

### OBJECTIFS

**L'objectif général du réseau est la surveillance des anomalies chez les équidés.** Sa mise en place au sein du RESPE, effectuée en partenariat avec l'observatoire national des anomalies équine (ONAE) existant à l'IFCE, a pour but d'optimiser la déclaration de ce type de cas suspects par les vétérinaires sentinelles (VS).

En l'état actuel des connaissances, il n'existe pas d'analyses de laboratoire pour toutes les anomalies recensées, aussi aucune analyse n'est associée à ce sous-réseau ; les prélèvements sanguins sont réalisés dans le but d'alimenter la banque à ADN des équidés et ainsi de permettre toute étude ultérieure sur l'anomalie déclarée.

Ce réseau a pour objectif de recenser tout type d'anomalie quelle qu'en soit l'origine : il peut donc s'agir de maladies héréditaires, génétiques ou encore de maladies peu ou pas connues (liste non exhaustive en annexe I).

**Les objectifs spécifiques sont :**

- **la détection de l'émergence de maladies d'origine héréditaire et génétique ;**
- **la description** des anomalies rencontrées dans les populations ;
- **l'identification des maladies** ainsi que **la connaissance de leur déterminisme génétique ;**
- **le contrôle de la diffusion des affections et des problèmes ayant une origine génétique et héréditaire.**

Remarque : tout propriétaire ou professionnel de la filière équine peut lui aussi déclarer ce type d'anomalies via le site de l'IFCE par l'observatoire d'anomalies génétiques à l'adresse suivante : <http://www.haras-nationaux.fr/information/observatoire-danomalies.html>

### PROTOCOLE

#### ⊙ Critères d'inclusion

- **Critère clinique :** est éligible tout équidé présentant des malformations, déformations, défauts ou aberrations dont l'origine paraît héréditaire et/ou génétique après exclusion de l'étiologie la plus fréquente de ce(s) symptôme(s) (liste des maladies génétiques en annexe I).
- **Critères épidémiologiques :** NON
- **Sont exclues :** les affections nerveuses ou respiratoires à l'évidence d'origine infectieuse ou traumatique.
- **Maladies génétiques équine dépistées au LABÉO Franck Duncombe :**

Maladies	Nature du prélèvement
Hyperkaliémie Périodique Paralysante (HYPP), <i>Hyperkalemic Periodic Paralysis Disease</i>	Poils/crins avec bulbe ou racine ou sang EDTA ou organes ou sperme
Syndrome d'immunodéficience sévère combiné (SCID), <i>Severe combined Immunodeficiency Disease</i>	
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle 1 et 2 (JEB), <i>Junctional Epidermolysis Bullosa</i>	
Asthénie cutanée régionale équine héréditaire (HERDA), <i>Hereditary Equine Regional Dermal Asthenia</i>	
Syndrome létal du poulain blanc (LWO), <i>Overo Lethal White Foal Syndrome</i>	

Déficiência en enzyme branchante du glycogène (GBED), <i>Glycogen Branching Enzyme Deficiency</i>	Poils/crins avec bulbe ou racine  ou sang EDTA  ou organes  ou sperme
Abiotrophie Cérébelleuse (CA), <i>Cerebellar Abiotrophy</i>	
Myotonie Congénitale (CM), <i>Congenital Myotonia</i>	
Syndrome du foal lavande (LFS), <i>Lavender Foal Syndrome</i>	
Myopathie par surcharge en polysaccharide (PSSM1), <i>Polysaccharide Storage Myopathy</i>	
Hyperthermie maligne (MH), <i>Malignant Hyperthermia</i>	
Cécité nocturne congénitale non évolutive (CSNB), <i>Congenital Stationary Night Blindness</i>	

⊙ **L'élément à compléter et à recueillir lors de la sélection d'un cas est la déclaration en ligne sur [www.respe.net](http://www.respe.net)**

Un **échantillon sanguin (tube EDTA) doit être prélevé systématiquement** afin d'alimenter la banque à ADN des équidés.

Des photographies ou des films illustrant le cas peuvent également être joints à la déclaration en ligne ou envoyés au RESPE (sur CD-Rom de préférence).

Les propriétaires des chevaux inclus et les vétérinaires sentinelles sont informés que les informations recueillies dans le cadre du réseau « Anomalies génétiques » sont confidentielles. **Les données seront conservées et exploitées de manière anonyme par l'IFCE.** Ils disposent d'un droit d'accès et de modification des données les concernant et le droit d'accès s'exerce auprès des référents RESPE.

⊙ Des **examens de laboratoire disponibles pour certaines maladies** seront listés et proposés, mais **non pris en charge** par le RESPE et effectués à la demande du vétérinaire sentinelle avec l'accord du propriétaire.

## **OU ADRESSER LES FICHES ET PRELEVEMENTS ?**

⊙ **Déclarer en ligne sur [www.respe.net](http://www.respe.net) le(s) cas.** Transmettre dans le(s) colis à destination du laboratoire la fiche prévue à cet effet imprimable à la fin de la déclaration en ligne.

### ⊙ **Organisation des envois :**

Les prélèvements doivent être envoyés rapidement et sous régime du froid positif (4°C) au laboratoire LABÉO Frank Duncombe - 1 route de Rosel - 14053 CAEN Cedex 4 - Tél. : 02 31 47 19 19 - Fax : 02 31 47 19 00 qui effectuera les analyses relevant de sa compétence et transmettra les prélèvements nécessaires à la réalisation des analyses dans les autres laboratoires partenaires.

## **CONTACTS RESEAU**

Pour toutes informations complémentaires concernant les fiches de déclaration, la fiche d'examen clinique ou les prélèvements, joindre l'une des personnes suivantes :

### - **Référents IFCE :**

- Margot Sabbagh, [margot.sabbagh@ifce.fr](mailto:margot.sabbagh@ifce.fr)
- Sophie Danvy, [sophie.danvy@ifce.fr](mailto:sophie.danvy@ifce.fr)

*IFCE, Direction Développement et Recherche - La Jumenterie du Pin - 61310 Exmes  
Tél. : 02 33 12 12 09 - Fax : 02 33 35 58 93*

### - **Référent RESPE :**

- Dr Christel Marcillaud-Pitel, [c.marcillaud-pitel@respe.net](mailto:c.marcillaud-pitel@respe.net)

*RESPE - 3 rue Nelson Mandela - 14280 SAINT-CONTEST*

Tél. : 02 31 57 24 88 - Fax : 09 70 63 37 93 - Site web : [www.respe.net](http://www.respe.net)

- **Référent LABEO Frank Duncombe :**

o Loic Legrand, [loic.legrand@laboratoire-labeo.fr](mailto:loic.legrand@laboratoire-labeo.fr)

Laboratoire LABEO site Frank Duncombe – 14053 CAEN, Cedex 4

Tél. : 02 31 47 19 19 - Fax : 02 31 47 19 00

## Toute anomalie peut être déclarée même si elle n'est pas incluse dans les listes ci-dessous.

### LISTE DES MALADIES GÉNÉTIQUES ÉQUINES MONOGÉNIQUES

#### 1. Maladies fœtales ou néonatales

- Blanc léthal dominant
- Blanc léthal récessif (syndrome léthal du poulain blanc ovéro, mégacôlon, maladie de Hirschprung) \*
- Immunodéficiences sévères combinées \*
- Epidermolyse bulleuse jonctionnelle \*
- Hyper relâchement du conjonctif sous cutané du quarter horse\*.
- Glycogénose hépatique (déficiency en enzyme branchante le glycogène)\*

#### 2. Maladies hématologiques

- Déficiency en glucose-6-phosphate déshydrogénase
- Déficiency en protéine C (état d'hypercoagulation, maladie thrombotique, thrombophilie)
- Hémophilie A (hémophilie classique)
- Maladie de Willebrand (pseudohémophilie, hémophilie vasculaire)
- Hyperbilirubinémie I (syndrome de Gilbert)
- Hyperbilirubinémie non classée
- Déficiency en glyoxalase II

#### 3. Affections diverses

- Testicule féminisant \*
- Paralysie périodique hyperkaliémique (paralysie périodique II) \*
- Myopathie par surcharge glycogénique \*
- Aniridie avec cataracte secondaire
- Exostoses multiples

\* Maladies pour lesquelles la mutation causale a été découverte et pour lesquelles il existe un test moléculaire. Ce test permet donc, à partir de l'ADN, le diagnostic de la maladie des animaux atteints et la détection des animaux porteurs de la tare. Ainsi, il est possible de prévenir l'apparition de celle-ci par des accouplements raisonnés.

### LISTE DES ANOMALIES ET AFFECTIONS ÉQUINES À PRÉDISPOSITION HÉRÉDITAIRE OU POLYGÉNIQUES OU MALADIES GÉNÉTIQUES COMPLEXES (LISTE NON EXHAUSTIVE)

#### 1. Anomalies et malformations osseuses

- Bec de perroquet (brachygnathie)
- Hydrocéphalie
- Fente palatine
- Malformation ulnaire et tibiale du Shetland
- Exostoses multiples
- Ostéochondrose

#### 2. Affections pulmonaires

- Pousse (maladie obstructive chronique)
- Epistaxis (hémorragie pulmonaire d'effort)

#### 3. Affections cutanées

- Mélanome
- Sarcoïde
- Dermatite estivale chronique

#### 4. Affections du tissu conjonctif

- Luxation de la rotule
- Hernies

#### 5. Affections musculaires

- Rhabdomyolyse récidivante d'effort

#### 6. Affections nerveuses

- Hémiplégie laryngée (cornage)
- Ataxie (Wobbler)
- Narcolepsie
- Dysautonomie

#### 7. Maladies endocriniennes

- Hypothyroïdie
- Hyperparathyroïdie
- Hyperadrénocorticoïdie (maladie de Cushing)

#### 8. Anomalies diverses

- Reins polykystiques
- Entropion
- Cryptorchidie
- Anomalie oculaire congénitale

#### 9. Anomalies du comportement

- Tics d'appui
- Tic de l'ours