gène responsable des marques primitives Dun

Le gène *TBX3* noté D présent sur le chromosome 8 est à l'origine de l'apparition des marques primitives sur la robe que l'on appelle Dun, à savoir : (Sabbagh *et al.*, 2021a)

- La raie de mulet du garrot à la queue
- Les zébrures sur les membres
- Le Cap de maure, qui correspond à une couleur de tête plus sombre par rapport à celle du tronc.
- Des bandes scapulaires

Il existe cependant des chevaux non-Dun (noté d1) mais possédant ces marques primitives, en raison d'insertions de bases au sein du gène *TBX3* comparativement à la séquence de référence. Les équidés non dilués et non-Dun sont appelé d2 (identique à la séquence de référence) (Bailey et Brooks, 2020 ; Imsland *et al.*, 2016).

c. Le gène responsable de la couleur Champagne

Le gène *SLC36A1* présent sur le chromosome 14 possède un allèle CH (dominant) et un allèle ch (récessif). L'allèle CH entraînant la dilution champagne est lié à une mutation de substitution d'une Thréonine par une Arginine de l'exon 2 de *SLC36A* (Cook *et al.*, 2008).

C'est une robe évolutive, en effet la couleur des yeux change du bleu au vert, la peau s'assombrit et la robe s'éclaircit avec l'âge (Bailey et Brooks, 2020).

d. Le gène Silver

Le gène *PMEL17* ou Silver (noté Z) est présent sur le chromosome 6 et possède deux allèles, l'allèle Z dominant marquant la présence d'une dilution silver et l'allèle z récessif, sans modification. Contrairement aux trois autres gènes de dilution, le gène Silver n'agit pas sur les trois robes de base, il agit uniquement sur les robes baie et noire car l'allèle Z est responsable de la dilution de l'eumélanine uniquement au niveau de la crinière et de la queue.

Le gène Silver apporte donc une crinière et une queue blondes chez les chevaux alezans et bais et et grises chez les chevaux noirs tout comme les cils (Sabbagh *et al.*, 2021a).

La dilution Silver est due à une substitution d'une arginine par une cystéine dans l'exon 11 du gène (Brunberg *et al.*, 2006).

e. Couleur de robe après dilution

Comme évoqué précédemment, la dilution modifie la couleur de la robe de base. Le tableau 4 vise à résumer le phénotype obtenu en fonction des allèles de dilution présents.

Tableau 5. Correspondance entre genotype et phenotype. (Bailey et Brooks, 2020 ; Sabbagh, 2021a)

	Robe de base		Bai	Noir	Alezan
Dilution	Crème	Cr/C	Isabelle	Souris	Palomino
		Cr/Cr	Perlino	Smoky crème	Crème
		C/prl	Baie	Noir	Alezan
		Cr/prl	Perlino	Smoky Crème	Crème
		prl/prl	Bai perle	Noir perle	Alezan perle
	Dun	D/-	Bai Dun	Noir Dun	Alezan Dun
	Champagne	CH-	Champagne ambre	Champagne classique	Champagne or
Silver	Z/-	Bai silver	Noir silver	Alezan crins lavés	

C. Les plages de blanc

La part de blanc dans la robe des équidés est contrôlée par différents gènes. Néanmoins, le gène majeur de panachure est présent sur le chromosome 3 : le gène *KIT*.

Ce gène présente une grande diversité allélique et au moins quatre mutations sont responsables des différents patrons de blanc.

a. Le Tobiano

La mutation Tobiano est dominante et donne les robes pie tobiano, l'allèle TO est donc présent en au moins un exemplaire chez les individus tobiano, l'allèle to est présent en deux exemplaires chez les individus non tobiano. Cette mutation est due à une large inversion chromosomique environ 100 kb en aval du gène *KIT* (Brooks *et al.*, 2007).

Les caractéristiques de cette robe sont (Sabbagh, 2021b):

- Du blanc qui traverse la ligne du dos, entre les oreilles et la queue
- Généralement, du blanc est présent sur les quatre membres
- Peu d'en-tête
- La queue est souvent bicolore
- Le blanc est réparti de manière verticale

La mutation Tobiano peut être associée à un autre gène responsable du pie influençant le pattern de blanc décrit précédemment.

b. Le Sabino 1

La mutation Sabino 1 notée Sb1 est semi-dominante et donne des robes pie sabino.

Cette robe est caractérisée par de larges balzanes irrégulières, ainsi qu'un en-tête. Des taches blanches sont présentes sur les flancs et sur le ventre et peuvent évoquer des tâches de peinture, le pourtour des plages blanches apparaît déchiqueté.

Alors que les hétérozygotes Sb1/sb1 présentent les caractéristiques classiques de la robe sabino décrites précédemment, les homozygotes Sb1/Sb1 sont quant à eux blanc ou presque blanc sans pour autant être létal comme peut être le Dominant White (Bailey et Brooks, 2020 ; Besmer *et al.*, 1993).

c. Le Dominant White

Les mutations Dominant White noté DWx sont dominantes et donnent des robes avec divers degrés de blanc. La peau des chevaux blancs est rose – à distinguer des chevaux gris qui blanchissent avec l'âge et ont une peau foncée.

Les différentes mutations sont indépendantes et ont lieu à différents lieux du gène *KIT*. On recense à l'heure actuelle 29 mutations Dominant White, mais les différents allèles ne sont parfois distinguables qu'en séquençant l'ADN (Haase *et al.*, 2011, 2009, 2007).

De plus il semblerait que l'homozygotie Dw_x/Dw_x soit létale dans la grande majorité des mutations avec une perte du poulain à la naissance. Sont décrits des chevaux homozygotes uniquement avec les mutations DW15 et DW20 (Holl *et al.*, 2019).

d. L'Overo

Les chevaux overo sont majoritairement de la couleur de la robe de base avec des taches blanches horizontales sur le corps et sur la face. Le blanc ne passe pas la ligne du dos.

Cette robe est due au gène *EDNRB* qui se situe sur le chromosome 17. Une mutation entraînant une substitution d'une isoleucine en lysine donne le Frame Overo, l'allèle muté est noté O et est dominant. Une homozygotie O/O entraîne une aganglionose du côlon responsable d'une absence de motilité du côlon descendant et du rectum et de la mort en 24 h à 48 h (Bailey et Brooks, 2020 ; Metallinos *et al.*, 1998 ; Santschi *et al.*, 1998 ; Yang *et al.*, 1998).

e. Le Balzan

La robe *Splashed White* est caractérisée par des marques blanches sur les quatre membres, sur le ventre et sur la face. Le cheval apparaît comme ayant été trempé dans de la peinture blanche. (Bellone et Sponenberg, 2017).

Deux gènes semblent être impliqués dans le pattern *Splashed White*.

Le premier est le gène *MITF* présent sur le chromosome 16 dont 3 allèles notés SW1, SW3 et SW5 sont responsables du *Splashed White*, ces trois allèles sont dominants sur l'allèle sauvage MITF+ non responsable des taches blanches (Henkel *et al.*, 2019).

Le second est le gène *PAX3* présent sur le chromosome 6, dont deux allèles dominants responsables du pattern sont identifiés et nommés SW2 et SW4.

Les homozygotes SW1 sont viables tandis que les homozygotes SW2 et SW3 ne sont pas observés dans la nature et sont donc supposés comme étant létaux (Hauswirth *et al.*, 2013, 2012).

f. Le complexe Léopard

Le complexe léopard peut agir sur les trois robes de base et donne un cheval avec un fond blanc tacheté de la couleur de la robe de base. Les sabots sont rayés, la sclère est dépigmentée, et une peau rose tachée de gris autour de l'anus, des parties génitales et du nez sont les caractéristiques principales de cette robe (Bellone et Sponenberg, 2017).

Deux gènes sont impliqués dans le complexe Léopard ; tout d'abord le gène *TRPM1* ou Léopard qui entraîne la présence d'un patron à taches, avec l'allèle LP qui fonctionne par semi-dominance, ainsi un homozygote LP/LP et un hétérozygote LP/lp n'auront pas le même patron de taches. Ce gène se trouve sur le chromosome 1. Mais également le gène *RFWD3* ou Pattern 1 qui lui module la quantité de blanc présent sur la robe. L'allèle PATN-1 fonctionne par dominance. Ce gène se retrouve quant à lui sur le chromosome 3 (Holl *et al.*, 2016 ; Sponenberg *et al.*, 1990).

Les robes qui découlent des différents génotypes se retrouvent dans le tableau 8.

Tableau 6. Variation de la robe en fonction des allèles du complexe Léopard (Sabbagh, 2021)

		Gène RFWD3		
		patn1/patn1	PATN1/patn1	PATN1/PATN1
Gène TRPM1	lp/lp	Robe de base unie		
	lp/LP	marmoré, givré	Léopard, capé taché (blanc moyennement étendu)	
	LP/LP	marmoré, givré	Few spot, cape uniforme (blanc étendu avec peu de taches)	

D. Les autres couleurs de robes

a. Le gris

Le gène *STX17* est situé sur le chromosome 25. L'allèle du gris G est dominant et l'allèle du non gris g récessif. Cette mutation est due à une duplication d'environ 46 kp au sein de l'intron 6 de *STX17* (Locke *et al.*, 2002 ; Rosengren Pielberg *et al.*, 2008).

C'est une robe dite évolutive, en effet les poulains gris naissent avec une robe non grise qui va s'assombrir puis s'éclaircir jusqu'à atteindre une robe grise caractérisée par de la peau noire et des poils blancs (Bailey et Brooks, 2020 ; Sabbagh *et al.*, 2021b).

De plus il a été démontré que le gène gris était également associé à la présence de mélanome, touchant d'autant plus les homozygotes G/G que les hétérozygotes (Rosengren, Pielberg *et al.*, 2008).

b. Le Bringé

Il s'agit d'une robe couverte de rayures verticales noires qui peut se retrouver sur n'importe quelle robe de base.

Plusieurs origines génétiques ont été identifiées :

- Le chimérisme, où les rayures sont dues à deux populations de cellules, c'est un évènement rare et non héréditaire (Bailey et Brooks, 2020).
- L'implication du gène *IKBKG*, bien qu'associé à d'autres anomalies de la peau ; il semblerait qu'une mutation non-sens tronque l'expression du gène et entrainerait une inactivation du chromosome X sur lequel se trouve le gène. L'homozygotie sur cette mutation n'étant pas retrouvée chez les femelles, elle semblerait être létale au stade embryonnaire (Towers *et al.*, 2013).
- L'implication du gène *MBTPS2*, présent lui aussi sur le chromosome X. Une mutation responsable d'un saut partiel d'un des exons du gène entrainerait le phénotype bringé chez les juments hétérozygotes (Murgiano *et al.*, 2016).

c. Le Rouan

Le Rouan noté Rn est dominant et donne les robes mélangées. Le rouan est hérité de manière dominante, cependant, à l'heure actuelle la mutation causale n'a pas été identifiée. Néanmoins, l'association entre le phénotype rouan et le gène KIT a été démontrée dans différentes races de chevaux comme les chevaux islandais ou encore les Quarter-horses (Grilz-Seger *et al.*, 2020 ; Marklund *et al.*, 1999 ; Voß *et al.*, 2020). Cependant des tests génétiques existent et se basent sur la liaison avec des marqueurs proches du locus Rn. Des recherches suggèrent que l'homozygotie Rn est létale, mais la présence de cas de chevaux homozygotes Rn pousse à se poser la question de l'existence de plusieurs allèles Rn (Bellone et Sponenberg, 2017 ; Bowling, 2000 ; Hintz et Van Vleck, 1979).

Le rouan correspond à un mélange de poils blancs dans la robe sur l'ensemble du corps à l'exception de la tête et des membres jusqu'aux carpes et aux tarses. La peau est noire. Lors de blessures un phénomène de « corning » est visualisé correspondant à l'absence de poils blancs lors de la repousse du poil (Bailey et Brooks, 2020 ; Sabbagh, 2021b).

2. Gènes impliqués dans les aptitudes physiques et sportives.

Le déterminisme génétique des aptitudes sportives et des caractéristiques physiques ou morphologiques des chevaux est particulièrement intéressant à étudier car il peut entraîner des répercussions économiques majeure sur la filière équine.

Bien que des gènes majeurs de morphologie ou de performance aient été mis en évidence, il est essentiel de rappeler que le phénotype est influencé par de nombreux facteurs et que la plupart de ces caractères sont complexes. Le mode d'élevage, l'entraînement et l'environnement par exemple vont également influencer le phénotype.

Par exemple, le gène *DMRT3* présent sur le chromosome 23 est un gène intéressant pour les chevaux de course et plus particulièrement pour les trotteurs car ce gène détermine la capacité d'un cheval à avoir des allures symétriques (trot) plutôt qu'asymétriques (galop), il y a une relation entre ce gène et la tendance qu'a un cheval à être fautif en course.

Il apparaît que les homozygotes mutés ont donc plus de facilités à garder le trot, ils sont alors plus précoces et obtiennent de meilleurs résultats sur les courses qualificatives. Cependant, les hétérozygotes qui apparaissent comme étant moins bons sur les courses qualificatives obtiennent finalement de meilleurs résultats sur la suite de leur carrière sportive (Ricard, 2015).

Le gène *MSTN* présent sur le chromosome 18 régule la croissance des muscles squelettiques, l'allèle muté noté C en raison d'une insertion de 227 pb entraîne une perte de fonction de gène entraînant ainsi un développement accru des muscles squelettiques. Ainsi les galopeurs porteurs de deux allèles mutés sont considérés comme étant des sprinters, pouvant courir vite sur une courte distance, les homozygotes porteurs de l'allèle sauvage sont moins rapides mais plus endurants et les hétérozygotes ont des capacités intermédiaires (Hill *et al.*, 2010).

Tester les allèles possédés par un galopeurs permet ainsi d'adapter l'entrainement et le choix des courses auxquelles le cheval est destiné en fonction de ses aptitudes sportives.

Ce test génétique n'est pour le moment pas disponible en France mais il est notamment disponible en Grande-Bretagne ou en Belgique.

3. Les maladies héréditaires équine possédant un test génétique.

De nombreuses études s'intéressent à l'origine de certaines maladies chez le cheval, il en ressort que certaines d'entre elles sont d'origine génétique. Les recherches sont donc amenées à déterminer la mutation mise en cause afin de développer un test permettant de diagnostiquer la maladie en identifiant la mutation.

Nous allons donc nous intéresser dans la suite de cette partie aux maladies d'origine génétique pour lesquelles un test génétique est disponible.

A. Les génodermatoses

a. Asthénie cutanée régionale héréditaire équine (*Hereditary equine regional dermal asthenia, HERDA*)

L'HERDA est une maladie de peau qui affecte les jeunes chevaux avec une apparition des lésions aux alentours des 1,5 ans d'âge. Cette maladie entraîne une peau fine et fragile avec une cicatrisation lente. Les lésions se retrouvent principalement sur le dos du cheval (White *et al.*, 2004).

Une fois les lésions apparues, il est très fréquent que les chevaux se dégradent rapidement sans qu'aucun traitement ne soit connu pour le moment.

Cette maladie touche principalement les Quarter Horse, bien que des cas aient été décrits chez des Appaloosas et des American Paint Horse.

La transmission est autosomique récessive.

Des études ont montré qu'une mutation entraînant la substitution d'une glycine par une arginine au sein de l'exon 1 du gène *PPIB* présent sur le chromosome 1 était responsable de l'HERDA (Tryon *et al.*, 2007). Cette maladie équine peut s'apparenter au Syndrome d'Ehlers Danlos que l'on retrouve chez l'humain et dans de nombreuses autres espèces.

b. Epidermolyse bulleuse jonctionnelle (*Junctional epidermolysis bullosa JEB*)

La JEB est une maladie de peau décrite chez : le comtois, le trait breton, le trait belge et le Saddlebred ou cheval de selle américain (Hirsch, 2016). Cette maladie est caractérisée par des cloques sur la peau au niveau de point de pression directement après la naissance, la perte des sabots et une atteinte de la cavité buccale. C'est une maladie extrêmement grave justifiant l'euthanasie des poulains atteints dans les premières heures de vie (Lietao et Cothran, 2003).

Chez le trait belge, le gène impliqué est le gène *LAMC2* présent sur le chromosome 5 donnant la maladie JEB1. Une insertion de paires de base entraîne l'apparition d'un codon stop prématuré dans

la portion N-terminale du domaine III. C'est une maladie à transmission autosomique récessive. (Milenkovic *et al.*, 2003)

Chez le Saddlebred, c'est le gène *LAMA3* présent sur le chromosome 8 qui est impliqué dans la JEB2. C'est une délétion des exons 24 à 27 de *LAMA3* qui est à l'origine de la JEB2. C'est également une maladie à transmission autosomique récessive (Graves *et al.*, 2009).

La JEB est une maladie héréditaire causée par plus d'une mutation génétique, ce phénomène s'appelle l'hétérogénéité génétique (Spirito *et al.*, 2002). En fonction de la race des reproducteurs, il faudra utiliser le test JEB1 ou JEB2 pour dépister la maladie.

c. Les maladies affectants entre autres la couleur de la peau ou de la robe

□ Syndrome léthal du poulain blanc (*Létal white foal syndrome, LWO*)

Cette maladie est due à une mutation faux-sens (substitution d'une isoleucine en lysine) sur le gène *EDNRB* situé sur le chromosome 17 qui est responsable de cette maladie que l'on retrouve principalement chez le Paint Horse, et chez tous les chevaux Frame Overo homozygotes O/O. La transmission est autosomique récessive (McCabe *et al.*, 1990 ; Metallinos *et al.*, 1998). C'est la raison pour laquelle il ne faut pas croiser deux chevaux de couleur overo entre eux.

C'est une maladie qui est associée à une robe blanche ou quasi blanche causée par une absence de mélanocytes dans la peau. Il est possible que les poulains soient également sourds et aient les yeux bleus. D'autres cellules dérivant de la crête neurale sont également absentes comme le plexus myentérique et sous muqueux responsables de la motilité intestinale. Les signes cliniques chez le poulain sont des signes de coliques apparaissant à partir de la douzième heure de vie, s'aggravant et ne répondant pas au traitement associé à un reflux gastrique important.

Les poulains meurent dans les 48 premières heures de vie (Chowdhary, 2013 ; Sabbagh et Dumont Saint Priest, 2022).

□ Syndrome du poulain lavande (*Lavender foal syndrome, LFS*)

La maladie est due à une mutation entraînant l'apparition d'un codon stop prématuré sur le gène *MYO5A* situé au sein du chromosome 1. La transmission se fait de façon autosomique récessive (Brooks *et al.*, 2010).

Les poulains atteints naissent avec une robe diluée couleur lavande. Ils présentent des troubles neurologiques qui entraînent une incapacité à se mettre debout et à se retourner. Ils ont également des mouvements incontrôlés des membres (Chowdhary, 2013).

Ce syndrome est incurable et l'issue est toujours fatale entraînant généralement l'euthanasie des poulains dans les deux premiers jours de vie (Sabbagh, 2022).

Cette maladie touche principalement les chevaux de race Arabe et les produits issus de leur croisement, avec une forte prédisposition chez les chevaux Arabe Égyptiens. Le test génétique est très utile pour dépister les reproducteurs dans ces lignées.

□ Syndrome d'immunodéfiance du poulain (*Foal immunodeficiency syndrome, FIS*)

Le FIS est une maladie qui touche les jeunes poneys Fell et les poneys Dales. Les premiers signes de la maladie sont des signes cutanés avec des crins rugueux et de couleur rousse, les crins peuvent

être particulièrement longs au niveau de l'encolure et de la tête. Cette maladie crée le terrain propice aux surinfections de la peau et des muqueuses. Il n'y a pas de traitement pour la FIS et cette maladie est rapidement mortelle (Butler *et al.*, 2006 ; Chowdhary, 2013 ; Scholes *et al.*, 1998).

La transmission de la maladie est autosomique récessive et a pour origine une mutation sur le gène *SLC5A3* présent sur le chromosome 26 qui serait responsable de la baisse d'efficacité du système immunitaire (Fox-Clipsham *et al.*, 2011 ; Thomas *et al.*, 2003).

□ Syndrome du poulain nu (*Naked foal Syndrome, NFS*)

Le NFS est une maladie touchant les poulains Akhal-Teké. Les signes cliniques sont une alopecie, avec une densité de crins qui augmente vers les extrémités, une peau sèche et squameuse. Un retard de croissance ainsi qu'un épiphora sont également constatés chez les poulains atteints de la maladie. Les poulains affectés décèdent en quelques jours à quelques mois.

A l'examen nécropsique, on constate également un défaut de développement des organes de l'immunité primaire chez les chevaux atteints de NFS.

La transmission de la maladie est autosomique récessive et a pour origine une mutation non-sens sur le gène *ST14* présent sur le chromosome 7, à l'origine de l'apparition d'un codon STOP prématuré ne permettant pas la synthèse d'une forme fonctionnelle de la protéase codée par *ST14* impliquée dans le développement de l'épiderme (Bailey et Brooks, 2020 ; Bauer *et al.*, 2017).

B. Les maladies musculaires

a. *Hyperkaliémie Périodique Paralysante (Hyperkalemic periodic paralysis, HYPP)*

L'HYPP est une myopathie qui se présente sous forme d'excitabilité anormale des membranes des muscles squelettiques, ce qui entraîne des épisodes de contractions et de faiblesse musculaire ainsi que des paralysies temporaires.

La maladie est évolutive, elle peut commencer par se manifester par des fasciculations musculaires périodiques qui peuvent évoluer vers un décubitus prolongé ou même une insuffisance respiratoire due à une paralysie des muscles respiratoires supérieurs. Les chevaux sont généralement présentés en consultation pour stridor respiratoire, dysphagie ou détresse respiratoire. L'endoscopie montre généralement un collapsus pharyngé, un œdème des voies respiratoires supérieures, une dislocation laryngopalatale ou une paralysie laryngée (Finno *et al.*, 2009).

L'origine génétique de cette maladie est une mutation de substitution d'une phénylalanine par une leucine sur la sous unité alpha du canal à sodium voltage-dépendant des muscles squelettiques, au sein du gène *SCN4A* sur le chromosome 11. La maladie se transmet de manière codominante, une hétérozygotie de la mutation suffit pour entraîner cette maladie (Rudolph *et al.*, 1992).

Le traitement des épisodes cliniques passe par des injections intraveineuses de gluconate de calcium, de glucose ou de bicarbonate de sodium. La prévention passe par l'ajout de maïs dans l'alimentation pour stimuler le mouvement du potassium grâce à l'insuline.

Les principales races touchées sont les Quarter Horses, les Paint Horses et les Appaloosas. (Chowdhary, 2013) Cette maladie est reconnue par l'association du Quarter Horse Américain

comme un trait indésirable depuis 1996, et depuis 2004 les chevaux homozygotes atteints ne sont plus enregistrés dans le studbook (Finno *et al.*, 2009).

b. Hyperthermie Maligne (Malignant hyperthermia, MH)

Les signes cliniques de la MH sont une acidose lactique associée à une hyperthermie supérieure à 40°C sous halothane ou isoflurane lors d'anesthésie ou à la suite d'une injection de succinylcholine tout cela accompagné d'une rigidité musculaire (Aleman *et al.*, 2005 ; Chowdhary, 2013).

Certains chevaux atteints de MH peuvent également présenter des signes cliniques intermittents avec notamment une rhabdomyolyse à l'exercice associée à une sudation intense et une augmentation de la température corporelle (Aleman *et al.*, 2009).

Une mutation au niveau de l'exon 46 du gène *RYR1* situé sur le chromosome 10 a été identifiée comme responsable de la MH, la transmission de la maladie est autosomique dominante (Aleman *et al.*, 2005, 2004 ; Betzenhauser et Marks, 2010).

Le test est disponible chez le cheval de trait, les Quarter Horses, les Paint Horses et les Appaloosas.

c. Déficience en enzyme branchante du glycogène (Glycogen-branching enzyme deficiency, GBED)

Les signes cliniques de la GBED sont variables d'un individu à l'autre mais l'on retrouve particulièrement des troubles neurologiques semblables à des crises d'épilepsie causées par une hypoglycémie, une faiblesse musculaire, une détresse respiratoire et parfois même une mort subite. Les poulains menés à termes sont faibles, hypothermes et ont des déformations des membres (Wagner *et al.*, 2006).

Le gène mis en cause dans cette maladie est le gène *GBE1* situé sur le chromosome 26. Les poulains atteints ont une activité de l'enzyme codée par le gène *GBE1* non-dosable dans le sang, les muscles ou encore le foie. L'activité de cette enzyme étant particulièrement diminuée voire absente (Ward *et al.*, 2004).

Cette maladie est retrouvée chez les Quarter Horse et les Paint Horse, et a pour origine une mutation du codon 34 du gène *GBE1*. Cette mutation, qualifiée de non-sens entraîne l'apparition d'un codon STOP à l'origine de la production d'une enzyme GBE non fonctionnelle (Wagner *et al.*, 2006 ; Ward *et al.*, 2004).

Il s'agit d'une maladie autosomique récessive. Les poulains sont généralement euthanasiés au plus tard à l'âge de huit semaines à cause de la sévérité des signes cliniques (Wagner *et al.*, 2006).

Le test est disponible chez les Quarter Horse et les Paint Horse.

d. Myopathie par surcharge en polysaccharide (Polysaccharide storage myopathy, PSSM)

Les signes cliniques associés à une myopathie par surcharge en polysaccharide sont variables, on retrouve une intolérance à l'effort, une faiblesse, une raideur, des tremblements et des douleurs musculaires, une démarche anormale, une dorsalgie, une atrophie musculaire et un décubitus prolongé. (Firschman *et al.*, 2003 ; Hirsch, 2016)

L'âge médian d'apparition des signes cliniques est de 4,9 ans (Firshman *et al.*, 2003).

Il s'agit d'une maladie que l'on retrouve dans presque toutes les races de chevaux.

Le gène responsable de la maladie est le gène GYS1 présent sur le chromosome 10. Une mutation entraînant une substitution d'une arginine en une histidine sur l'exon 6 serait responsable de la maladie. Cette mutation qualifiée de gain de fonction entraîne une activité augmentée de l'enzyme de la glycogène synthase.

La transmission de la maladie se fait sur un modèle autosomique dominant.

e. Myotonie congénitale (Myotonia congenita, CM)

On retrouve cette maladie chez le New Forest et ses croisements.

Les signes cliniques de cette maladie sont une faiblesse, une léthargie et une raideur musculaire, une hypersensibilité aux stimuli auditifs et tactiles, se traduisant par des contractions myocloniques à la suite des stimulations. Sont aussi retrouvés des anomalies d'allures comme des sauts de lapin, ou encore des difficultés à tenir debout. Certains chevaux ne développent des signes cliniques qu'à l'âge adulte, alors que pour d'autres ils apparaissent dès la naissance.

Les quatre membres sont atteints mais les signes sont généralement plus marqués sur les membres postérieurs. Les symptômes semblent s'améliorer avec l'exercice, il est donc conseillé de mettre les animaux atteints au paddock toute l'année.

L'origine de la maladie est une mutation complexe du gène *CLNC1* que l'on retrouve sur le chromosome 4, une substitution sur l'exon 15 qui entraîne l'apparition d'une alanine à la place d'un acide aspartique ainsi qu'une insertion sur l'exon 23 sans impact car il s'agit d'une région peu conservée de la protéine (Wijnberg *et al.*, 2012).

La transmission de la maladie se fait de façon autosomique récessive.

f. Myopathie à médiation immunitaire (Immune mediated myositis, IMM)

C'est une maladie qui touche généralement les chevaux de moins de 8 ans ou de plus de 17 ans. Elle se caractérise par une atrophie musculaire, une dépression, une perte d'appétit, de la fièvre et des difficultés à se tenir debout.

Les manifestations de la maladie se font en crise et la durée des épisodes est de quelques jours à quelques semaines et ces crises peuvent même être fatales si elles sont mal prises en charge.

La maladie est due à une mutation du gène *MYH1* présent sur le chromosome 11 qui entraîne une attaque des cellules musculaires par le système immunitaire des chevaux atteints. La transmission de la maladie est autosomique dominante à pénétrance incomplète.

C'est une maladie incurable mais qui est généralement bien gérée avec un traitement à base de corticoïdes et une alimentation riche en protéines pour permettre la récupération musculaire (Finno *et al.*, 2018).

Le test génétique n'est pas disponible en France mais est disponible pour les Appaloosa, les Quarter Horse, les Paint Horse et leurs dérivés en Belgique.

C. Maladies responsables d'anomalies du développement

a. Abiotrophie cérébelleuse (*Cerebellar abiotrophy, CA*)

C'est une maladie que l'on rencontre chez les Arabes.

Les signes cliniques retrouvés généralement chez les chevaux atteints sont des trémulations de la tête, une ataxie, de la spasticité et de la dissymétrie, le réflexe à la menace est généralement absent ou incomplet. C'est une maladie qui atteint préférentiellement les membres antérieurs.

Les signes cliniques apparaissent entre 6 semaines et 6 mois d'âge.

Le diagnostic de certitude de la maladie se fait par histologie sur le cervelet. On considère cependant que des trémulations de la tête associées à une ataxie cérébelleuse chez un cheval arabe sont des signes cliniques pathognomonique de la maladie (Palmer *et al.*, 1973).

Il n'existe actuellement pas de traitement pour cette maladie.

L'atrophie cérébelleuse se transmet sur un mode autosomique récessif (Brault *et al.*, 2011). En 2010, les équipes de Brault ont montré que le chromosome 2 était en cause dans le développement de la maladie, due à une mutation au niveau de l'exon 4 du gène *TOE1*. Cette mutation entraîne une diminution de l'expression du gène *MUTY* situé en aval du gène *TOE1* (Brault *et al.*, 2011 ; Hirsch, 2016)

b. Hydrocéphalie (*Hydrocephalus*)

C'est une maladie que l'on rencontre exclusivement chez les chevaux de race Frison. Le mode de transmission de la maladie est autosomique récessif.

Les signes cliniques de la maladie sont une distension crâniale, une ossification incomplète du crâne, l'os temporal, frontal et pariétal sont élargis et donc malformés. Cela est causé par une distension du ventricule du cerveau ayant pour origine une obstruction du flux normal du liquide céphalo-rachidien, une augmentation de la production de liquide céphalo-rachidien ou encore une absorption altérée du liquide céphalo-rachidien (Sipma *et al.*, 2013).

La littérature montre que cette maladie est responsable de 3 % des avortements chez les Frisons.

Cette maladie a pour origine une mutation faux-sens sur le gène *B3GALNT2*, situé sur le chromosome 1, entraînant l'apparition d'un codon stop sur l'exon 12 remplaçant une glutamine (Ducro *et al.*, 2015).

c. Syndrome de séparation de la paroi du sabot (*Hoof wall separation disease, HWSD*)

C'est une maladie que l'on retrouve chez les Connemara et les poneys Français de selle.

Les signes cliniques de la maladie apparaissent aux alentours de deux à trois semaines d'âges et sont que la paroi dorsale du sabot se scinde au niveau de la surface d'appui associé à une

prolifération de la sole dans les six premiers mois de vie. C'est une maladie qui atteint en général les quatre pieds.

Elle représente un vrai défi pour les propriétaires et les maréchaux puisque la conséquence principale est que la phalange ne reste pas dans le sabot.

Certains cas peuvent être considérés comme chroniques avec des abcès de pieds récurrents ainsi que des fourbures chroniques. Dans les cas les plus graves, le cheval atteint peut perdre son sabot. Dans de nombreux cas à cause de l'inconfort et de la douleur les chevaux sont euthanasiés.

Le gène mis en cause est le gène *SERPFNB11* présent sur le chromosome 8 (Finno, 2022).

La transmission de la maladie est autosomique récessive, mais son expressivité est variable.

d. Syndrome du poulain fragile (*Warmblood fragile foal syndrome, WFFS*)

C'est une maladie qui se caractérise par une fragilité de peau qui peut se déchirer et s'ulcérer aisément. Les lésions peuvent se retrouver sur l'ensemble du corps mais on les retrouve plus particulièrement sur les zones de pressions. Des lésions peuvent également se retrouver sur les muqueuses comme les gencives. Les articulations sont également laxes et hyperextensibles, et la maladie est particulièrement dramatique quand les boulets sont atteints car cela empêche le poulain de se lever (Dias *et al.*, 2019).

Il n'existe pas de traitement à cette maladie et les poulains sont euthanasiés peu de temps après la naissance (en moyenne une semaine après la naissance).

C'est une maladie à transmission autosomique récessive, ayant pour origine une mutation du gène *PLOD1* présent sur le chromosome 2 (Dias *et al.*, 2019).

e. Malformation atlanto-occipitale (*Occipitoatlantoaxial malformation, OAAM*)

Cette maladie est due à un défaut de développement avec une subluxation atlanto-axiale et une fusion de l'atlas et de l'axis (Aminou *et al.*, 2023).

Les signes cliniques sont évolutifs avec l'âge, et peuvent passer d'une incoordination moyenne associée à une faiblesse des membres à une incapacité à se lever. Il est également possible d'avoir des poulains mort-nés à cause de cette maladie. Les signes cliniques peuvent apparaître dès la naissance ou se développer quelques semaines après celle-ci.

Le diagnostic de certitude se fait par radiographie cervicale.

Les poulains sont généralement euthanasiés rapidement après la naissance.

Une délétion de 2,7 kb correspondant aux exons un et deux du gène *HOXD3* présent sur le chromosome 18 est à l'origine de la maladie. Sa transmission est autosomique récessive (Bordbari *et al.*, 2017).

Le test est disponible chez les pur-sang arabes et les races apparentées.

D. Autres maladies génétiques rencontrées chez le cheval

a. L'insensibilité aux androgènes (*Androgen insensitivity syndrome, AIS*)

L'AIS est une maladie que l'on retrouve essentiellement chez les Quarter Horse.

Les signes cliniques de cette maladie sont : une féminisation des mâles, les testicules ne sont pas descendus et hypoplasiques, l'appareil génital externe est semblable à l'appareil génital femelle, l'appareil génital interne correspond à celui du mâle (épididyme, canaux déférents, vésicules séminales) mais il n'est pas correctement développé (Révay *et al.*, 2012).

L'origine de l'AIS est une mutation de l'exon 1 du gène AR présent sur le chromosome X où une cystéine remplace une arginine entraînant une perte de fonction du gène codant pour le récepteur aux androgènes (Révay *et al.*, 2012). La transmission de la maladie est gonosomique récessive.

b. Cécité nocturne congénitale stationnaire (*Congenital stationary night blindness, CSNB*)

Les signes cliniques de la maladie sont une vision nocturne diminuée, congénitale et non progressive. Les chevaux sont atteints de la forme complète de la maladie – contrairement à l'homme où des formes incomplètes sont décrites – ils présentent donc une amblyopie en ambiance scotopique, ils sont donc généralement attirés par les sources de lumières. Cette maladie entraîne généralement une appréhension à se déplacer en milieu sombre et des blessures répétées. Cependant, bon nombre de chevaux parviennent à s'adapter tant que leur environnement ne change pas, ce qui entraîne un sous diagnostic de la maladie.

La maladie est liée au complexe Léopard et est donc à rechercher chez les chevaux de couleur léopard, puisque la maladie est liée au gène *TRPM1* présent sur le chromosome 1 (Bellone *et al.*, 2013). La CSNB est directement liée à l'homozygotie sur le gène *TRPM1*, et correspond au chevaux de robe léopard, cape uniforme et certains chevaux marmorés.

Le diagnostic de certitude de la maladie peut se faire par la réalisation d'un test génétique ou d'un électrorétinogramme. En effet, la CSNB est due à un dysfonctionnement post-synaptique des cellules bipolaires des cônes et des bâtonnets entraînant l'absence de fonctionnement de la voie ON tandis que la voie OFF des cônes est quant à elle normale (Vacherand-Denand, 2017).

c. Nanisme du Frison

Le nanisme du Frison est une maladie qui se caractérise par des membres anormalement courts avec une tête et un dos de taille normale. Il est également rapporté que les poulains ont une laxité des tendons fléchisseurs des quatre membres.

L'origine de la maladie est une mutation faux-sens du gène *B4GALT7* au niveau de l'exon 1 entraînant le développement anormal de la matrice extracellulaire. Ce gène se trouve sur le chromosome 14. La transmission de la maladie est autosomique récessive (Orr *et al.*, 2010).

d. Carcinome à cellules squameuses (*Ocular squamous cell carcinoma, SCC*)

Il s'agit du cancer le plus fréquent qui touche les yeux des chevaux. C'est un cancer qui ne métastase généralement pas. Les signes cliniques associés dépendent de la localisation du carcinome (paupière, sclère, cornée) et peuvent être une rougeur, des larmoiements, des écoulements purulents, une perte de la vision et dans les cas les plus graves une atteinte de l'état général.

Des études ont montré qu'une mutation faux-sens du gène *DDB2* présent sur le chromosome 12 représente un facteur prédisposant au développement de carcinome oculaire. La littérature rapporte même que 88 % des cas étudiés sont homozygotes pour la mutation (Bellone *et al.*, 2017).

Le test n'est pas disponible en France mais il existe pour les pur-sang arabes, les chevaux de selle belges, les poneys Connemara, les Haflinger, les Quarter Horse et leurs apparentés en Allemagne et en Grande-Bretagne.

e. Syndrome d'immunodéficience combiné sévère (*Severe combined immunodeficiency, SCID*)

Les poulains atteints de la maladie présentent des signes cliniques non spécifiques : ils sont plus sensibles aux infections, cela se traduit par différents phénomènes comme une hyperthermie, des complications respiratoires avec une détresse respiratoire ou encore de la diarrhée.

Les signes cliniques apparaissent en général au bout de deux jours à huit semaines de vie, les poulains étant protégés par les anticorps maternels dans un premier temps. Ils meurent avant d'atteindre les six mois de vie d'immunodéficience (Don-van't Slot et van der Kolk, 2000).

Le SCID est due à une mutation sur le gène *PRKDC* présent sur le chromosome 9. Une délétion de cinq nucléotides sur la séquence du gène entraîne l'impossibilité pour le poulain atteint de synthétiser des immunoglobulines et les récepteurs des cellules T qui sont tous deux indispensables pour mettre en place une défense immunitaire (Legrand et Bailly, 2019). La maladie a un mode de transmission autosomique récessif.

Le test est disponible chez les pur-sang arabes et les races apparentées.

Notre recherche bibliographique nous a permis d'identifier 38 tests génétiques disponibles présentés dans le tableau 7 chez 55 races de chevaux et 12 races de poneys. L'information est disponible dans la littérature scientifique mais la disponibilité des tests n'est pas toujours connue des propriétaires ou des vétérinaires. C'est l'objectif du site internet que j'ai souhaité développer.

Tableau 7 Récapitulatif des tests génétiques référencés sur le site Equigène (Bellone et Avila, 2020 ; Hirsch, 2016)

Tests génétiques	Races de destination	Laboratoires proposant le test
Abiotrophie cérébelleuse	Arabe Poney Welsh Trackehner Curly	Labéo Progenus Animal genetics Combibreed
Agouti	Toutes les races	Labéo Progenus Animal genetics Combibreed
Asthénie cutanée régionale héréditaire équine	Quarter Horse Paint Horse Appaloosa	Labéo Progenus Animal genetics Combibreed
Balzan	Chevaux miniatures Paint Horse Appaloosa Quarter Horse Shetland Trakehner Lipizzan Noriker	Labéo Animal genetics Combibreed
Carcinome à cellules squameuses	Percheron Appaloosa Haflinger	Animal genetics Combibreed
Cécité nocturne congénitale stationnaire	Appaloosa Pur sang Paso Fino Toutes races avec la robe léopard	Labéo Combibreed
Champagne	Quarter Horse Tennessee Chevaux miniatures Mustang	Labéo Progenus Animal genetics Combibreed
Crème	Quarter Horse Lusitanien Pure race espagnole Barbe Arabe	Labéo Progenus Animal genetics Combibreed
Déficiência en enzyme branchante du glycogène	Quarter Horse Paint Horse Appaloosa	Labéo Progenus Animal genetics Combibreed

Tests génétiques	Races de destination	Laboratoires proposant le test
DMRT3	Trotteurs	Equibiogène
Dominant White	Pur-sang Quarter Horse Paint Horse Welsh Oldenburg	Labéo Progenus Animal genetics Combibreed
Dun	Fjord Highland Mustang Quarter Horse	Labéo Progenus Animal genetics Combibreed
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle	Breton Comtois Trait Belge Chevaux de selles américains	Labéo Progenus Animal genetics Combibreed
Extension	Toutes les races	Labéo Progenus Animal genetics Combibreed
Gris	Toutes les races	Labéo Progenus Animal genetics
Hydrocéphalie	Frison	Labéo Progenus Animal genetics
Myopathie à médiation immunitaire	Quarter Horse Appaloosa Paint Horse	Animal genetics Combibreed
Myopathie par surcharge en polysaccharides	Toutes les races	Labéo Progenus Animal genetics Combibreed
Myotonie congénitale	New Forest	Combibreed
Nanisme du frison	Frison	Labéo Animal genetics

Tests génétiques	Races de destination	Laboratoires proposant le test
Overo	Quarter Horse Appaloosa Paint Horse Chevaux miniatures Pinto	Labéo Progenus Animal genetics Combibreed
Perle	Paint Horse Lusitanien Pure race Espagnol Quarter Horse	Labéo Progenus Animal genetics
Sabino	Appaloosa Haflinger Lipizzan Noriker Quarter Horse	Labéo Progenus Animal genetics Combibreed
Silver	Chevaux miniatures Setland	Labéo Progenus Animal genetics Combibreed
Syndrome d'immunodéficience du poulain	Poney Fell Poney Dales	Labéo Animal genetics Combibreed
Syndrome d'immunodéficience sévère combiné	Arabe	Labéo Progenus Animal genetics Combibreed
Syndrome de séparation de la paroi du sabot	Connemara	Labéo Animal genetics Combibreed
Syndrome du poulain fragile	Pur-sang	Labéo Progenus Animal genetics Combibreed

Quatrième partie : Développement du site internet

1. Objectif du site

L'objectif de ce site est multiple, le premier était de faire un état des lieux et de recenser les tests génétiques disponibles chez les chevaux en France et en Europe.

En découle de cet objectif le questionnement quant au public ciblé par mon site, était-il à destination des praticiens uniquement, et donc un public restreint mais avec des informations plus poussées ou au contraire tout public et donc les propriétaires et l'ensemble des professionnels de la filière mais avec des informations plus ciblées et peut-être plus vulgarisées. J'ai finalement conclu que mon site aurait d'autant plus d'intérêt s'il était accessible et compréhensible par tous. Cela constitue donc le deuxième objectif de ce site qui est d'informer le plus grand nombre. De plus, l'ensemble des références dont je me suis servi pour construire le site sont également disponible sur le site en lui-même, cela permet donc de rendre accessible les ressources à tous les visiteurs du site et de permettre à ceux qui le souhaitent d'avoir des informations plus détaillées et plus poussées.

2. Création du site

Pour créer un site internet la première décision à prendre fut celle de l'hébergement du site internet et donc de la plateforme qui allait l'accueillir.

Plusieurs aspects sont donc à prendre en compte comme la facilité d'utilisation et de mise en place du site, le référencement et les possibilités de création. Mon premier choix s'est d'abord porté sur la plateforme Wix du fait de sa simplicité d'utilisation, cependant c'est une plateforme qui ne référence pas automatiquement les sites sur les moteurs de recherche et qui ne permet pas non plus de créer un nombre de pages suffisantes à la vue des besoins que j'avais.

Pour la création de ce site internet je me suis donc tourné vers la plateforme Wordpress qui m'offrait un plus grand nombre de possibilité de création et d'indexation que la plateforme précédemment citée.

La deuxième question était celle du nom du site. J'étais dans l'optique qu'il fallait un nom simple, pas trop long mais représentatif de son intérêt. J'ai pensé au terme Equigène qui me semble bien adapté au contenu du site.

Enfin, un point qui reste primordial est l'identité visuelle du site internet. Le but étant que l'utilisateur se retrouve sur le site et qu'il ait l'envie de l'utiliser et le réutiliser. J'ai donc préféré choisir un thème aux couleurs plutôt chaudes, des écritures sobres associées à un bon contraste entre les couleurs. L'objectif est double, l'expérience doit être agréable pour l'utilisateur et que la lecture soit la plus simple possible pour les utilisateurs ayant des troubles de la vision.

3. Présentation du site

Le site internet se retrouve sur le lien suivant : equinegenesthese.wordpress.com.

Lors de la connexion sur le site, l'utilisateur arrive sur la page d'accueil. Sur cette dernière il peut retrouver, le nom du site, les différents menus accessibles et le résumé de cette thèse, comme le montre la figure 5. Il y a également un accès au formulaire de contact et le moteur de recherche intégré au site que l'utilisateur peut retrouver en bas de la page.

Equigène

Equigène c'est l'ensemble des tests génétiques de ton cheval !

Accueil **Cheval** ▾ **Poney** ▾ **À propos** **Contact**

Accueil

Equigène c'est l'ensemble des tests génétiques de ton cheval !

Equigène centralise l'ensemble des tests génétiques disponibles en 2024 en Europe.

Ce site internet accessible sur l'ensemble des appareils numériques connectés permettant ainsi à l'ensemble des acteurs de la filière équine – propriétaires, éleveurs, entraîneurs, cavaliers, vétérinaires – de se renseigner à tout instant sur les tests disponibles pour leurs chevaux.

L'objectif de ce site internet est multiple : recenser, centraliser, informer et transmettre.

Figure 5 Page d'accueil du site Equigène

Le menu du haut de la page permet d'accéder directement à la page d'accueil, la page à propos qui reprend les objectifs de cette thèse et la page de contact qui permet de prendre contact pour une demande à travers un formulaire de contact.

Ensuite, nous retrouvons les deux menus d'intérêt, le menu « cheval » et le menu « poney » qui fonctionnent de manière similaire. Ces deux menus sont décomposés en deux sous-catégories comme le montre la figure 6 :

Equigène

Equigène c'est l'ensemble des tests génétiques de ton cheval !

Accueil **Cheval** ▼ **Poney** ▼ **À propos** **Contact**

Test par race poney

Races par test poney

Figure 6 Détail du menu déroulant de la catégorie Poney du site Equigène

La catégorie « Tests par race » permet d'accéder à l'ensemble des races implémentées sur le site, soit 68 races de chevaux et de poneys. Lorsque nous sélectionnons une race, nous nous retrouvons donc sur la page de la race concernée avec la liste des tests génétiques disponibles chez cette race comme le montre la figure 7 :

Paint Horse

Harold Goujon 30 septembre 2024 Tests par race cheval

Paint Horse

Cheval de selle originaire des Etats-unis.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- GBED
- Gris
- HYPP
- HERDA
- Léopard
- LWO
- MH
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Splashed White
- Silver
- Tobiano

Liste des tests génétiques disponible pour la race Paint Horse sous forme de lien cliquable vers les pages correspondantes.

Figure 7 Capture d'écran du site Equigène de la page de la race Paint Horse.

Et la catégorie « Races par test » qui regroupe l'ensemble des tests génétiques référencés sur le site, soit 38 tests génétiques dont 14 concernent la couleur de la robe, 2 les aptitudes sportives et 22 des maladies génétiques. Chaque page référence les races chez lesquelles la mutation testée a

été décrite ainsi que les laboratoires proposant le test en question et les références bibliographiques associées, comme le montrent les figures 8 et 9 :

The screenshot shows a webpage for the disease HERDA. At the top, the acronym 'HERDA' is displayed in large letters. Below it, the user 'Harold Goujon' is noted as having updated the page on '30 septembre 2024' under the category 'Les génodermatoses'. The full name of the disease, 'Asthénie cutanée régionale équine héréditaire', is listed below. The causative gene, 'Gène PPIB', is highlighted in bold. A detailed description of the disease follows, explaining its symptoms (thin, fragile skin with slow healing) and its genetic basis (a mutation in the PPIB gene on chromosome 1). The mode of transmission is identified as autosomal recessive, and the average age of onset is noted as 1.5 years. Finally, the breeds in which the disease has been identified are listed: Quarter Horse, Appaloosa, and Paint Horse. Red arrows and boxes on the right side of the page point to these key elements, labeling them as the acronym, the literal name, the causative gene, and the description of the disease.

HERDA

Harold Goujon 30 septembre 2024 Les génodermatoses Modifier

Asthénie cutanée régionale équine héréditaire

Gène PPIB

Cette maladie entraîne une peau fine et fragile avec une cicatrisation lente. Les lésions se retrouvent principalement sur le dos du cheval.

Une fois les lésions apparues, il est très fréquent que les chevaux se dégradent rapidement sans qu'aucun traitement ne soit connu pour le moment.

Des études ont montré qu'une mutation entraînant la substitution d'une glycine par une arginine au sein de l'exon 1 du gène *PPIB* présent sur le chromosome 1 était responsable de l'HERDA. Cette maladie équine peut s'apparenter au Syndrome d'Ehlers Danlos que l'on retrouve chez l'humain et dans de nombreuses autres espèces.

Mode de transmission : autosomique récessif

Âge moyen d'apparition : 1,5 ans

Races chez lesquelles la maladie a été identifiée

- Quarter Horse
- Appaloosa
- Paint Horse

Annotations:

- Acronyme du nom de la maladie
- Nom littéral de la maladie
- Gène en cause
- Description de la maladie

Figure 8 Capture d'écran du site internet Equigène de la page concernant la maladie HERDA

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Progenus : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Liste des laboratoires proposant le test

Références

1. White, Stephen D., et al. "Hereditary Equine Regional Dermal Asthenia ('hyperelastosis Cutis') in 50 Horses: Clinical, Histological, Immunohistological and Ultrastructural Findings." *Veterinary Dermatology*, vol. 15, no. 4, Aug. 2004, pp. 207–17, <https://doi.org/10.1111/j.1365-3164.2004.00402.x>. ↩
2. Tryon, Robert C., et al. "Homozygosity Mapping Approach Identifies a Missense Mutation in Equine Cyclophilin B (PPIB) Associated with HERDA in the American Quarter Horse." *Genomics*, vol. 90, no. 1, July 2007, pp. 93–102, <https://doi.org/10.1016/j.ygeno.2007.03.009>. ↩

Figure 9 Capture d'écran du site internet Equigène de la page concernant la maladie HERDA (suite)

Le principe est exactement le même si l'on s'intéresse à un test concernant une aptitude sportive ou encore une couleur de robe comme le montre la figure 10 :

Crème

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📌 Couleur de robe, Races par test poney ✎ Modifier

Gène SLC45A2

Le gène *SLC45A2* (anciennement appelé *MATP*) est localisé sur le chromosome 21 et est responsable de la dilution de robe la plus connue, la robe crème. Ce gène regroupe plusieurs allèles de dilution¹

L'allèle Crème [Cr] semi-dominant due à une mutation non-sens du deuxième exon donnant une Asparagine à la place d'un acide aspartique, responsable d'une dilution de la couleur du pelage.²

Mode de transmission : autosomique dominante incomplète

Âge moyen d'apparition : dès la naissance

Races chez qui le test est disponible.

- Disponible chez toutes les races

Tests disponibles

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Progenus : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Sabbagh, Margot. *Crème : La Dilution En Semi-Dominance*. 27 Apr. 2021, <https://equipedia.ifce.fr/elevage-et-entretien/elevage/genes-majeurs/creme-la-dilution-en-semi-dominance>. ↩
2. Bailey, Ernest, and Samantha A. Brooks. *Horse Genetics*. Third edition, CABI, 2020. ↩

Figure 10 Capture d'écran du site internet Equigène de la page concernant la couleur de la robe crème

La particularité du menu « Cheval » réside dans le fait que les tests disponibles sont subdivisés dans de nouvelles sous-catégories en fonction de si le test concerne la couleur de la robe, une aptitude sportive ou bien une maladie génétique, les tests concernant les maladies étant eux-même regroupés selon le type de maladie qu'il concerne, comme le montre la figure 11 :

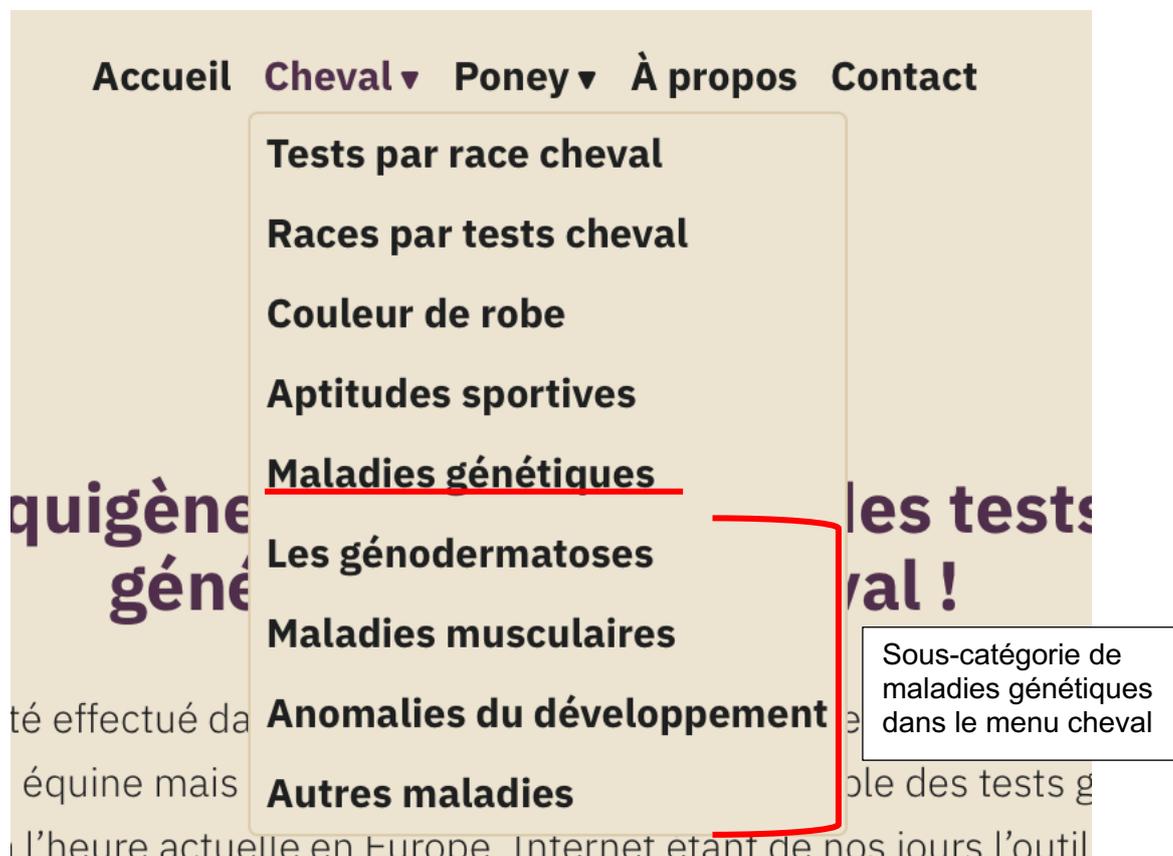


Figure 11 Capture d'écran du site internet Equigène montrant le menu déroulant "cheval"

Enfin, j'ai intégré au sein du site un moteur de recherche en pied de page de chacune des pages du site. L'objectif est de permettre une expérience plus fluide à l'utilisateur qui lorsqu'il a une idée précise de ce qu'il cherche peut simplement chercher une race ou encore une maladie génétique et trouver tous les articles associés à la recherche.

4. Discussion

Ce site internet permet de centraliser l'information autour des tests génétiques disponibles chez le cheval, en effet chacun des laboratoires n'offrant pas le même panel de tests il n'est pas toujours facile de savoir si un test est disponible.

De plus, des références bibliographiques étant disponibles directement sur le site, cela permet plusieurs niveaux d'utilisation du site, une utilisation simple avec les renseignements de base concernant un test génétique et un niveau d'utilisation plus poussée avec l'utilisation des ressources bibliographiques.

Enfin un autre point positif de mon site internet est son accessibilité, en effet la plateforme que j'ai utilisée pour héberger mon site permet aux utilisateurs de se connecter et de naviguer aisément sur le site quelque soit le support : ordinateur, tablette et téléphone. Cela rend donc le site accessible

en toutes circonstances y compris sur le terrain pour les vétérinaires en exercice qui souhaiteraient conseiller leur clientèle.

La génétique est un domaine d'étude en plein essor, et de nouvelles recherches amènent à de nouvelles découvertes et le développement de nouveaux tests génétiques. Ainsi, bien que pour le moment Equigène se veuille le plus exhaustif possible d'ici quelques années, il manquera de données et de nouvelles implémentations s'il n'est pas complété au fil des découvertes scientifiques.

De plus, sur le site, sont référencés les tests génétiques, et les maladies ou caractéristiques associées, disponibles en Europe, il pourrait être intéressant d'y ajouter également les tests disponibles en dehors de l'Europe, comme aux États-Unis par exemple.

Enfin, proposer le site en différentes langues ou à minima en anglais serait également un plus, notamment s'il venait à recenser les tests génétiques disponibles aux États-Unis.

L'utilisation d'un domaine gratuit est également un facteur limitant, tant dans les options que peut proposer le site à ses utilisateurs, qu'à l'expérience qui leur est fournie que dans le référencement de celui-ci sur les moteurs de recherche. C'est également un facteur limitant pour le choix du nom du domaine, qui impose de garder une trace du domaine hébergeant le site.

Le dernier point limitant concerne l'identité visuelle évoquée précédemment, un autre point à développer serait la création d'un logo. En effet, le site ne possède pas de logo alors que ce logo pourrait représenter la marque du site, permettant de le reconnaître en apercevant ce logo.

Conclusion

La génétique est un vaste domaine d'intérêt tout d'abord pour les animaux de production, mais qui se développe de plus en plus pour les animaux de compagnie. La recherche du produit pouvant répondre aux attentes et aux exigences de la clientèle pousse notamment les éleveurs à s'intéresser à la génétique liée à la couleur de la robe et aux maladies héréditaires, tandis que d'autres professionnels de la filière équine vont avoir un intérêt tout particulier pour les marqueurs de performances.

Ce travail de thèse s'inscrit dans une dynamique où la génétique est de plus en plus importante dans notre pratique quotidienne de vétérinaire mais également dans un monde où les informations sont dispersées dans une multitude de ressources. L'objectif principal de ce travail était donc de faire un état des lieux des connaissances en génétique équine mais aussi de la disponibilité des tests génétiques. En effet, il est prouvé que certaines affections sont héréditaires mais les tests génétiques n'ont pas encore été développés ou ne sont pas encore disponibles sur le marché.

C'est de cette constatation que le site Equigène est né. Son objectif est de permettre au plus grand nombre de se renseigner et de s'informer sur les tests génétiques disponibles en Europe chez les chevaux. Ainsi nous pouvons retrouver un total de 38 tests génétiques référencés pour 68 races de chevaux et de poneys sur le site.

Bien entendu, Equigène se veut être le plus exhaustif possible, cependant, la génétique est un domaine en constante évolution, son exhaustivité est donc limitée dans le temps. Une mise à jour régulière devra donc être réalisée pour que le site reste le plus pertinent possible.

Liste des références bibliographiques

- ALEMAN, M., BROSAN, R.J., WILLIAMS, D.C., *et al.* (2005) Malignant hyperthermia in a horse anesthetized with halothane. *Journal of Veterinary Internal Medicine* vol. 19, n° 3, p. 363-366. [<https://doi.org/10.1111/j.1939-1676.2005.tb02710.x>]
- ALEMAN, M., NIETO, J.E., MAGDESIAN, K.G. (2009) Malignant hyperthermia associated with ryanodine receptor 1 (C7360G) mutation in Quarter Horses. *Journal of Veterinary Internal Medicine* vol. 23, n° 2, p. 329-334. [<https://doi.org/10.1111/j.1939-1676.2009.0274.x>]
- ALEMAN, M., RIEHL, J., ALDRIDGE, B.M., *et al.* (2004) Association of a mutation in the ryanodine receptor 1 gene with equine malignant hyperthermia. *Muscle & Nerve* vol. 30, n° 3, p. 356-365. [<https://doi.org/10.1002/mus.20084>]
- AMINOU, O., MACHMOUM, M., BADAOU, B., *et al.* (2023) Les maladies génétiques chez le cheval.
- BAILEY, E., BROOKS, S.A. (2020) Horse genetics, Third edition. Wallingford, Oxfordshire, UK ; Boston, CABI.
- BAUER, A., HIEMESCH, T., JAGANNATHAN, V., *et al.* (2017) A Nonsense Variant in the ST14 Gene in Akhal-Teke Horses with Naked Foal Syndrome. *G3 (Bethesda, Md.)* vol. 7, n° 4, p. 1315-1321. [<https://doi.org/10.1534/g3.117.039511>]
- BELLONE, R., SPONENBERG, D.P. (2017) Equine color genetics, 4th edition. Hoboken, NJ, USA, Wiley Blackwell.
- BELLONE, R.R., AVILA, F. (2020) Genetic testing in the horse. *Equine genetic diseases* vol. 36, n° 2, p. 211-234. [<https://doi.org/10.1016/j.cveq.2020.03.003>]
- BELLONE, R.R., HOLL, H., SETALURI, V., *et al.* (2013) Evidence for a retroviral insertion in TRPM1 as the cause of congenital stationary night blindness and leopard complex spotting in the horse. *PLoS One* vol. 8, n° 10, p. e78280. [<https://doi.org/10.1371/journal.pone.0078280>]
- BELLONE, R.R., LIU, J., PETERSEN, J.L., *et al.* (2017) A missense mutation in damage-specific DNA binding protein 2 is a genetic risk factor for limbal squamous cell carcinoma in horses. *International Journal of Cancer* vol. 141, n° 2, p. 342-353. [<https://doi.org/10.1002/ijc.30744>]
- BESMER, P., MANOVA, K., DUTTLINGER, R., *et al.* (1993) The kit-ligand (steel factor) and its receptor c-kit/W: pleiotropic roles in gametogenesis and melanogenesis. *Development* vol. 119, n° Supplement, p. 125-137. [<https://doi.org/10.1242/dev.119.Supplement.125>]
- BETZENHAUSER, M.J., MARKS, A.R. (2010) Ryanodine receptor channelopathies. *Pflugers Archiv: European Journal of Physiology* vol. 460, n° 2, p. 467-480. [<https://doi.org/10.1007/s00424-010-0794-4>]
- BORDBARI, M., PENEDO, M., ALEMAN, M., *et al.* (2017) Deletion of 2.7 kb near HOXD3 in an Arabian horse with occipitoatlantoaxial malformation. *Animal genetics* vol. 48, n° 3, p. 287-294. [<https://doi.org/10.1111/age.12531>]
- BOWLING, A.T. (2000) Genetics of colour variation. In Bowling, A.T., Ruvinsky, A. (Éd.), *The Genetics of the Horse.*, 1^{re}. UK, CAB International, p. 53-70. [<https://doi.org/10.1079/9780851994291.0053>]
- BRAULT, L.S., FAMULA, T.R., PENEDO, M.C.T. (2011) Inheritance of cerebellar atrophy in Arabians. *American Journal of Veterinary Research* vol. 72, n° 7, p. 940-944. [<https://doi.org/10.2460/ajvr.72.7.940>]
- BROOKS, S.A., GABRESKI, N., MILLER, D., *et al.* (2010) Whole-genome SNP association in the horse: identification of a deletion in myosin Va responsible for Lavender Foal Syndrome. *PLoS genetics* vol. 6, n° 4, p. e1000909. [<https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1000909>]
- BROOKS, S.A., LEAR, T.L., ADELSON, D.L., *et al.* (2007) A chromosome inversion near the KIT gene and the Tobiano spotting pattern in horses. *Cytogenetic and Genome Research* vol. 119, n° 3-4, p. 225-230. [<https://doi.org/10.1159/000112065>]
- BRUNBERG, E., ANDERSSON, L., COTHRAN, G., *et al.* (2006) A missense mutation in PMEL17 is associated with the Silver coat color in the horse. *BMC Genetics* vol. 7, p. 46. [<https://doi.org/10.1186/1471-2156-7-46>]

BUTLER, C.M., WESTERMANN, C.M., KOEMAN, J.P., *et al.* (2006) The Fell pony immunodeficiency syndrome also occurs in the Netherlands: a review and six cases. *Tijdschrift Voor Diergeneeskunde* vol. 131, n° 4, p. 114-118.

CHEVALLIER, L. (2020) Les tests génétiques dans le monde de l'élevage. *Le nouveau praticien vétérinaire canine-féline* vol. Hors-série : la chienne et la chatte reproductrice, p. 13-16.

CHOWDHARY, B.P. (Éd.) (2013) Equine genomics. Ames, Iowa [, Wiley-Blackwell.

COOK, D., BROOKS, S., BELLONE, R., *et al.* (2008) Missense mutation in exon 2 of SLC36A1 responsible for champagne dilution in horses. *PLoS genetics* vol. 4, n° 9, p. e1000195. [<https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1000195>]

CRIBIU, E., DE GIOVANNI, A., BOSCHER, J. (1978) Le Caryotype du cheval domestique (*Equus caballus*) de l'âne (*Equus asinus*) et du mulet par la méthode des bandes C. *Annales de génétique et de sélection animale* vol. 10, n° 2, p. 161-170.

CUNNINGHAM, F., ALLEN, J.E., ALLEN, J., *et al.* (2022) Whole genome - *Equus asinus* - Ensembl genome browser 110. In *ENA*. [[https://www.ensembl.org/Equus asinus/Location/Genome](https://www.ensembl.org/Equus_asinus/Location/Genome)] (consulté le 15/11/2023).

DIAS, N.M., DE ANDRADE, D.G.A., TEIXEIRA-NETO, A.R., *et al.* (2019) Warmblood Fragile Foal Syndrome causative single nucleotide polymorphism frequency in Warmblood horses in Brazil. *The Veterinary Journal* vol. 248, p. 101-102. [<https://doi.org/10.1016/j.tvjl.2019.05.002>]

DON-VAN'T SLOT, H.P., VAN DER KOLK, J.H. (2000) [Severe combined immunodeficiency disease (SCID) in the Arabian horse]. *Tijdschrift Voor Diergeneeskunde* vol. 125, n° 19, p. 577-581.

DUCRO, B.J., SCHURINK, A., BASTIAANSEN, J.W.M., *et al.* (2015) A nonsense mutation in B3GALNT2 is concordant with hydrocephalus in Friesian horses. *BMC genomics* vol. 16, p. 761. [<https://doi.org/10.1186/s12864-015-1936-z>]

ELDRIDGE, F., BLAZAK, W.F. (1976) Horse, ass, and mule chromosomes. *The Journal of Heredity* vol. 67, n° 6, p. 361-367. [<https://doi.org/10.1093/oxfordjournals.jhered.a108753>]

FINNO, C.J. (2022) Hoof wall separation disease: A Review. *Equine Veterinary Education* vol. 34, n° 9, p. 501-502. [<https://doi.org/10.1111/eve.13530>]

FINNO, C.J., GIANINO, G., PERUMBAKKAM, S., *et al.* (2018) A missense mutation in MYH1 is associated with susceptibility to immune-mediated myositis in Quarter Horses. *Skeletal Muscle* vol. 8, n° 1, p. 7. [<https://doi.org/10.1186/s13395-018-0155-0>]

FINNO, C.J., SPIER, S.J., VALBERG, S.J. (2009) Equine diseases caused by known genetic mutations. *The Veterinary Journal* vol. 179, n° 3, p. 336-347. [<https://doi.org/10.1016/j.tvjl.2008.03.016>]

FIRSHMAN, A., VALBERG, S.J., BENDER, J.B., *et al.* (2003) Epidemiologic characteristics and management of polysaccharide storage myopathy in Quarter Horses in: American Journal of Veterinary Research Volume 64 Issue 10 (). *american journal of veterinary research* vol. 34, n° 10, p. 1319-1327. [<https://doi.org/10.2460/ajvr.2003.64.1319>]

FOX-CLIPSHAM, L.Y., CARTER, S.D., GOODHEAD, I., *et al.* (2011) Identification of a mutation associated with fatal Foal Immunodeficiency Syndrome in the Fell and Dales pony. *PLoS genetics* vol. 7, n° 7, p. e1002133. [<https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1002133>]

GRAVES, K.T., HENNEY, P.J., ENNIS, R.B. (2009) Partial deletion of the LAMA3 gene is responsible for hereditary junctional epidermolysis bullosa in the American Saddlebred Horse. *Animal Genetics* vol. 40, n° 1, p. 35-41. [<https://doi.org/10.1111/j.1365-2052.2008.01795.x>]

GRILZ-SEGER, G., REITER, S., NEUDITSCHKO, M., *et al.* (2020) A Genome-Wide Association Analysis in Noriker Horses Identifies a SNP Associated With Roan Coat Color. *Journal of Equine Veterinary Science* vol. 88, p. 102950. [<https://doi.org/10.1016/j.jevs.2020.102950>]

HAASE, B., BROOKS, S.A., SCHLUMBAUM, A., *et al.* (2007) Allelic heterogeneity at the equine KIT locus in dominant white (W) horses. *PLoS genetics* vol. 3, n° 11, p. e195. [<https://doi.org/10.1371/journal.pgen.0030195>]

HAASE, B., BROOKS, S.A., TOZAKI, T., *et al.* (2009) Seven novel KIT mutations in horses with white coat colour phenotypes. *Animal Genetics* vol. 40, n° 5, p. 623-629. [<https://doi.org/10.1111/j.1365-2052.2009.01893.x>]

HAASE, B., RIEDER, S., TOZAKI, T., *et al.* (2011) Five novel KIT mutations in horses with white coat colour phenotypes. *Animal Genetics* vol. 42, n° 3, p. 337-339.

[<https://doi.org/10.1111/j.1365-2052.2011.02173.x>]

HAUSWIRTH, R., HAASE, B., BLATTER, M., *et al.* (2012) Mutations in MITF and PAX3 cause « splashed white » and other white spotting phenotypes in horses. *PLoS genetics* vol. 8, n° 4, p. e1002653. [<https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1002653>]

HAUSWIRTH, R., JUDE, R., HAASE, B., *et al.* (2013) Novel variants in the KIT and PAX3 genes in horses with white-spotted coat colour phenotypes. *Animal Genetics* vol. 44, n° 6, p. 763-765. [<https://doi.org/10.1111/age.12057>]

HENKEL, J., LAFAYETTE, C., BROOKS, S.A., *et al.* (2019) Whole-genome sequencing reveals a large deletion in the MITF gene in horses with white spotted coat colour and increased risk of deafness. *Animal Genetics* vol. 50, n° 2, p. 172-174. [<https://doi.org/10.1111/age.12762>]

HILL, E.W., MCGIVNEY, B.A., GU, J., *et al.* (2010) A genome-wide SNP-association study confirms a sequence variant (g.66493737C>T) in the equine myostatin (MSTN) gene as the most powerful predictor of optimum racing distance for Thoroughbred racehorses. *BMC genomics* vol. 11, p. 552. [<https://doi.org/10.1186/1471-2164-11-552>]

HINTZ, H.F., VAN VLECK, L.D. (1979) Lethal dominant roan in horses. *Journal of Heredity* vol. 70, n° 2, p. 145-146. [<https://doi.org/10.1093/oxfordjournals.jhered.a109213>]

HIRSCH, M.C. (2016) Les maladies héréditaires monogéniques disposant d'un test de dépistage chez le cheval. Thèse de Médecine Vétérinaire. Maisons-Alfort.

HOLL, H.M., BROOKS, S.A., ARCHER, S., *et al.* (2016) Variant in the RFWD3 gene associated with PATN1, a modifier of leopard complex spotting. *Animal Genetics* vol. 47, n° 1, p. 91-101. [<https://doi.org/10.1111/age.12375>]

HOLL, H.M., PFLUG, K.M., YATES, K.M., *et al.* (2019) A candidate gene approach identifies variants in SLC45A2 that explain dilute phenotypes, pearl and sunshine, in compound heterozygote horses. *Animal Genetics* vol. 50, n° 3, p. 271-274. [<https://doi.org/10.1111/age.12790>]

HUANG, J., ZHAO, Y., BAI, D., *et al.* (2015) Donkey genome and insight into the imprinting of fast karyotype evolution. *Scientific Reports* vol. 5, p. 14106. [<https://doi.org/10.1038/srep14106>]

IMSLAND, F., MCGOWAN, K., RUBIN, C.-J., *et al.* (2016) Regulatory mutations in TBX3 disrupt asymmetric hair pigmentation that underlies Dun camouflage color in horses. *Nature Genetics* vol. 48, n° 2, p. 152-158. [<https://doi.org/10.1038/ng.3475>]

JUSSIAU, R. (2013) Amélioration génétique des animaux d'élevage: génome, caractères, sélection et croisements. Dijon, Éducagri éd.

KALBFLEISCH, T.S., RICE, E.S., DEPRIEST, M.S.Jr., *et al.* (2018) Equus caballus genome assembly EquCab3.0. In *NCBI*.

[https://www.ncbi.nlm.nih.gov/data-hub/assembly/GCF_002863925.1/] (consulté le 15/11/2023).

LEGRAND, L. (2019) Quels tests génétiques pour vos chevaux ?

LEGRAND, L., BAILLY, A. (2019) Quels tests génétiques disponibles pour les chevaux ? *Pratique Vétérinaire Equine* n° 202, p. 14-22.

LIETO, L.D., COTHRAN, E.G. (2003) The epitheliogenesis imperfecta locus maps to equine chromosome 8 in American Saddlebred horses. *Cytogenetic and Genome Research* vol. 102, n° 1-4, p. 207-210. [<https://doi.org/10.1159/000075750>]

LOCKE, M.M., PENEDO, M.C.T., BRICKER, S.J., *et al.* (2002) Linkage of the grey coat colour locus to microsatellites on horse chromosome 25. *Animal Genetics* vol. 33, n° 5, p. 329-337. [<https://doi.org/10.1046/j.1365-2052.2002.00885.x>]

MARKLUND, S., MOLLER, M., SANDBERG, K., *et al.* (1999) Close association between sequence polymorphism in the KIT gene and the roan coat color in horses. *Mammalian Genome: Official Journal of the International Mammalian Genome Society* vol. 10, n° 3, p. 283-288.

[<https://doi.org/10.1007/s003359900987>]

METALLINOS, D.L., BOWLING, A.T., RINE, J. (1998) A missense mutation in the endothelin-B receptor gene is associated with Lethal White Foal Syndrome: an equine version of Hirschsprung disease. *Mammalian Genome: Official Journal of the International Mammalian Genome Society* vol. 9, n° 6, p. 426-431. [<https://doi.org/10.1007/s003359900790>]

MILENKOVIC, D., CHAFFAUX, S., TAOURIT, S., *et al.* (2003) A mutation in the LAMC2 gene causes the Herlitz junctional epidermolysis bullosa (H-JEB) in two French draft horse breeds. *Genetics, selection, evolution: GSE* vol. 35, n° 2, p. 249-256.

[<https://doi.org/10.1186/1297-9686-35-2-249>]

MURGIANO, L., WALUK, D.P., TOWERS, R., *et al.* (2016) An Intronic MBTPS2 Variant Results in a Splicing Defect in Horses with Brindle Coat Texture. *G3 (Bethesda, Md.)* vol. 6, n° 9, p. 2963-2970. [<https://doi.org/10.1534/g3.116.032433>]

ORR, N., BACK, W., GU, J., *et al.* (2010) Genome-wide SNP association-based localization of a dwarfism gene in Friesian dwarf horses. *Animal Genetics* vol. 41, n° s2, p. 2-7.

[<https://doi.org/10.1111/j.1365-2052.2010.02091.x>]

PALMER, A.C., BLAKEMORE, W.F., COOK, W.R., *et al.* (1973) Cerebellar hypoplasia and degeneration in the young Arab horse: clinical and neuropathological features. *The Veterinary Record* vol. 93, n° 3, p. 62-66. [<https://doi.org/10.1136/vr.93.3.62>]

RÉVAY, T., VILLAGÓMEZ, D. a. F., BREWER, D., *et al.* (2012) GTG mutation in the start codon of the androgen receptor gene in a family of horses with 64,XY disorder of sex development. *Sexual Development: Genetics, Molecular Biology, Evolution, Endocrinology, Embryology, and Pathology of Sex Determination and Differentiation* vol. 6, n° 1-3, p. 108-116.

[<https://doi.org/10.1159/000334049>]

RICARD, A. (2015) Does heterozygosity at the DMRT3 gene make French trotters better racers? *Genetics Selection Evolution* vol. 47, n° 1, p. 10. [<https://doi.org/10.1186/s12711-015-0095-7>]

ROBBINS, L.S., NADEAU, J.H., JOHNSON, K.R., *et al.* (1993) Pigmentation phenotypes of variant extension locus alleles result from point mutations that alter MSH receptor function. *Cell* vol. 72, n° 6, p. 827-834. [[https://doi.org/10.1016/0092-8674\(93\)90572-8](https://doi.org/10.1016/0092-8674(93)90572-8)]

ROSENGREN PIELBERG, G., GOLOVKO, A., SUNDSTRÖM, E., *et al.* (2008) A cis-acting regulatory mutation causes premature hair graying and susceptibility to melanoma in the horse. *Nature Genetics* vol. 40, n° 8, p. 1004-1009. [<https://doi.org/10.1038/ng.185>]

RUDOLPH, J.A., SPIER, S.J., BYRNS, G., *et al.* (1992) Periodic paralysis in quarter horses: a sodium channel mutation disseminated by selective breeding. *Nature Genetics* vol. 2, n° 2, p. 144-147. [<https://doi.org/10.1038/ng1092-144>]

SABBAGH, M. (2022) Le syndrome du poulain lavande. *In Equipedia*.

[<https://equipedia.ifce.fr/elevage-et-entretien/genetique/genes-majeurs-robres/syndrome-du-poulain-lavande>] (consulté le 05/12/2023).

SABBAGH, M. (2021a) Crème : la dilution en semi-dominance. *In Equipedia*.

[<https://equipedia.ifce.fr/elevage-et-entretien/genetique/genes-majeurs-robres/creme-la-dilution-en-semi-dominance>] (consulté le 15/11/2023).

SABBAGH, M. (2021b) Le gène KIT. *In Equipedia*.

[<https://equipedia.ifce.fr/elevage-et-entretien/genetique/genes-majeurs-robres/gene-kit>] (consulté le 04/12/2023).

SABBAGH, M., DANVY, S. (2021) Le matériel génétique. *In Equipedia*.

[<https://equipedia.ifce.fr/elevage-et-entretien/elevage/bases-de-genetique/materiel-genetique>] (consulté le 28/08/2024).

SABBAGH, M., DANVY, S., DUBOIS, C., *et al.* (2021a) Gènes de dilution avec fonctionnement par dominance : Champagne, Dun et Silver. *In Equipedia*.

[<https://equipedia.ifce.fr/elevage-et-entretien/genetique/genes-majeurs-robres/genes-de-dilution-champagne-silver-et-dun>] (consulté le 03/12/2023).

SABBAGH, M., DANVY, S., DUBOIS, C., *et al.* (2021b) Génétique des robes blanches et grises. *In Equipedia*.

[<https://equipedia.ifce.fr/elevage-et-entretien/genetique/genes-majeurs-robres/genetique-du-gris>] (consulté le 05/12/2023).

SABBAGH, M., DANVY, S., DUBOIS, C., *et al.* (2017) Génétique des robes de base. *In Equipedia*.

[<https://equipedia.ifce.fr/elevage-et-entretien/genetique/genes-majeurs-robres/genetique-des-robres-de-base>] (consulté le 03/12/2023).

SABBAGH, M., DUMONT SAINT PRIEST, B. (2022) Le syndrome létal du poulain blanc. *In Equipedia*.

[<https://equipedia.ifce.fr/elevage-et-entretien/genetique/genes-majeurs-robres/syndrome-letal-du-poulain-blanc>] (consulté le 05/12/2023).

SANTSCHI, E.M., PURDY, A.K., VALBERG, S.J., *et al.* (1998) Endothelin receptor B polymorphism associated with lethal white foal syndrome in horses. *Mammalian Genome: Official*

Journal of the International Mammalian Genome Society vol. 9, n° 4, p. 306-309.
[\[https://doi.org/10.1007/s003359900754\]](https://doi.org/10.1007/s003359900754)

SCHOLES, S.F., HOLLIMAN, A., MAY, P.D., *et al.* (1998) A syndrome of anaemia, immunodeficiency and peripheral ganglionopathy in Fell pony foals. *The Veterinary Record* vol. 142, n° 6, p. 128-134. [\[https://doi.org/10.1136/vr.142.6.128\]](https://doi.org/10.1136/vr.142.6.128)

SEVANE, N., SANZ, C.R., DUNNER, S. (2019) Explicit evidence for a missense mutation in exon 4 of SLC45A2 gene causing the pearl coat dilution in horses. *Animal Genetics* vol. 50, n° 3, p. 275-278. [\[https://doi.org/10.1111/age.12784\]](https://doi.org/10.1111/age.12784)

SIPMA, K.D., CORNILLIE, P., SAULEZ, M.N., *et al.* (2013) Phenotypic characteristics of hydrocephalus in stillborn Friesian foals. *Veterinary Pathology* vol. 50, n° 6, p. 1037-1042. [\[https://doi.org/10.1177/0300985813488955\]](https://doi.org/10.1177/0300985813488955)

SPIRITO, F., CHARLESWORTH, A., LINDER, K., *et al.* (2002) Animal models for skin blistering conditions: absence of laminin 5 causes hereditary junctional mechanobullous disease in the Belgian horse. *The Journal of Investigative Dermatology* vol. 119, n° 3, p. 684-691. [\[https://doi.org/10.1046/j.1523-1747.2002.01852.x\]](https://doi.org/10.1046/j.1523-1747.2002.01852.x)

SPONENBERG, D.P., CARR, G., SIMAK, E., *et al.* (1990) The inheritance of the leopard complex of spotting patterns in horses. *The Journal of Heredity* vol. 81, n° 4, p. 323-331. [\[https://doi.org/10.1093/oxfordjournals.jhered.a110997\]](https://doi.org/10.1093/oxfordjournals.jhered.a110997)

THOMAS, G.W., BELL, S.C., PHYTHIAN, C., *et al.* (2003) Aid to the antemortem diagnosis of Fell pony foal syndrome by the analysis of B lymphocytes. *The Veterinary Record* vol. 152, n° 20, p. 618-621. [\[https://doi.org/10.1136/vr.152.20.618\]](https://doi.org/10.1136/vr.152.20.618)

TOWERS, R.E., MURGIANO, L., MILLAR, D.S., *et al.* (2013) A nonsense mutation in the IKBKG gene in mares with incontinentia pigmenti. *PloS One* vol. 8, n° 12, p. e81625. [\[https://doi.org/10.1371/journal.pone.0081625\]](https://doi.org/10.1371/journal.pone.0081625)

TRIFONOV, V.A., STANYON, R., NESTERENKO, A.I., *et al.* (2008) Multidirectional cross-species painting illuminates the history of karyotypic evolution in Perissodactyla. *Chromosome Research: An International Journal on the Molecular, Supramolecular and Evolutionary Aspects of Chromosome Biology* vol. 16, n° 1, p. 89-107. [\[https://doi.org/10.1007/s10577-007-1201-7\]](https://doi.org/10.1007/s10577-007-1201-7)

TRYON, R.C., WHITE, S.D., BANNASCH, D.L. (2007) Homozygosity mapping approach identifies a missense mutation in equine cyclophilin B (PPIB) associated with HERDA in the American Quarter Horse. *Genomics* vol. 90, n° 1, p. 93-102. [\[https://doi.org/10.1016/j.ygeno.2007.03.009\]](https://doi.org/10.1016/j.ygeno.2007.03.009)

VACHERAND-DENAND, P. (2017) La cécité nocturne congénitale stationnaire : une affection rétinienne commune au cheval et à l'homme. *Pratique vétérinaire équine* vol. 193, p. 44-49.

VOSS, K., TETENS, J., THALLER, G., *et al.* (2020) Coat Color Roan Shows Association with KIT Variants and No Evidence of Lethality in Icelandic Horses. *Genes* vol. 11, n° 6, p. 680. [\[https://doi.org/10.3390/genes11060680\]](https://doi.org/10.3390/genes11060680)

WADE, C., GIULOTTO, E., SIGURDSSON, S., *et al.* (2009) Genome sequence, comparative analysis and population genetics of the domestic horse (*Equus caballus*). *Science (New York, N.Y.)* vol. 326, n° 5954, p. 865-867. [\[https://doi.org/10.1126/science.1178158\]](https://doi.org/10.1126/science.1178158)

WADE, C.M., GIULOTTO, E., SIGURDSSON, S., *et al.* (2007) *Equus caballus* genome assembly EquCab2.0. In *NCBI*. [\[https://www.ncbi.nlm.nih.gov/data-hub/assembly/GCF_000002305.2/\]](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/data-hub/assembly/GCF_000002305.2/) (consulté le 15/11/2023).

WAGNER, M.L., VALBERG, S.J., AMES, E.G., *et al.* (2006) Allele frequency and likely impact of the glycogen branching enzyme deficiency gene in Quarter Horse and Paint Horse populations. *Journal of Veterinary Internal Medicine* vol. 20, n° 5, p. 1207-1211. [\[https://doi.org/10.1111/j.1939-1676.2006.tb00724.x\]](https://doi.org/10.1111/j.1939-1676.2006.tb00724.x)

WARD, T.L., VALBERG, S.J., ADELSON, D.L., *et al.* (2004) Glycogen branching enzyme (GBE1) mutation causing equine glycogen storage disease IV | Mammalian Genome. *Mammalian Genome: Precision and functional genomics* vol. 15, p. 570-577.

WELSFORD, G.E., MUNK, R., VILLAGÓMEZ, D.A.F., *et al.* (2017) Androgen Insensitivity Syndrome in a Family of Warmblood Horses Caused by a 25-bp Deletion of the DNA-Binding Domain of the Androgen Receptor Gene. *Sexual Development: Genetics, Molecular Biology, Evolution, Endocrinology, Embryology, and Pathology of Sex Determination and Differentiation* vol. 11, n° 1, p. 40-45. [\[https://doi.org/10.1159/000455114\]](https://doi.org/10.1159/000455114)

WHITE, S.D., AFFOLTER, V.K., BANNASCH, D.L., *et al.* (2004) Hereditary equine regional dermal

asthenia (« hyperelastosis cutis ») in 50 horses: clinical, histological, immunohistological and ultrastructural findings. *Veterinary Dermatology* vol. 15, n° 4, p. 207-217.

[\[https://doi.org/10.1111/j.1365-3164.2004.00402.x\]](https://doi.org/10.1111/j.1365-3164.2004.00402.x)

WIJNBERG, I.D., OWCZAREK-LIPSKA, M., SACCHETTO, R., *et al.* (2012) A missense mutation in the skeletal muscle chloride channel 1 (CLCN1) as candidate causal mutation for congenital myotonia in a New Forest pony. *Neuromuscular disorders: NMD* vol. 22, n° 4, p. 361-367.

[\[https://doi.org/10.1016/j.nmd.2011.10.001\]](https://doi.org/10.1016/j.nmd.2011.10.001)

YANG, G.C., CROAKER, D., ZHANG, A.L., *et al.* (1998) A dinucleotide mutation in the endothelin-B receptor gene is associated with lethal white foal syndrome (LWFS); a horse variant of Hirschsprung disease. *Human Molecular Genetics* vol. 7, n° 6, p. 1047-1052.

[\[https://doi.org/10.1093/hmg/7.6.1047\]](https://doi.org/10.1093/hmg/7.6.1047)

EQUIGENE



**C'est tous les tests
génétiques de ton cheval !**

Annexe 2 : Captures d'écran du site internet

Equigène

Equigène c'est l'ensemble des tests génétiques de ton cheval !

Accueil **Cheval**▼ **Poney**▼ **À propos** **Contact**

Accueil

Equigène c'est l'ensemble des tests génétiques de ton cheval !

Equigène centralise l'ensemble des tests génétiques disponibles en 2024 en Europe.

Ce site internet accessible sur l'ensemble des appareils numériques connectés permettant ainsi à l'ensemble des acteurs de la filière équine – propriétaires, éleveurs, entraîneurs, cavaliers, vétérinaires – de se renseigner à tout instant sur les tests disponibles pour leurs chevaux.

L'objectif de ce site internet est multiple : recenser, centraliser, informer et transmettre.

Equigène

Equigène c'est l'ensemble des tests génétiques de ton cheval !

Accueil **Cheval** ▼ **Poney** ▼ **À propos** **Contact**

À propos

Ce site est un projet réalisé dans le cadre d'une thèse pour l'obtention du titre de docteur vétérinaire.

L'objectif de ce site est multiple, le premier était de faire un état des lieux et de recenser les tests génétiques disponibles chez les chevaux en France et en Europe.

En découle de cet objectif le questionnement quant au public ciblé par mon site, était-il à destination des praticiens uniquement, et donc un public restreint mais avec des informations plus poussées ou au contraire tout public et donc les propriétaires et l'ensemble des professionnels de la filière mais avec des informations plus ciblées et peut-être plus vulgarisées. J'ai finalement conclu que mon site aurait d'autant plus d'intérêt s'il était accessible et compréhensible par tous. Cela constitue donc le deuxième objectif de ce site qui est d'informer le plus grand nombre. De plus, l'ensemble des références dont je me suis servi pour construire le site sont également disponible sur le site en lui-même, cela permet donc de rendre accessible les ressources à tous les visiteurs du site et de permettre à ceux qui le souhaitent d'avoir des informations plus détaillées et plus poussées.

Equigène

Equigène c'est l'ensemble des tests génétiques de ton cheval !

[Accueil](#) [Cheval](#) ▾ [Poney](#) ▾ [À propos](#) [Contact](#)

Contact

Pour toutes demandes complémentaires n'hésitez pas à nous contacter à l'aide du formulaire ci-dessous.

Envoyez-nous un message

Nom (obligatoire)

E-mail (obligatoire)

Site web

Commentaire (obligatoire)

Soumettre

Akhal-Téké

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📁 Non classé, Tests par race cheval ✎ Modifier

Akhal-téké

| Cheval de selle pouvant avoir une utilisation sportive

Tests génétiques existants

- Agouti
- Extension
- NFS
- PSSM

Anglo-Arabe

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📄 Tests par race cheval ✎ Modifier

Anglo-Arabe

Obtenu à partir d'un croisement entre un pur-sang Anglais et un pur-sang Arabe.

Tests génétiques existants

- Agouti
- CA
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LFS
- LWO
- MSTN
- OAAM
- Perle
- PSSM
- Sabino
- SCID
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Boulonnais

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Boulonnais

Cheval de trait utilisé de nos jours comme cheval d'attelage principalement.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Extension
- Gris

Barbe

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📄 Tests par race cheval ✎ Modifier

Barbe

| Race ancienne originaire du Maghreb, connu pour son endurance.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Auxois

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Auxois

| Cheval de trait originaire de Bourgogne.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Extension
- PSSM

Arabo-Frison

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Arabo-Frison

| Grand cheval noir ébène.

Tests génétiques existants

- Agouti
- CA
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Hydrocéphalie
- Léopard
- LFS
- LWO
- Nanisme
- OAAM
- Perle
- PSSM
- Sabino
- SCID
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

AQPS

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📄 Tests par race cheval ✎ Modifier

Autre Que Pur Sang

| Aussi appelé « The French Chaser »

Tests génétiques existants

- Agouti
- Crème
- Dominant White
- Extension
- Gris
- MSTN
- Sabino
- Splashed White
- Tobiano
- WFFS

Appaloosa

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📄 Tests par race cheval ✎ Modifier

Appaloosa

| Cheval de selle pouvant avoir une utilisation sportive

Tests génétiques existants

- Agouti
- CSNB
- Extension
- GBED
- HERDA
- HYPP
- IMM
- Léopard
- MH
- PSSM
- Sabino
- SCC
- Silver

Cheval miniature français

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Cheval miniature français

| Cheval miniature issu de nombreux croisements.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Extension
- Gris
- LWO
- Sabino
- Silver
- Tobiano

Cheval Canadien

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📄 Tests par race cheval ✎ Modifier

Cheval Canadien

| Race appartenant au patrimoine agricole du Québec.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- FIS
- GBED
- Gris
- HERDA
- HYPP
- IMM
- Léopard
- LWO
- MH
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Cheval Breton

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Cheval Breton

| Cheval de trait issu de Bretagne.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Crème
- Extension
- Gris
- JEB
- Tobiano

Cheval Aztèque

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Cheval Aztèque

| Première race autochtone du Mexique.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- GBED
- Gris
- HERDA
- HYPP
- IMM
- Léopard
- LWO
- MH
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Campolina

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Campolina

| Cheval de selle originaire du Brésil.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

BWP

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Belgisch Warmbloed Paard

| Cheval de sang Belge.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano
- WFFS

Curly

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📄 Tests par race cheval ✎ Modifier

North American Curly

| Cheval de selle originaire des Etats-Unis.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Cruzado

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📄 Tests par race cheval ✎ Modifier

Cruzado

| Cruzado signifie « croisé » en Espagnol et en Portugais.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Comtois

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Comtois

| Cheval rustique originaire de Franche-Comté.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Crème
- Extension
- Gris
- JEB
- Silver
- Tobiano

Cob Normand

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Cob normand

| Considéré comme le plus élégant des chevaux de trait français.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Extension
- PSSM

Clydesdale

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Clydesdale

| Cheval de trait originaire d'Écosse.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- SCC
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Cleveland Bay

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📄 Tests par race cheval ✎ Modifier

Cleveland Bay

Cheval de trait originaire du Nord-Est de l'Angleterre, dans la zone géographique de Cleveland.

Tests génétiques existants

- Agouti
- AIS
- Champagne
- Crème
- Dun
- Extension
- GBED
- Gris
- HERDA
- HYPP
- IMM
- LWO
- MC
- MH
- Overo
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Holsteiner

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Holsteiner

| Une des plus vieilles races de chevaux demi-sang.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano
- WFFS

Hanovrien

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Hanovrien

| Cheval de demi-sang ou de sang chaud.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Extension
- Léopard
- Crème
- Champagne
- Gris
- Dun
- PSSM
- Perle
- Sabino
- Silver
- Tobiano
- Splashed White
- Dominant White
- LWO
- WFFS

Gipsy Cob

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📄 Tests par race cheval ✎ Modifier

Gipsy Cob

📌 Cheval de trait originaire du Royaume-Uni de type Cob.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- FIS
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Frison

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Frison

| Cheval mythique de spectacles et de cinéma

Test génétiques existants

- Agouti
- Extension
- Hydrocéphalie
- Nanisme

Falabella

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Falabella

| Cheval miniature polyvalent.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Demi-sang Arabe

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📌 Tests par race cheval ✎ Modifier

Demi-sang Arabe

| Cheval de selle issu d'un croisement avec du Pur-Sang Arabe.

Tests génétiques existants

- Agouti
- CA
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LFS
- LWO
- MSTN
- OAAM
- Perle
- PSSM
- Sabino
- SCC
- SCID
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Mérens

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📄 Tests par race cheval ✎ Modifier

Mérens

| Cheval de selle originaire des Pyrénées ariégeoises.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Lusitanien

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Lusitanien

| Cheval de selle originaire du Portugal

Tests génétiques existants

- Agouti
- CA
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LFS
- LWO
- OAAM
- Perle
- PSSM
- Sabino
- SCID
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Lipizzan

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Lipizzan

| Cheval de sport faisant partie des plus vieilles races d'Europe.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

KWPN

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

KWPN

| Egalement appelé Hollandais à sang chaud.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano
- WFFS

Islandais

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📄 Tests par race cheval ✎ Modifier

Cheval Islandais

| Petit cheval de selle d'origine islandaise.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Irish Cob

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📄 Tests par race cheval ✎ Modifier

Irish Cob

| Cheval de selle de type cob originaire d'Irlande.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant white
- Dun
- Extension
- FIS
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Percheron

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Percheron

| Un des chevaux de trait français les plus célèbres.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Crème
- Extension
- Gris
- PSSM
- SCC
- Tobiano

Paso Fino

👤 Harold Goujon 🕒 22 septembre 2024 📄 Tests par race cheval ✎ Modifier

Paso Fino

| Cheval de selle originaire de Colombie et de Porto Rico.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Paint Horse

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Paint Horse

| Cheval de selle originaire des Etats-unis.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- GBED
- Gris
- HYPP
- HERDA
- Léopard
- LWO
- MH
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Splashed White
- Silver
- Tobiano

Oldenbourg

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📄 Tests par race cheval ✎ Modifier

Oldenbourg

| Cheval de selle Allemand.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano
- WFFS

Noriker

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Noriker

| Cheval de trait polyvalent, également appelé Norique.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Nokota

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Nokota

| Cheval de selle originaire des Etats-Unis.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

SBS

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📄 Tests par race cheval ✎ Modifier

Cheval de Sport Belge

| Cheval demi-sang Belge créé au XXème siècle.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- MSTN
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Quarter Horse

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📄 Tests par race cheval ✎ Modifier

Quarter Horse

| Race originaire des Etats-Unis.

Tests génétiques existants

- Agouti
- AIS
- Champagne
- Crème
- Dun
- Extension
- GBED
- Gris
- HERDA
- HYPP
- IMM
- LWO
- MC
- MH
- Overo
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Pur-sang Arabe

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Pur-sang Arabe

| Cheval de selle.

Tests génétiques existants

- Agouti
- CA
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LFS
- LWO
- OAAM
- Perle
- PSSM
- Sabino
- SCID
- SCC
- Silver
- Tobiano
- Splashed White

Pur-sang Anglais

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📄 Tests par race cheval ✎ Modifier

Pur-Sang Anglais

| Cheval de sport.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Crème
- Dominant White
- Extension
- Gris
- MSTN
- Sabino
- Splashed White
- Tobiano
- WFFS

Prussien Oriental

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Trakehner

| Une des plus anciennes races de cheval de selle.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano
- WFFS

PRE

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Pure Race Espagnole

| Cheval de selle originaire d'Andalousie.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- GBED
- Gris
- HERDA
- HYPP
- Léopard
- LWO
- MH
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Trait belge

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Trait Belge

Cheval de trait originaire de Belgique également appelé Brabançon ou Brabant.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Crème
- Dominant White
- Extension
- Gris
- PSSM
- JEB
- Tobiano

Trait ardennais

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Trait Ardennais

| Cheval de trait franco-belge, originaire des Ardennes.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Crème
- Dominant White
- Extension
- Gris
- JEB
- Silver
- Tobiano

Tennessee Walker

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📄 Tests par race cheval ✎ Modifier

Tennessee Walker

| Cheval de selle apparue au XIXème siècle dans les plantations.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Shire

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Shire

| Il s'agit de l'un des plus vieux chevaux de trait reconnu.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Shagya

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📄 Tests par race cheval ✎ Modifier

Shagya

Originnaire de Hongrie et faisant partie intégrante de l'histoire militaire de l'Empire Austro-hongrois.

Tests génétiques existants

- Agouti
- CA
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LFS
- LWO
- OAAM
- Perle
- PSSM
- Sabino
- SCID
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Selle français

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📄 Tests par race cheval ✎ Modifier

Selle français

| Race de cheval non standardisé répandue en France.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant white
- Dun
- Extension
- Gris
- HWSD
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Westphalien

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📄 Tests par race cheval ✎ Modifier

Wesphalien

| Rhénanien en français, cheval de sport polyvalent.

Couleur de robe

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano
- WFFS

Trotteur Français

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📄 Tests par race cheval ✎ Modifier

Trotteur Français

| Issu du cheval français Anglo-Normand.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Synchronisation du trot
- Tobiano

Trotteur américain

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📄 Tests par race cheval ✎ Modifier

Standardbred

| Cheval de sport originaire des Etats-Unis.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Synchronisation du trot
- Tobiano

Trait Poitevin Mulassier

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📄 Tests par race cheval ✎ Modifier

Trait Poitevin Mulassier

Longtemps utilisés pour l'industrie mulassière il est aujourd'hui menacé d'extinction.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Crème
- Dun
- Extension
- Gris
- Tobiano

Trait du Nord

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Trait du Nord

Cheval de trait d'origine française, il fait parti des grands chevaux de trait.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Trait du Nord

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📁 Tests par race cheval ✎ Modifier

Trait du Nord

Cheval de trait d'origine française, il fait parti des grands chevaux de trait.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Connemara

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📄 Test par race poney ✎ Modifier

Connemara

| Poney originaire de la côte ouest irlandaise

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- HWSD
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Dartmoor

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📄 Test par race poney ✎ Modifier

Dartmoor

| L'un des plus petits poneys emblématiques d'Angleterre.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Fell

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📄 Test par race poney ✎ Modifier

Poney Fell

| Race d'origine anglaise

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- FIS
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Fjord

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📄 Test par race poney ✎ Modifier

Fjord

| Race de poney norvégienne

Tests génétiques existants

- Agouti
- Crème
- Dun
- Extension
- Gris
- Tobiano

Français de selle

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📌 Test par race poney ✎ Modifier

Poney français de selle

| Race d'origine française créée par croisement pour la compétition

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- MC
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Français de selle

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📄 Test par race poney ✎ Modifier

Poney français de selle

| Race d'origine française créée par croisement pour la compétition

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- MC
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Haflinger

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📄 Test par race poney ✎ Modifier

Hafflinger

| Poney origianire d'Autriche

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- SCC
- Silver
- Splashed White
- Tobiano
- WFFS

New Forest

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📄 Test par race poney ✎ Modifier

Poney New Forest

| Poney originaire de Grande Bretagne.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- MC
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Poney des Amériques

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📄 Test par race poney ✎ Modifier

Poney des Amériques

| Originaire du continent Américain.

Tests génétiques existants

- Agouti
- Crème
- Extension
- GBED
- Gris
- Tobiano

Pottok

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 🗖 Test par race poney ✎ Modifier

Pottok

| Poney originaire du pays basque français et espagnol

Tests génétiques existants

- Agouti
- Crème
- Champagne
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Shetland

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📄 Test par race poney ✎ Modifier

Shetland

Poney originaire d'Ecosse, il s'agit de l'un des plus petits poneys existants

Tests génétiques existants

- Agouti
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

Welsh

👤 Harold Goujon ⌚ 30 septembre 2024 📄 Test par race poney ✎ Modifier

Poney Welsh

| Considéré comme le plus beau poney du monde.

Tests génétiques existants

- Agouti
- CA
- Champagne
- Crème
- Dominant White
- Dun
- Extension
- Gris
- Léopard
- LWO
- Perle
- PSSM
- Sabino
- Silver
- Splashed White
- Tobiano

MSTN

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📌 Aptitudes sportives ✎ Modifier

Gène MSTN

le gène MSTN présent sur le chromosome 18 régule la croissance des muscles squelettiques, l'allèle muté noté C due à une insertion de 227 pb entraîne une perte de fonction de gène entraînant ainsi un développement accru des muscles squelettiques. Ainsi les galopeurs porteurs de deux allèles mutés sont considérés comme étant des sprinters, pouvant courir vite sur une courte distance, les homozygotes porteurs de l'allèle sauvage sont moins rapides mais plus endurants et les hétérozygotes ont des capacités intermédiaires.¹

Mode de transmission : autosomique co-dominant

Âge moyen d'apparition : Début de l'entraînement

Races chez lesquelles le test est disponible

- Galopeurs

Laboratoires proposant le test

- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Hill, Emmeline W., et al. "A Sequence Polymorphism in MSTN Predicts Sprinting Ability and Racing Stamina in Thoroughbred Horses." *PloS One*, vol. 5, no. 1, Jan. 2010, p. e8645, <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0008645>. ↩

Tobiano

👤 Harold Goujon ● 30 septembre 2024 ■ Couleur de robe, Races par test poney
✎ Modifier

Gène KIT

La mutation Tobiano est dominante et donne les robes pie tobiano, l'allèle TO est donc présent en au moins un exemplaire chez les individus tobiano, l'allèle to est présent en deux exemplaires chez les individus non tobiano. Cette mutation est due à une large inversion chromosomique environ 100 kb en aval du gène *KIT*.¹

Les caractéristiques de cette robe sont:²

- Du blanc qui traverse la ligne du dos, entre les oreilles et la queue
- Du blanc est généralement présent sur les quatre membres
- Peu d'en-tête
- La queue est souvent bicolore
- Le blanc est réparti de manière verticale

La mutation Tobiano peut être associée à un autre gène responsable du pie influençant le pattern de blanc décrit précédemment.

Mode de transmission : autosomique dominante

Âge moyen d'apparition : dès la naissance

Races chez lesquelles le test est disponible

- Toutes les races

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Progenus : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Brooks, S. A., et al. "A Chromosome Inversion near the KIT Gene and the Tobiano Spotting Pattern in Horses." *Cytogenetic and Genome Research*, vol. 119, no. 3–4, 2007, pp. 225–30, <https://doi.org/10.1159/000112065>. ↩
2. Sabbagh, Margot. *Le Gène KIT*. 14 Sept. 2021, <https://equipedia.ifce.fr/elevage-et-entretien/elevage/genes-majeurs/le-gene-kit>. ↩

Splashed white

👤 Harold Goujon • 📅 30 septembre 2024 • 🏷️ Couleur de robe, Races par test poney
✎ Modifier

Gènes MITF & PAX3

La robe *Splashed White* est caractérisée par des taches blanches sur les quatre membres, sur le ventre et sur la face. Le cheval apparaît comme ayant été éblaboussé par de la peinture blanche¹.

Deux gènes semblent être impliqués dans le pattern *Splashed White*.

Le premier est le gène *MITF* présent sur le chromosome 16 dont 3 allèles notés SW1, SW3 et SW5 sont responsables du *Splashed White*, ces trois allèles sont dominants sur l'allèle sauvage MITF+ non responsable des taches blanches².

Le second est le gène *PAX3* présent sur le chromosome 6, dont deux allèles dominants responsables du pattern sont identifiés et nommés SW2 et SW4.

Les homozygotes SW1 sont viables tandis que les homozygotes SW2 et SW3 ne sont pas observés dans la nature et sont donc supposés comme étant létaux³.

Mode de transmission : autosomique récessive

Âge moyen d'apparition : dès la naissance

Races chez lesquelles le test est disponible

- Cheval miniature
- Quarter Horse
- Paint horse
- Pur sang

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Bellone, Rebecca, and D. Phillip Sponenberg. *Equine Color Genetics*. 4th edition, Wiley Blackwell, 2017. ↩
2. Henkel, J., et al. "Whole-Genome Sequencing Reveals a Large Deletion in the MITF Gene in Horses with White Spotted Coat Colour and Increased Risk of Deafness." *Animal Genetics*, vol. 50, no. 2, Apr. 2019, pp. 172–74, <https://doi.org/10.1111/age.12762>. ↩
3. Hauswirth, Regula, Bianca Haase, et al. "Mutations in MITF and PAX3 Cause 'Splashed White' and Other White Spotting Phenotypes in Horses." *PLoS Genetics*, vol. 8, no. 4, 2012, p. e1002653, <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1002653>. Hauswirth, Regula, Rony Jude, et al. "Novel Variants in the KIT and PAX3 Genes in Horses with White-Spotted Coat Colour Phenotypes." *Animal Genetics*, vol. 44, no. 6, Dec. 2013, pp. 763–65, <https://doi.org/10.1111/age.12057>. ↩

Silver

👤 Harold Goujon • 30 septembre 2024 • 📌 Couleur de robe, Races par test poney

✎ Modifier

Gène PMEL17

Le gène PMEL17 ou Silver (noté Z) est présent sur le chromosome 6 et possède deux allèles, l'allèle Z dominant marquant la présence d'une dilution silver et l'allèle z récessif, sans modification. Contrairement aux trois autres gènes de dilution, le gène Silver n'agit pas sur les trois robes de base, il agit uniquement sur les robes baie et noire car l'allèle Z est responsable de la dilution de l'eumélanine uniquement au niveau de la crinière et de la queue.

Le gène Silver apporte donc une crinière et une queue blondes tout comme les cils ; les yeux sont noirs et la peau est foncée.¹

La dilution Silver est due à une substitution d'une arginine par une cystéine dans l'exon 11 du gène.²

Mode de transmission : autosomique dominante

Âge moyen d'apparition : dès la naissance

Races chez lesquelles le test est disponible

- Appaloosa
- Cheval miniature
- Quarter horse
- Trait ardenais
- Arabe
- Comtois
- Paint horse

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Progenus : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Sabbagh, Margot, et al. *Gènes de Dilution Avec Fonctionnement Par Dominance : Champagne, Dun et Silver*. 31 May 2021, <https://equipedia.ifce.fr/elevage-et-entretien/elevage/genes-majeurs/genes-de-dilution-avec-un-fonctionnement-par-dominance-champagne-silver-et-dun>. ↩
2. Brunberg, Emma, et al. "A Missense Mutation in PMEL17 Is Associated with the Silver Coat Color in the Horse." *BMC Genetics*, vol. 7, Oct. 2006, p. 46, <https://doi.org/10.1186/1471-2156-7-46>. ↩

Sabino

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📌 Couleur de robe, Races par test poney

✎ Modifier

Gène KIT

La mutation Sabino 1 notée Sb1 est semi-dominante et donne des robes pie sabino.

Cette robe est caractérisée par de larges balzanes irrégulières, ainsi qu'un en-tête. Des taches blanches sont présentes sur les flancs et sur le ventre et peuvent évoquer des tâches de peinture.

Alors que les hétérozygotes Sb1/sb1 présentent les caractéristiques classiques de la robe sabino décrites précédemment, les homozygotes Sb1/Sb1 sont quant à eux blanc ou presque blanc sans pour autant être létal comme peut être le Dominant White¹.

Mode de transmission : autosomique dominante

Âge moyen d'apparition : dès la naissance

Races chez lesquelles le test est disponible

- Appaloosa
- Cheval miniature
- Tennessee Walker
- Paint horse
- Quarter horse

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Progenus : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Besmer, Peter, et al. "The Kit-Ligand (Steel Factor) and Its Receptor c-Kit/W: Pleiotropic Roles in Gametogenesis and Melanogenesis." *Development*, vol. 119, no. Supplement, Dec. 1993, pp. 125–37, <https://doi.org/10.1242/dev.119.Supplement.125>.
Bailey, Ernest, and Samantha A. Brooks. *Horse Genetics*. Third edition, CABI, 2020. ↩

Perle

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📌 Couleur de robe, Races par test poney
✎ Modifier

Gène SLC45A2

Le gène *SLC45A2* (anciennement appelé *MATP*) est localisé sur le chromosome 21 et est responsable de la dilution de robe la plus connue, la robe crème. Ce gène regroupe plusieurs allèles de dilution¹

L'allèle Perle [prl] récessif due à une mutation entraînant l'échange d'une Alanine par une Thréonine²

Mode de transmission : autosomique récessive

Âge moyen d'apparition : dès la naissance

Races chez lesquelles le test est disponible

- Lusitanien
- Paint Horse
- Pure race sespagnole
- Quarter horse

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Progenus : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins

Références

1. Sabbagh, Margot. *Crème : La Dilution En Semi-Dominance*. 27 Apr. 2021, <https://equipedia.ifce.fr/elevage-et-entretien/elevage/genes-majeurs/creme-la-dilution-en-semi-dominance>. ↩
2. Holl, H. M., et al. "A Candidate Gene Approach Identifies Variants in SLC45A2 That Explain Dilute Phenotypes, Pearl and Sunshine, in Compound Heterozygote Horses." *Animal Genetics*, vol. 50, no. 3, June 2019, pp. 271–74, <https://doi.org/10.1111/age.12790>.
Sevane, N., et al. "Explicit Evidence for a Missense Mutation in Exon 4 of SLC45A2 Gene Causing the Pearl Coat Dilution in Horses." *Animal Genetics*, vol. 50, no. 3, June 2019, pp. 275–78, <https://doi.org/10.1111/age.12784>. ↩

Synchronisation du trot

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📌 Aptitudes sportives ✎ Modifier

Gène DMRT3

Le gène DMRT3 se retrouve sur le chromosome 23, l'allèle muté favorise la capacité du cheval à maintenir un trot rapide sans passer au galop, les chevaux double mutants pourraient donc être considérés comme de meilleurs trotteurs puisqu'ils maintiennent un trot plus rapide sans passer au galop que les chevaux avec l'allèle sauvage.¹

Mode de transmission : autosomique co-dominant

Âge moyen d'apparition : Début de l'entraînement

Races chez lesquelles le test génétique est disponible

- Trotteurs

Laboratoires proposant le test

- Equibiogène : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins

Références

1. Equibiogènes. 2023, <https://equibiogenes.com/genomique/synchrogait>. ↩

Overo

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 🗖 Couleur de robe ✎ Modifier

Gène EDNRB

Les chevaux overo sont majoritairement de la couleur de la robe de base avec des taches blanches horizontales sur le corps et sur la face. Le blanc ne passe pas la ligne du dos.

Cette robe est due au gène *EDNRB* qui se situe sur le chromosome 17. Une mutation entraînant une substitution d'une isoleucine en lysine donne le Frame Overo, l'allèle muté est noté O et est dominant. Une homozygotie O/O entraîne un syndrome létal, d'où l'importance de tester les reproducteurs overo[±].

Mode de transmission : autosomique récessive

Âge moyen d'apparition : dès la naissance

Races chez lesquelles le test est disponible

- Cheval miniature
- Quarter Horse
- Paint horse
- Pur sang

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Progenus : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Metallinos, D. L., et al. "A Missense Mutation in the Endothelin-B Receptor Gene Is Associated with Lethal White Foal Syndrome: An Equine Version of Hirschsprung Disease." *Mammalian Genome: Official Journal of the International Mammalian Genome Society*, vol. 9, no. 6, June 1998, pp. 426–31, <https://doi.org/10.1007/s003359900790>.
Santschi, E. M., et al. "Endothelin Receptor B Polymorphism Associated with Lethal White Foal Syndrome in Horses." *Mammalian Genome: Official Journal of the International Mammalian Genome Society*, vol. 9, no. 4, Apr. 1998, pp. 306–09, <https://doi.org/10.1007/s003359900754>.
Yang, G. C., et al. "A Dinucleotide Mutation in the Endothelin-B Receptor Gene Is Associated with Lethal White Foal Syndrome (LWFS); a Horse Variant of Hirschsprung Disease." *Human Molecular Genetics*, vol. 7, no. 6, June 1998, pp. 1047–52, <https://doi.org/10.1093/hmg/7.6.1047>. ↩

Léopard

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📌 Couleur de robe, Races par test poney
✎ Modifier

Gènes TRPM1 & RFWD3

Le complexe léopard peut agir sur les trois robes de bases et donne un cheval avec un fond blanc tacheté de la couleur de la robe de base. Les sabots sont rayés, la sclère est dépigmentée, et des taches autour de l'anus, des parties génitales et du nez sont les caractéristiques principales de cette robe¹.

Deux gènes sont impliqués dans le complexe Léopard ; tout d'abord le gène *TRPM1* ou Léopard qui entraîne la présence d'un patron à taches, avec l'allèle LP qui fonctionne par semi-dominance, ainsi un homozygote LP/LP et un hétérozygote LP/lp n'auront pas le même patron de taches. Ce gène se trouve sur le chromosome 1. Mais également le gène *RFWD3* ou Pattern 1 qui lui module la quantité de blanc présent sur la robe. L'allèle PATN-1 fonctionne par dominance. Ce gène se retrouve quant à lui sur le chromosome 3.²

Mode de transmission : **autosomique dominant**

Âge moyen d'apparition : **dès la naissance**

Races chez lesquelles le test est disponible

- Appaloosa

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Progenus : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Bellone, Rebecca, and D. Phillip Sponenberg. *Equine Color Genetics*. 4th edition, Wiley Blackwell, 2017. ↩
2. Holl, H. M., et al. "Variant in the RFWD3 Gene Associated with PATN1, a Modifier of Leopard Complex Spotting." *Animal Genetics*, vol. 47, no. 1, Feb. 2016, pp. 91–101, <https://doi.org/10.1111/age.12375>.
Sponenberg, D. P., et al. "The Inheritance of the Leopard Complex of Spotting Patterns in Horses." *The Journal of Heredity*, vol. 81, no. 4, 1990, pp. 323–31, <https://doi.org/10.1093/oxfordjournals.jhered.a110997>. ↩

Gris

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📌 Couleur de robe, Races par test poney

✎ Modifier

Gène STX17

Le gène *STX17* est situé sur le chromosome 25. L'allèle du gris G est dominant et l'allèle du non gris g récessif. Cette mutation est due à une duplication d'environ 46 kp au sein de l'intron 6 de *STX17*¹.

C'est une robe dite évolutive, en effet les poulains gris naissent avec une robe non grise qui va s'assombrir puis s'éclaircir jusqu'à atteindre une robe grise caractérisée par de la peau noire et des poils blancs².

De plus il a été démontré que le gène gris était également associé à la présence de mélanome, touchant d'autant plus les homozygotes G/G que les hétérozygotes³.

Mode de transmission : autosomique dominante

Âge moyen d'apparition : dès la naissance

Races chez lesquelles le test est disponible

- Disponible chez toutes les races

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Progenus : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins

Références

1. Locke, M. M., et al. "Linkage of the Grey Coat Colour Locus to Microsatellites on Horse Chromosome 25." *Animal Genetics*, vol. 33, no. 5, Oct. 2002, pp. 329–37, <https://doi.org/10.1046/j.1365-2052.2002.00885.x>.
Rosengren Pielberg, Gerli, et al. "A Cis-Acting Regulatory Mutation Causes Premature Hair Graying and Susceptibility to Melanoma in the Horse." *Nature Genetics*, vol. 40, no. 8, Aug. 2008, pp. 1004–09, <https://doi.org/10.1038/ng.185>. ↩
2. Bailey, Ernest, and Samantha A. Brooks. *Horse Genetics*. Third edition, CABI, 2020.
Sabbagh, Margot, et al. *Génétique Des Robes Blanches et Grises*. 30 Mar. 2021, <https://equipedia.ifce.fr/elevage-et-entretien/elevage/genes-majeurs/genetique-du-gris>. ↩
3. Rosengren Pielberg, Gerli, et al. "A Cis-Acting Regulatory Mutation Causes Premature Hair Graying and Susceptibility to Melanoma in the Horse." *Nature Genetics*, vol. 40, no. 8, Aug. 2008, pp. 1004–09, <https://doi.org/10.1038/ng.185>. ↩

Extension

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📌 Couleur de robe, Races par test poney

✎ Modifier

Gène MC1R

Le gène extension noté E code pour l'activation et l'inactivation du récepteur MC1R. Situé sur le chromosome 3, il existe deux allèles : l'allèle dominant sauvage noté E qui code pour un récepteur MC1R actif et l'allèle récessif noté e qui code pour un récepteur inactif.¹

Le récepteur MC1R est présent sur la membrane des mélanocytes, c'est l'activation de ce récepteur par l'hormone de stimulation des mélanocytes qui permet la production d'eumélanine. L'absence d'un récepteur MC1R actif bloque la production d'eumélanine par les mélanocytes et permet uniquement la production de phéomélanine.²

Mode de transmission : autosomique récessif

Âge moyen d'apparition : dès la naissance

Races chez lesquelles le test est disponible

- Disponible chez toutes les races

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Progenus : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Sabbagh, Margot, et al. *Génétique Des Robes de Base*. 17 July 2017, <https://equipedia.ifce.fr/elevage-et-entretien/elevage/genes-majeurs/genetique-des-robres-de-base>. ↩
2. Robbins, L. S., et al. "Pigmentation Phenotypes of Variant Extension Locus Alleles Result from Point Mutations That Alter MSH Receptor Function." *Cell*, vol. 72, no. 6, Mar. 1993, pp. 827–34, [https://doi.org/10.1016/0092-8674\(93\)90572-8](https://doi.org/10.1016/0092-8674(93)90572-8). ↩

Dun

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📌 Couleur de robe, Races par test poney
✎ Modifier

Gène TBX3

Le gène *TBX3* noté D présent sur le chromosome 8 est à l'origine de l'apparition des marques primitives sur la robe que l'on appelle Dun, à savoir : $\frac{1}{2}$

- La raie de mulet du garrot à la queue
- Les zébrures sur les membres
- Le Cap de maure.
- Des ombres scapulaires

Mode de transmission : autosomique dominante

Âge moyen d'apparition : dès la naissance

Races chez lesquelles le test est disponible

- Fjord
- Mustang
- Quarter horse
- Highland
- Poitevin mulassier

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Progenus : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Sabbagh, Margot, et al. *Gènes de Dilution Avec Fonctionnement Par Dominance : Champagne, Dun et Silver*. 31 May 2021, <https://equipedia.ifce.fr/elevage-et-entretien/elevage/genes-majeurs/genes-de-dilution-avec-un-fonctionnement-par-dominance-champagne-silver-et-dun>. ↩

Dominant White

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📌 Couleur de robe, Races par test poney

✎ Modifier

Gène KIT

Les mutations Dominant White noté DWx sont dominantes et donnent des robes avec divers degrés de blanc. La peau des chevaux blanc est rose – à distinguer des chevaux gris qui blanchissent avec l'âge et ont une peau foncée.

Les différentes mutations sont indépendantes et ont lieu à différents lieux du gène *KIT*. On recense à l'heure actuelle 29 mutations Dominant White, mais les différents allèles ne sont parfois distinguables qu'en séquençant l'ADN¹.

De plus il semblerait que l'homozygotie Dw_x/Dw_x soit létale dans la grande majorité des mutations avec une perte du poulain au cours de la parturition. Sont décrits des chevaux homozygotes uniquement avec les mutations DW15 et DW20².

Mode de transmission : autosomique dominante

Âge moyen d'apparition : dès la naissance

Races chez lesquelles le test est disponible

- Toutes les races

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Progenus : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

références

1. Haase, B., S. Rieder, et al. "Five Novel KIT Mutations in Horses with White Coat Colour Phenotypes." *Animal Genetics*, vol. 42, no. 3, June 2011, pp. 337–39, <https://doi.org/10.1111/j.1365-2052.2011.02173.x>.
Haase, B., S. A. Brooks, et al. "Seven Novel KIT Mutations in Horses with White Coat Colour Phenotypes." *Animal Genetics*, vol. 40, no. 5, Oct. 2009, pp. 623–29, <https://doi.org/10.1111/j.1365-2052.2009.01893.x>.
Haase, Bianca, et al. "Allelic Heterogeneity at the Equine KIT Locus in Dominant White 🐾 Horses." *PLoS Genetics*, vol. 3, no. 11, Nov. 2007, p. e195, <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.0030195>. ↩
2. Holl, H. M., et al. "A Candidate Gene Approach Identifies Variants in SLC45A2 That Explain Dilute Phenotypes, Pearl and Sunshine, in Compound Heterozygote Horses." *Animal Genetics*, vol. 50, no. 3, June 2019, pp. 271–74, <https://doi.org/10.1111/age.12790>. ↩

Crème

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📌 Couleur de robe, Races par test poney

✎ Modifier

Gène SLC45A2

Le gène *SLC45A2* (anciennement appelé *MATP*) est localisé sur le chromosome 21 et est responsable de la dilution de robe la plus connue, la robe crème. Ce gène regroupe plusieurs allèles de dilution¹

L'allèle Crème [Cr] semi-dominant due à une mutation non-sens du deuxième exon donnant une Asparagine à la place d'un acide aspartique, responsable d'une dilution de la couleur du pelage.²

Mode de transmission : autosomique dominante incomplète

Âge moyen d'apparition : dès la naissance

Races chez lesquelles le test est disponible

- Disponible chez toutes les races

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Progenus : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Sabbagh, Margot. *Crème : La Dilution En Semi-Dominance*. 27 Apr. 2021, <https://equipedia.ifce.fr/elevage-et-entretien/elevage/genes-majeurs/creme-la-dilution-en-semi-dominance>. ↩
2. Bailey, Ernest, and Samantha A. Brooks. *Horse Genetics*. Third edition, CABI, 2020. ↩

Champagne

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📌 Couleur de robe, Races par test poney

✎ Modifier

Gène SLC36A1

Le gène *SLC36A1* présent sur le chromosome 14 possède un allèle CH (dominant) et un allèle ch (récessif). L'allèle CH entraînant la dilution champagne est due à une mutation de substitution d'une Thréonine par une Arginine de l'exon 2 de *SLC36A1*¹.

C'est une robe évolutive, en effet la couleur des yeux change du bleu au vert, la peau s'assombrit et la robe s'éclaircit avec l'âge.²

Mode de transmission : autosomique dominante

Âge moyen d'apparition : dès la naissance

Races chez lesquelles le test est disponible

- Cheval miniature
- Missouri Fox Trotter
- Quarter horse
- Mustang espagnol
- Tennessee Walker

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Progenus : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Cook, Deborah, et al. "Missense Mutation in Exon 2 of SLC36A1 Responsible for Champagne Dilution in Horses." *PLoS Genetics*, vol. 4, no. 9, Sept. 2008, p. e1000195, <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1000195>. ↩
2. Bailey, Ernest, and Samantha A. Brooks. *Horse Genetics*. Third edition, CABI, 2020. ↩

Agouti

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📌 Couleur de robe, Races par test poney

✎ Modifier

Gène ASIP

Le gène Agouti noté A est le gène qui code pour l'activation et l'inactivation de la protéine ASIP. Situé sur le chromosome 22 il existe deux allèles : l'allèle dominant sauvage A codant la protéine ASIP qui régule le récepteur MC1R et l'allèle récessif a, qui lui code pour une protéine ASIP inactive n'effectuant alors plus de régulation sur le récepteur MC1R.

L'allèle récessif entraîne une expression homogène d'eumélanine sur l'ensemble du corps alors que l'allèle dominant entraîne une restriction de la production d'eumélanine aux extrémités.¹

Mode de transmission : **autosomique récessif**

Âge moyen d'apparition : **dès la naissance**

Races chez lesquelles le test est disponible

- Disponible chez toutes les races

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Progenus : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Bailey, Ernest, and Samantha A. Brooks. *Horse Genetics*. Third edition, CABI, 2020. ↩

WFFS

👤 Harold Goujon • 🕒 30 septembre 2024 • 📌 Anomalies du développement • ✎ Modifier

Syndrome du poulain de sang fragile

Gène *PLOD1*

C'est une maladie qui se caractérise par une fragilité de peau qui peut se déchirer et s'ulcérer aisément. Les lésions peuvent se retrouver sur l'ensemble du corps mais on les retrouve plus particulièrement sur les zones de pressions. Des lésions peuvent également se retrouver sur les muqueuses comme les gencives. Les articulations sont également laxes et hyperextensibles, et la maladie est particulièrement dramatique quand les boulets sont atteints car cela empêche le poulain de se lever¹.

Il n'existe pas de traitement à cette maladie et les poulains sont euthanasiés peu de temps après la naissance.

C'est une maladie à transmission autosomique récessive, dont une mutation du gène *PLOD1* présent sur le chromosome 2 est responsable².

Mode de transmission : autosomique récessive

Âge moyen d'apparition : dès la naissance

Races chez lesquelles la maladie a été identifiée

- Pur-sang
- Warmblood

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Progenus : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Dias, Natalia Moraes, et al. "Warmblood Fragile Foal Syndrome Causative Single Nucleotide Polymorphism Frequency in Warmblood Horses in Brazil." *The Veterinary Journal*, vol. 248, 2019, pp. 101–02, <https://doi.org/10.1016/j.tvjl.2019.05.002>. ↩
2. Dias, Natalia Moraes, et al. "Warmblood Fragile Foal Syndrome Causative Single Nucleotide Polymorphism Frequency in Warmblood Horses in Brazil." *The Veterinary Journal*, vol. 248, 2019, pp. 101–02, <https://doi.org/10.1016/j.tvjl.2019.05.002>. ↩

OAAM

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📌 Anomalies du développement ✎ Modifier

Malformation atlanto-occipitale

Gène HOXD3

Cette maladie est due à une compression cervicale supérieure, entraînant l'apparition de troubles neurologiques par augmentation de pression sur la portion supérieure de la corde cervicale spinale.

Les signes cliniques sont évolutifs avec l'âge, et peuvent passer d'une incoordination moyenne associée à une faiblesse des membres à une incapacité à se lever. Il est également possible d'avoir des poulains mort-nés à cause de cette maladie. Les signes cliniques peuvent apparaître dès la naissance où se développer quelques semaines après celle-ci.

Le diagnostic de certitude se fait par radiographie cervicale.

Les poulains sont généralement euthanasiés rapidement après la naissance afin de garantir une qualité de vie correcte.

Une délétion de 2,7 kb correspondant aux exons un et deux du gène *HOXD3* présent sur le chromosome 18 est à l'origine de la maladie. Sa transmission est autosomique récessive¹.

Mode de transmission : autosomique récessive

Âge moyen d'apparition : Dès la naissance

Races chez lesquelles la maladie a été identifiée

- Arabes

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Bordbari, MH, et al. "Deletion of 2.7 Kb near HOXD3 in an Arabian Horse with Occipitoatlantoaxial Malformation." *Animal Genetics*, vol. 48, no. 3, June 2017, pp. 287–94, <https://doi.org/10.1111/age.12531>. ↩

Hydrocéphalie

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📌 Anomalies du développement ✎ Modifier

Gène B3GALNT2

Les signes cliniques de la maladie sont une distension crâniale, une ossification incomplète du crâne, l'os temporal, frontal et pariétal sont élargis et donc malformés. Cela est causé par une distension du ventricule du cerveau ayant pour origine une obstruction du flux normal du LCS, une augmentation de la production de LCS ou encore une absorption altérée du LCS¹.

La littérature montre que cette maladie est responsable de 3 % des avortements chez les Frisons.

Cette maladie a pour origine une mutation faux-sens sur le gène *B3GALNT2*, situé sur le chromosome 1, entraînant l'apparition d'un codon stop sur l'exon 12 remplaçant une glutamine².

Mode de transmission : autosomique récessive

Âge moyen d'apparition : dès la naissance

Races chez lesquelles la maladie a été identifiée

- Frison

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Progenus : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Sipma, K. D., et al. "Phenotypic Characteristics of Hydrocephalus in Stillborn Friesian Foals." *Veterinary Pathology*, vol. 50, no. 6, Nov. 2013, pp. 1037–42, <https://doi.org/10.1177/0300985813488955>. ↩
2. Ducro, Bart J., et al. "A Nonsense Mutation in B3GALNT2 Is Concordant with Hydrocephalus in Friesian Horses." *BMC Genomics*, vol. 16, Oct. 2015, p. 761, <https://doi.org/10.1186/s12864-015-1936-z>. ↩

HWSD

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024

■ Anomalies du développement, Races par test poney ✎ Modifier

Syndrome de séparation de la paroi du sabot

Gène SERPINB11

Les signes cliniques de la maladie sont que la paroi dorsale du sabot se scinde au niveau de la surface d'appui associé à une prolifération de la sole. C'est une maladie qui atteint en général les quatre pieds.

Elle représente un vrai défi pour les propriétaires et les maréchaux puisque la conséquence principale est que la phalange ne reste pas dans le sabot.

Certains cas peuvent être considérés comme chroniques avec des abcès de pieds récurrents ainsi que des fourbures chroniques. Dans les cas les plus graves, le cheval atteint peut perdre son sabot. Dans de nombreux cas à cause de l'inconfort et de la douleur les chevaux sont euthanasiés.

Le gène mis en cause est le gène *SERPFNB11* présent sur le chromosome 8¹.

Mode de transmission : autosomique récessive

Âge moyen d'apparition : Dans les 6 premiers mois de vie

Races chez lesquelles la maladie a été identifiée

- Connemara
- Poney français de selle

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Finno, Carrie J. "Hoof Wall Separation Disease: A Review." *Equine Veterinary Education*, vol. 34, no. 9, Sept. 2022, pp. 501–02, <https://doi.org/10.1111/eve.13530>. ↩

CA

Harold Goujon • 30 septembre 2024

Anomalies du développement, Races par test poney ✎ Modifier

Abiotrophie cérébelleuse

Gène MUTYH

Les signes cliniques retrouvés généralement chez les chevaux atteints sont des trémulations de la tête, une ataxie, de la spasticité et de la dissymétrie, le réflexe à la menace est généralement absent ou incomplet. C'est une maladie qui atteint préférentiellement les membres antérieurs.

Le diagnostic de certitude se fait par histologie sur le cervelet, cependant on peut considérer que les trémulations de la tête et d'une ataxie cérébelleuse chez un cheval de race Arabe est pathognomonique de la maladie¹.

Il n'existe actuellement pas de traitement pour cette maladie.

Le chromosome 2 semble être en cause dans le développement de la maladie, due à une mutation au niveau de l'exon 4 du gène *TOE1*. Cependant le mode d'action de cette mutation n'est pas encore complètement compris, il existe un postulat dans lequel cette mutation modifie le site de fixation du facteur de transcription GATA2 qui affecterait l'expression du gène *MUTYH*².

Mode de transmission : autosomique récessive

Âge moyen d'apparition : 6 semaines à 6 mois d'âge

Races chez lesquelles la maladie a été identifiée

- Arabes
- Poney Welsh

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Progenus : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

- Palmer, A. C., et al. "Cerebellar Hypoplasia and Degeneration in the Young Arab Horse: Clinical and Neuropathological Features." *The Veterinary Record*, vol. 93, no. 3, July 1973, pp. 62–66, <https://doi.org/10.1136/vr.93.3.62>. ↩
- Gu, Yesong, et al. "Human MutY Homolog, a DNA Glycosylase Involved in Base Excision Repair, Physically and Functionally Interacts with Mismatch Repair Proteins Human MutS Homolog 2/Human MutS Homolog 6*." *Journal of Biological Chemistry*, vol. 277, no. 13, Mar. 2002, pp. 11135–42, <https://doi.org/10.1074/jbc.M108618200>.
Lee, Heung-Man, et al. "Hypoxia Induces Mitochondrial DNA Damage and Stimulates Expression of a DNA Repair Enzyme, the Escherichia Coli MutY DNA Glycosylase Homolog (MYH), in Vivo, in the Rat Brain." *Journal of Neurochemistry*, vol. 80, no. 5, Mar. 2002, pp. 928–37, <https://doi.org/10.1046/j.0022-3042.2002.00774.x>. ↩

SCID

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📁 Autres maladies ✎ Modifier

Syndrome d'immunodéficience combinée sévère

Gène PRKDC

Les poulains atteints de la maladie présentent des signes cliniques non spécifiques : ils sont plus sensibles aux infections, cela se traduit par différents phénomènes comme une hyperthermie, des complications respiratoires avec une détresse respiratoire ou encore de la diarrhée.

Les poulains sont, dans un premier temps, protégés par les anticorps maternels, et meurent avant d'atteindre les six mois de vie d'immunodéficience¹.

La SCID est due à une mutation sur le gène *PRKDC* présent sur le chromosome 9. Une délétion de cinq nucléotides sur la séquence du gène entraîne l'impossibilité pour le poulain atteint de synthétiser des immunoglobulines et les récepteurs des cellules T qui sont tous deux indispensables pour mettre en place une défense immunitaire².

Mode de transmission : autosomique récessive

Âge moyen d'apparition : Deux jours à huit semaines.

Races chez lesquelles la maladie a été identifiée

- Arabes

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Progenus : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Don-van't Slot, H. P., and J. H. van der Kolk. "[Severe combined immunodeficiency disease (SCID) in the Arabian horse]." *Tijdschrift Voor Diergeneeskunde*, vol. 125, no. 19, Oct. 2000, pp. 577–81. ↩
2. Legrand, Loïc, and Agathe Bailly. "Quels Tests Génétiques Disponibles Pour Les Chevaux?" *Pratique Vétérinaire Equine*, 4 Jan. 2019, <https://www.lepointveterinaire.fr/publications/pratique-veterinaire-equine/article/n-202/quels-tests-genetiques-disponibles-pour-les-chevaux.html>. ↩

SCC

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📌 Autres maladies, Races par test poney

✎ Modifier

Carcinome des cellules squameuses

Gène DDB2

Il s'agit du cancer le plus fréquent qui touche les yeux des chevaux. C'est un cancer qui ne métastase généralement pas. Les signes cliniques associés dépendent de la localisation du carcinome (paupière, sclère, cornée) et peuvent être une rougeur, des larmoiements, des écoulements purulents, une perte de la vision et dans les cas les plus grave une atteinte de l'état général.

Des études ont montré qu'une mutation faux-sens du gène *DDB2* présent sur le chromosome 12 représente un facteur prédisposant au développement de carcinome oculaire. La littérature rapporte même que 88 % des cas étudiés sont homozygotes pour la mutation¹.

Mode de transmission : Facteur de risque

Âge moyen d'apparition : dès la naissance

Races chez lesquelles la maladie a été identifiée

- Percheron
- Appaloosa
- Haflinger
- Rocky Mountain

Laboratoires proposant le test

- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Bellone, Rebecca R., et al. "A Missense Mutation in Damage-Specific DNA Binding Protein 2 Is a Genetic Risk Factor for Limbal Squamous Cell Carcinoma in Horses." *International Journal of Cancer*, vol. 141, no. 2, July 2017, pp. 342–53, <https://doi.org/10.1002/ijc.30744>. ↩

Nanisme du frison

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📁 Autres maladies ✎ Modifier

Gène B4GALT7

Le nanisme du Frison est une maladie qui se caractérise par des membres anormalement courts avec une tête et un dos de taille normale. Il est également rapporté que les poulains ont une laxité des tendons fléchisseurs des quatre membres.

L'origine de la maladie est une mutation faux-sens du gène *B4GALT7* au niveau de l'exon 1 entraînant le développement anormal de la matrice extracellulaire. Ce gène se trouve sur le chromosome 14. La transmission de la maladie est autosomique récessive¹.

Mode de transmission : autosomique récessive

Âge moyen d'apparition : dès la naissance

Races chez lesquelles la maladie a été identifiée

- Frison
- Shetland
- Cheval miniature

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins

Références

1. Orr, N., et al. "Genome-wide SNP Association–Based Localization of a Dwarfism Gene in Friesian Dwarf Horses." *Animal Genetics*, vol. 41, no. s2, 2010, pp. 2–7, <https://doi.org/10.1111/j.1365-2052.2010.02091.x>. ↩

CSNB

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📄 Autres maladies ✎ Modifier

Cécité nocturne stationnaire congénitale

Gène TRPM1

Les signes cliniques de la maladie sont une vision nocturne diminuée, congénitale et non progressive. Les chevaux sont atteints de la forme complète de la maladie – contrairement à l'homme où des formes incomplètes sont décrites – ils présentent donc une amblyopie en ambiance scotptique, ils sont donc généralement attirés par les sources de lumières. Cette maladie entraîne généralement une appréhension à se déplacer en milieu sombre et des blessures répétées. Cependant, bon nombre de chevaux parviennent à s'adapter tant que leur environnement ne change pas, ce qui entraîne un sous diagnostic de la maladie.

La maladie est liée au complexe Léopard et est donc à rechercher chez les chevaux de couleur léopard, puisque la maladie est liée au gène *TRPM1* présent sur le chromosome 1¹.

Le diagnostic de certitude de la maladie peut se faire par la réalisation d'un test génétique ou d'un électrorétinogramme. En effet, la CSNB est due à un dysfonctionnement post-synaptique des cellules bipolaires des cônes et des bâtonnets entraînant l'absence de fonctionnement de la voie ON tandis que la voie OFF des cônes est quant à elle normale².

Mode de transmission : autosomique dominante à pénétrance incomplète

Âge moyen d'apparition : dès la naissance

Races chez lesquelles la maladie a été identifiée

- Appaloosa
- Chevaux miniatures Américains

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Bellone, Rebecca R., et al. "Evidence for a Retroviral Insertion in TRPM1 as the Cause of Congenital Stationary Night Blindness and Leopard Complex Spotting in the Horse." *PLoS One*, vol. 8, no. 10, 2013, p. e78280, <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0078280>. ↩
2. Vacherand-denand, Pauline. "La cécité nocturne congénitale stationnaire : une affection rétinienne commune au cheval et à l'homme." *Pratique vétérinaire équine*, vol. 193, Jan. 2017, pp. 44–49. ↩

AIS

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📄 Autres maladies ✎ Modifier

Insensibilité aux androgènes

Gène AR

Les signes cliniques de cette maladie sont : une féminisation des mâles, les testicules ne sont pas descendues et hypoplasiques, l'appareil génital externe est semblable à l'appareil génital femelle, l'appareil génital interne correspond à celui du mâle (épididyme, canaux déférents, vésicules séminales) mais il n'est pas correctement développé¹.

L'origine de l'AIS est une mutation de l'exon 1 du gène AR présent sur le chromosome X où une cystéine remplace une arginine entraînant une perte de fonction du gène codant pour le récepteur aux androgènes².

Mode de transmission : gonosomique récessive

Âge moyen d'apparition : dès la naissance

Races chez lesquelles la maladie a été identifiée

- Quarter Horse

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Révay, T., et al. "GTG Mutation in the Start Codon of the Androgen Receptor Gene in a Family of Horses with 64,XY Disorder of Sex Development." *Sexual Development: Genetics, Molecular Biology, Evolution, Endocrinology, Embryology, and Pathology of Sex Determination and Differentiation*, vol. 6, no. 1–3, 2012, pp. 108–16, <https://doi.org/10.1159/000334049>. ↩
2. Welsford, G. Eastman, et al. "Androgen Insensitivity Syndrome in a Family of Warmblood Horses Caused by a 25-Bp Deletion of the DNA-Binding Domain of the Androgen Receptor Gene." *Sexual Development: Genetics, Molecular Biology, Evolution, Endocrinology, Embryology, and Pathology of Sex Determination and Differentiation*, vol. 11, no. 1, 2017, pp. 40–45, <https://doi.org/10.1159/000455114>. ↩

NFS

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📁 Les génodermatoses ✎ Modifier

Syndrome du poulain nu

Gène ST14

Les signes cliniques sont une alopecie, avec une densité de crins qui augmente vers les extrémités, une peau sèche et squameuse. Un retard de croissance ainsi qu'un épiphora sont également constatés chez les poulains atteints de la maladie. Les poulains affectés décèdent en quelques jours à quelques mois.

A l'examen nécropsique, on constate également un défaut de développement des organes de l'immunité primaire chez les chevaux atteints de NFS.

La transmission de la maladie est autosomique récessive et aurait pour origine une mutation non-sens sur le gène *ST14* présent sur le chromosome 7, à l'origine de l'apparition d'un codon STOP prématuré ne permettant pas la synthèse d'une forme fonctionnelle de la protéase codée par *ST14* impliquée dans le développement de l'épiderme.

Mode de transmission : autosomique récessif

Âge moyen d'apparition : dès la naissance

Races chez lesquelles la maladie a été identifiée

- Akhal-Teké

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins

Références

1. Bailey, Ernest, and Samantha A. Brooks. *Horse Genetics*. Third edition, CABI, 2020.
Bauer, Anina, et al. "A Nonsense Variant in the ST14 Gene in Akhal-Teke Horses with Naked Foal Syndrome." *G3 (Bethesda, Md.)*, vol. 7, no. 4, Apr. 2017, pp. 1315–21, <https://doi.org/10.1534/g3.117.039511>. ↩

LWO

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📄 Les génodermatoses, Races par test poney
✎ Modifier

Syndrome létal du poulain blanc

Gène EDNRB

Cette maladie est due à une mutation faux-sens (substitution d'une isoleucine en lysine) sur le gène *EDNRB* situé sur le chromosome 17¹.

C'est une maladie qui est associée à une robe blanche ou quasi blanche causée par une absence de mélanocytes dans la peau. Il est possible que les poulains soient également sourds et aient les yeux bleus. D'autres cellules dérivant de la crête neurale sont également absentes comme le plexus myentérique et sous muqueux responsables de la motilité intestinale. Les signes cliniques chez le poulain sont des signes de coliques apparaissant à partir de la douzième heure de vie, s'aggravant et ne répondant pas au traitement associé à un reflux gastrique important².

Les poulains meurent dans les 48 premières heures de vie.³

Mode de transmission : autosomique récessif

Âge moyen d'apparition : dès la naissance

Races chez lesquelles la maladie a été identifiée

- Cheval miniature
- Paint Horse
- Pur sang
- Quarter Horse

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Progenus : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins

Références

1. McCabe, L., et al. "Overo Lethal White Foal Syndrome: Equine Model of Aganglionic Megacolon (Hirschsprung Disease)." *American Journal of Medical Genetics*, vol. 36, no. 3, July 1990, pp. 336–40, <https://doi.org/10.1002/ajmg.1320360319>.
- Metallinos, D. L., et al. "A Missense Mutation in the Endothelin-B Receptor Gene Is Associated with Lethal White Foal Syndrome: An Equine Version of Hirschsprung Disease." *Mammalian Genome: Official Journal of the International Mammalian Genome Society*, vol. 9, no. 6, June 1998, pp. 426–31, <https://doi.org/10.1007/s003359900790>. ↩
2. Chowdhary, Bhanu P., editor. *Equine Genomics*. Wiley-Blackwell, 2013. ↩
3. Sabbagh, Margot, and Bernard Dumont Saint Priest. *Le Syndrome Létal Du Poulain Blanc*. 3 Oct. 2022, <https://equipedia.ifce.fr/elevage-et-entretien/elevage/genes-majeurs/syndrome-letal-du-poulain-blanc>. ↩

LFS

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📁 Les génodermatoses ✎ Modifier

Syndrome du poulain lavande

Gène MYO5A

La maladie est due à une mutation entraînant l'apparition d'un codon stop prématuré sur le gène *MYO5A* situé au sein du chromosome 1¹.

Les poulains atteints naissent avec une robe diluée couleur lavande. Ils présentent des troubles neurologiques qui entraînent une incapacité à se mettre debout et à se retourner. Ils ont également des mouvements incontrôlés des membres².

Ce syndrome est incurable et l'issue est toujours fatale entraînant généralement l'euthanasie des poulains dans les deux premiers jours de vie.

Mode de transmission : autosomique récessif

Âge moyen d'apparition : dès la naissance

Races chez lesquelles la maladie a été identifiée

- Arabe

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Progenus : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins

Références

1. Brooks, Samantha A., et al. "Whole-Genome SNP Association in the Horse: Identification of a Deletion in Myosin Va Responsible for Lavender Foal Syndrome." *PLoS Genetics*, vol. 6, no. 4, Apr. 2010, p. e1000909, <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1000909>. ↩
2. Chowdhary, Bhanu P., editor. *Equine Genomics*. Wiley-Blackwell, 2013. ↩

JEB

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📁 Les génodermatoses ✎ Modifier

Epidermolyse bulleuse jonctionnelle

Gène LAMC2 et LAMA3

Cette maladie est caractérisée par des cloques sur la peau au niveau de point de pression directement après la naissance, la perte des sabots et une atteinte de la cavité buccale. C'est une maladie extrêmement grave justifiant l'euthanasie des poulains atteints dans les premières heures de vie¹.

Chez le trait belge, le gène impliqué est le gène *LAMC2* présent sur le chromosome 5 donnant la maladie JEB1. Une insertion de paires de base entraîne l'apparition d'un codon stop prématuré dans la portion N-terminale du domaine III².

Chez le Saddlebred, c'est le gène *LAMA3* présent sur le chromosome 8 qui est impliqué dans la JEB2. C'est une délétion des exons 24 à 27 de *LAMA3* qui est à l'origine de la JEB2³.

La JEB est une maladie héréditaire causée par plus d'une mutation génétique, ce phénomène s'appelle l'hétérogénéité génétique⁴. En fonction de la race des reproducteurs, il faudra utiliser le test JEB1 ou JEB2 pour dépister la maladie.

Mode de transmission : autosomique récessif

Âge moyen d'apparition : dès la naissance

Races chez lesquelles la maladie a été identifiée

- Ardenais
- Trait Belge
- Trait Breton
- Comtois
- Trait Italien

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Progenus : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsieopsie

Références

1. Lieto, L. D., and E. G. Cothran. "The Epitheliogenesis Imperfecta Locus Maps to Equine Chromosome 8 in American Saddlebred Horses." *Cytogenetic and Genome Research*, vol. 102, no. 1-4, 2003, pp. 207-10, <https://doi.org/10.1159/000075750>. ↩
2. Milenkovic, Dragan, et al. "A Mutation in the LAMC2 Gene Causes the Herlitz Junctional Epidermolysis Bullosa (H-JEB) in Two French Draft Horse Breeds." *Genetics, Selection, Evolution: GSE*, vol. 35, no. 2, 2003, pp. 249-56, <https://doi.org/10.1186/1297-9686-35-2-249>. ↩
3. Graves, K. T., et al. "Partial Deletion of the LAMA3 Gene Is Responsible for Hereditary Junctional Epidermolysis Bullosa in the American Saddlebred Horse." *Animal Genetics*, vol. 40, no. 1, Feb. 2009, pp. 35-41, <https://doi.org/10.1111/j.1365-2052.2008.01795.x>. ↩
4. Spirito, Flavia, et al. "Animal Models for Skin Blistering Conditions: Absence of Laminin 5 Causes Hereditary Junctional Mechanobullous Disease in the Belgian Horse." *The Journal of Investigative Dermatology*, vol. 119, no. 3, Sept. 2002, pp. 684-91, <https://doi.org/10.1046/j.1523-1747.2002.01852.x>. ↩

HERDA

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📌 Les génodermatoses ✎ Modifier

Asthénie cutanée régionale équine héréditaire

Gène PPIB

Cette maladie entraîne une peau fine et fragile avec une cicatrisation lente. Les lésions se retrouvent principalement sur le dos du cheval¹.

Une fois les lésions apparues, il est très fréquent que les chevaux se dégradent rapidement sans qu'aucun traitement ne soit connu pour le moment.

Des études ont montré qu'une mutation entraînant la substitution d'une glycine par une arginine au sein de l'exon 1 du gène *PPIB* présent sur le chromosome 1 était responsable de l'HERDA². Cette maladie équine peut s'apparenter au Syndrome d'Ehlers Danlos que l'on retrouve chez l'humain et dans de nombreuses autres espèces.

Mode de transmission : autosomique récessif

Âge moyen d'apparition : 1,5 ans

Races chez lesquelles la maladie a été identifiée

- Quarter Horse
- Paint Horse
- Appaloosa

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Progenus : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. White, Stephen D., et al. "Hereditary Equine Regional Dermal Asthenia ('hyperelastosis Cutis') in 50 Horses: Clinical, Histological, Immunohistological and Ultrastructural Findings." *Veterinary Dermatology*, vol. 15, no. 4, Aug. 2004, pp. 207–17, <https://doi.org/10.1111/j.1365-3164.2004.00402.x>. ↩
2. Tryon, Robert C., et al. "Homozygosity Mapping Approach Identifies a Missense Mutation in Equine Cyclophilin B (PPIB) Associated with HERDA in the American Quarter Horse." *Genomics*, vol. 90, no. 1, July 2007, pp. 93–102, <https://doi.org/10.1016/j.ygeno.2007.03.009>. ↩

FIS

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📌 Les génodermatoses, Races par test poney

✎ Modifier

Syndrome d'immunodéficience du poulain

Gène SLC5A3

Les premiers signes de la maladie sont des signes cutanés avec des crins rugueux et de couleur rousse, les crins peuvent être particulièrement long au niveau de l'encolure et de la tête. Cette maladie crée un terrain propice aux surinfections de la peau et des muqueuses. Il n'y a pas de traitement pour la FIS et cette maladie est rapidement mortelle¹.

L'origine de la maladie est une mutation sur le gène *SLC5A3* présent sur le chromosome 26 qui serait responsable de la baisse d'efficacité du système immunitaire.²

Mode de transmission : autosomique récessif

Âge moyen d'apparition : dès la naissance

Races chez lesquelles la maladie a été identifiée

- Poneys Fell
- Poneys Dales

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Butler, C. M., et al. "The Fell Pony Immunodeficiency Syndrome Also Occurs in the Netherlands: A Review and Six Cases." *Tijdschrift Voor Diergeneeskunde*, vol. 131, no. 4, Feb. 2006, pp. 114–18.
Scholes, S. F., et al. "A Syndrome of Anaemia, Immunodeficiency and Peripheral Ganglionopathy in Fell Pony Foals." *The Veterinary Record*, vol. 142, no. 6, Feb. 1998, pp. 128–34, <https://doi.org/10.1136/vr.142.6.128>. ↩
2. Fox-Clipsham, Laura Y., et al. "Identification of a Mutation Associated with Fatal Foal Immunodeficiency Syndrome in the Fell and Dales Pony." *PLoS Genetics*, vol. 7, no. 7, July 2011, p. e1002133, <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1002133>.
Thomas, G. W., et al. "Aid to the Antemortem Diagnosis of Fell Pony Foal Syndrome by the Analysis of B Lymphocytes." *The Veterinary Record*, vol. 152, no. 20, May 2003, pp. 618–21, <https://doi.org/10.1136/vr.152.20.618>. ↩

RER

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📌 Maladies musculaires ✎ Modifier

Rhabdomyolyse d'effort récidivante

Gène CACNA1S

La mutation à l'origine de cette maladie est une mutation du gène *CACNA1S* présent sur le chromosome 30.

Les signes cliniques de la RER sont des crampes musculaires douloureuses, des allures étriquées, une transpiration excessive, un refus de se déplacer ou encore des dommages de cellules musculaires après un effort modéré. Le développement des signes cliniques est lié au tempérament, au sexe et à l'âge du cheval.

Mode de transmission : autosomique dominante incomplète

Âge moyen d'apparition : Mise à l'entraînement

Races chez lesquelles la maladie a été identifiée

- Pur-sang

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins

Références

1. Dranchak, Patricia K., et al. "Inheritance of Recurrent Exertional Rhabdomyolysis in Thoroughbreds." *Journal of the American Veterinary Medical Association*, vol. 227, no. 5, Sept. 2005, pp. 762–67, <https://doi.org/10.2460/javma.2005.227.762>. ↩

PSSM

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📁 Maladies musculaires, Races par test poney
✎ Modifier

Myopathie par surcharge en polysaccharide

Gène GYS1

Les signes cliniques associés à la maladie sont variables, allant d'une absence de signes clinique à une faiblesse sévère menant au décubitus prolongé de l'animal. Les signes cliniques généralement retrouvés sont : une raideur musculaire, une transpiration marquée, une intolérance à l'effort, une faiblesse, un refus de se déplacer, des signes de colique, une atrophie musculaire aiguë, des allures anormales¹.

Le gène responsable de la maladie est le gène GYS1 présent sur le chromosome 10. Une mutation entraînant une substitution d'une arginine en une histidine sur l'exon 6 serait responsable de la maladie. Cette mutation qualifiée de gain de fonction entraîne une activité augmentée de l'enzyme de la glycogène synthase.

Mode de transmission : autosomique dominante incomplète

Âge moyen d'apparition : 4.9 ans

Races chez lesquelles la maladie a été identifiée

- Appaloosa
- Quarter Horse
- Trait Belge
- Paint Horse
- Percheron
- Akhal-Téké

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Progenus : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Herszberg, B., et al. "A GYS1 Gene Mutation Is Highly Associated with Polysaccharide Storage Myopathy in Cob Normand Draught Horses." *Animal Genetics*, vol. 40, no. 1, Feb. 2009, pp. 94–96, <https://doi.org/10.1111/j.1365-2052.2008.01778.x>. ↩

Hyperthermie maligne

Gène RYR1

Les signes cliniques de la MH sont une acidose lactique associée à une hyperthermie supérieure à 40°C sous halothane ou isoflurane lors d'anesthésie ou à la suite d'une injection de succinylcholine tout cela accompagné d'une rigidité musculaire¹.

Certains chevaux atteints de MH peuvent également présenter des signes cliniques intermittents avec notamment une rhabdomyolyse à l'exercice associé à une sudation intense et une augmentation de la température corporelle².

Une mutation au niveau de l'exon 46 du gène *RYR1* situé sur le chromosome 10 a été identifié comme responsable de la MH, la transmission de la maladie est autosomique dominante³.

Mode de transmission : autosomique dominante

Âge moyen d'apparition : dépendant de l'environnement

Races chez lesquelles la maladie a été identifiée

- Appaloosa
- Paint Horse
- Quarter Horse

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Progenus : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Aleman, Monica, et al. "Malignant Hyperthermia in a Horse Anesthetized with Halothane." *Journal of Veterinary Internal Medicine*, vol. 19, no. 3, 2005, pp. 363–67, <https://doi.org/10.1111/j.1939-1676.2005.tb02710.x>. ↩
2. Aleman, M., et al. "Malignant Hyperthermia Associated with Ryanodine Receptor 1 (C7360G) Mutation in Quarter Horses." *Journal of Veterinary Internal Medicine*, vol. 23, no. 2, 2009, pp. 329–34, <https://doi.org/10.1111/j.1939-1676.2009.0274.x>. ↩
3. Aleman, Monica, et al. "Association of a Mutation in the Ryanodine Receptor 1 Gene with Equine Malignant Hyperthermia." *Muscle & Nerve*, vol. 30, no. 3, Sept. 2004, pp. 356–65, <https://doi.org/10.1002/mus.20084>.
Betzenhauser, Matthew J., and Andrew R. Marks. "Ryanodine Receptor Channelopathies." *Pflugers Archiv: European Journal of Physiology*, vol. 460, no. 2, July 2010, pp. 467–80, <https://doi.org/10.1007/s00424-010-0794-4>. ↩

MC

👤 Harold Goujon ● 30 septembre 2024 ■ Maladies musculaires, Races par test poney
✎ Modifier

Myotonie congénitale

Gène CLNC1

Les signes cliniques de cette maladie sont une faiblesse, une léthargie et une raideur musculaire, une hypersensibilité aux stimuli auditifs et tactiles, se traduisant par des contractions myocloniques à la suite des stimulations. Sont aussi retrouvés des anomalies d'allures comme des sauts de lapin, ou encore des difficultés à tenir debout. Certains chevaux ne développent des signes cliniques qu'à l'âge adulte, alors que pour d'autres ils apparaissent dès la naissance.

Les quatre membres sont atteints mais les signes sont généralement plus marqués sur les membres postérieurs. Les symptômes semblent s'améliorer avec l'exercice, il est donc conseillé de mettre les animaux atteints au paddock toute l'année.

L'origine de la maladie est une mutation complexe du gène *CLNC1* que l'on retrouve sur le chromosome 4, une substitution sur l'exon 15 qui entraîne l'apparition d'une alanine à la place d'un acide aspartique ainsi qu'une insertion¹ sur l'exon 23 sans impact car il s'agit d'une région peu conservée de la protéine¹.

Mode de transmission : autosomique récessive

Âge moyen d'apparition : dès la naissance

Races chez lesquelles la maladie a été identifiée

- New Forest
- Quarter Horse
- Poney français de selle

Laboratoires proposant le test

- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Finno, Carrie J., et al. "A Missense Mutation in MYH1 Is Associated with Susceptibility to Immune-Mediated Myositis in Quarter Horses." *Skeletal Muscle*, vol. 8, no. 1, Mar. 2018, p. 7, <https://doi.org/10.1186/s13395-018-0155-0>. ↩

IMM

👤 Harold Goujon 🕒 30 septembre 2024 📌 Maladies musculaires ✎ Modifier

Myopathie à médiation immune

Gène MYH1

Elle se caractérise par une atrophie musculaire, une dépression, une perte d'appétit, de la fièvre et des difficultés à se tenir debout.

Les manifestations de la maladie se font en crise et la durée des épisodes est de quelques jours à quelques semaines et ces crises peuvent même être fatales si elles sont mal prises en charge.

La maladie est due à une mutation du gène *MYH1* présent sur le chromosome 11 qui entraîne une attaque des cellules musculaires par le système immunitaire des chevaux atteints. La transmission de la maladie est autosomique dominante à pénétrance incomplète.

C'est une maladie incurable mais qui est généralement bien gérée avec un traitement à base de corticoïdes et une alimentation riche en protéine pour permettre la récupération musculaire¹.

Mode de transmission : autosomique codominante à pénétrance variable

Âge moyen d'apparition : Moins de 8 ans ou plus de 17 ans

Races chez lesquelles la maladie a été identifiée

- Quarter Horse
- Appaloosa
- Paint Horse

Laboratoires proposant le test

- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Finno, Carrie J., et al. "A Missense Mutation in MYH1 Is Associated with Susceptibility to Immune-Mediated Myositis in Quarter Horses." *Skeletal Muscle*, vol. 8, no. 1, Mar. 2018, p. 7, <https://doi.org/10.1186/s13395-018-0155-0>. ↩

HYPP

▲ Harold Goujon ● 30 septembre 2024 ■ Maladies musculaires ✎ Modifier

Hyperkaliémie périodique paralysante

Gène SCN4A

La HYPP est une myopathie qui se présente sous forme d'excitabilité anormale des membranes des muscles squelettiques, ce qui entraîne des épisodes de contractions et de faiblesse musculaire ainsi que des paralysies temporaires.

La maladie est évolutive, elle peut commencer par se manifester par des fasciculations musculaires périodiques qui peuvent évoluer vers un décubitus prolongé ou même une insuffisance respiratoire due à une paralysie des muscles respiratoires supérieurs. Les chevaux sont généralement présentés en consultation pour stridor respiratoire, dysphagie ou détresse respiratoire. L'endoscopie montre généralement un collapsus pharyngé, un œdème des voies respiratoires supérieures, une dislocation laryngopalatale ou une paralysie laryngée.

L'origine génétique de cette maladie est une mutation de substitution d'une phénylalanine par une leucine sur la sous unité alpha du canal à sodium voltage-dépendant des muscles squelettiques, au sein du gène *SCN4A* sur le chromosome 11. La maladie se transmet de manière codominante, une hétérozygotie de la mutation suffit pour entraîner cette maladie.

Le traitement des épisodes cliniques passe par des injections intraveineuses de gluconate de calcium, de glucose ou de bicarbonate de sodium. La prévention passe par une régulation du régime alimentaire en potassium qui doit être inférieur à 1% du régime alimentaire total, une alimentation à base de granulés peut également être conseillée pour stimuler le mouvement du potassium grâce à l'insuline.

Mode de transmission : autosomique dominante incomplète

Âge moyen d'apparition : dès la naissance

Races chez lesquelles la maladie a été identifiée

- Appaloosa
- Quarter Horse
- Paint Horse

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Progenus : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Finno, Carrie J., et al. "Equine Diseases Caused by Known Genetic Mutations." *The Veterinary Journal*, vol. 179, no. 3, Mar. 2009, pp. 336–47, <https://doi.org/10.1016/j.tvjl.2008.03.016>. ↩
2. Rudolph, J. A., et al. "Periodic Paralysis in Quarter Horses: A Sodium Channel Mutation Disseminated by Selective Breeding." *Nature Genetics*, vol. 2, no. 2, Oct. 1992, pp. 144–47, <https://doi.org/10.1038/ng1092-144>. ↩

GBED

Harold Goujon • 30 septembre 2024 • Maladies musculaires, Races par test poney
Modifier

Déficiência en enzyme branchante du glycogène

Gène GBE1

Les signes cliniques de la GBED sont variables d'un individu à l'autre mais l'on retrouve particulièrement des troubles neurologiques semblables à des crises d'épilepsie causées par une hypoglycémie, une faiblesse musculaire, une détresse respiratoire et parfois même une mort subite. Les poulains menés à termes sont faibles, hypothermes et ont des déformations des membres¹.

Le gène mis en cause dans cette maladie est le gène *GBE1* situé sur le chromosome 26, en effet les poulains atteints ont une activité enzymatique de l'enzyme codée par le gène *GBE1* non-dosable dans le sang, les muscles ou encore le foie. L'activité de cette enzyme étant particulièrement diminuée voire absente².

Cette maladie est retrouvée chez les Quarter Horse et les Paint Horse, et a pour origine une mutation du codon 34 du gène *GBE1*, cette mutation, qualifiée de non-sens entraîne l'apparition d'un codon STOP à l'origine de la production d'une enzyme GBE non fonctionnelle^{1,2}.

Les poulains sont généralement euthanasiés au plus tard à l'âge de huit semaines à cause de la sévérité des signes cliniques (Wagner *et al.*, 2006).

Mode de transmission : autosomique récessive

Âge moyen d'apparition : dès la naissance

Races chez lesquelles la maladie a été identifiée

- Appaloosa
- Quarter Horse
- Paint Horse
- Poneys des Amériques

Laboratoires proposant le test

- Labéo : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Progenus : prélèvements de sang EDTA ou de crins
- Animal genetics : prélèvements de crins
- Combibreed : prélèvement de sang EDTA, sang hépariné, crins, semence ou biopsie

Références

1. Wagner, M. L., et al. "Allele Frequency and Likely Impact of the Glycogen Branching Enzyme Deficiency Gene in Quarter Horse and Paint Horse Populations." *Journal of Veterinary Internal Medicine*, vol. 20, no. 5, 2006, pp. 1207–11, [https://doi.org/10.1892/0891-6640\(2006\)20%5B1207:afalio%5D2.0.co;2](https://doi.org/10.1892/0891-6640(2006)20%5B1207:afalio%5D2.0.co;2). ↩
2. Ward, Tara L., et al. "Glycogen Branching Enzyme (GBE1) Mutation Causing Equine Glycogen Storage Disease IV | Mammalian Genome." *Mammalian Genome: Precision and Functional Genomics*, vol. 15, July 2004, pp. 570–77, <https://link.springer.com/article/10.1007/s00335-004-2369-1>. ↩
3. Wagner, M. L., et al. "Allele Frequency and Likely Impact of the Glycogen Branching Enzyme Deficiency Gene in Quarter Horse and Paint Horse Populations." *Journal of Veterinary Internal Medicine*, vol. 20, no. 5, 2006, pp. 1207–11, [https://doi.org/10.1892/0891-6640\(2006\)20%5B1207:afalio%5D2.0.co;2](https://doi.org/10.1892/0891-6640(2006)20%5B1207:afalio%5D2.0.co;2). ↩
4. Ward, Tara L., et al. "Glycogen Branching Enzyme (GBE1) Mutation Causing Equine Glycogen Storage Disease IV | Mammalian Genome." *Mammalian Genome: Precision and Functional Genomics*, vol. 15, July 2004, pp. 570–77, <https://link.springer.com/article/10.1007/s00335-004-2369-1>. ↩

Création d'un site internet recensant l'ensemble des tests génétiques chez les équidés

AUTEUR : Harold GOUJON

RÉSUMÉ :

Ce travail a été effectué dans le but de réaliser un état des lieux des connaissances en génétique équine mais également de centraliser l'ensemble des tests génétiques disponibles à l'heure actuelle en Europe. Internet étant de nos jours l'outil technologique le plus utilisé à travers le monde, le monde vétérinaire se doit de s'adapter et d'utiliser tous les outils à sa disposition.

En découle ainsi un site internet accessible sur l'ensemble des appareils numériques connectés permettant à l'ensemble des acteurs de la filière équine – propriétaires, éleveurs, entraîneurs, cavaliers, vétérinaires – de se renseigner à tout instant sur les tests disponibles pour leurs chevaux.

L'objectif de ce site internet est multiple : recenser, centraliser, informer et transmettre.

MOTS CLÉS :

Tests Génétiques, Couleur de robe, Maladies génétiques, Cheval, Site internet

JURY :

Présidente : Pr Céline ROBERT

Directrice de thèse : Dr Lucie CHEVALLIER

Examinatrice : Pr Bénédicte GRIMARD-BALLIF

Creation of an internet site listing all genetic tests in equines

AUTHOR: Harold GOUJON

SUMMARY:

This work was carried with the aim to inventory the knowledge in equine genetics but also to centralize all the genetic tests currently available in Europe. Since the Internet is nowadays the most used technological tool around the world, the veterinary world must adapt and use all the tools available.

The result is a website accessible via all connected digital devices, thus allowing all actors in the equine sector - owners, breeders, trainers, riders, veterinarians - to find out at any time about the tests available for their horses.

The objective of this website is multiple: to identify, centralize, inform and transmit.

KEYWORDS:

Genetic testing, Equine, Genetic diseases, Equine coat color, Internet site

JURY:

Chairperson: Pr Céline ROBERT

Thesis Director: Dr Lucie CHEVALLIER

Reviewer: Pr Bénédicte GRIMARD-BALLIF