



Les maladies génétiques

Une maladie génétique est due au dysfonctionnement d'un ou plusieurs gènes. Ce dysfonctionnement ou anomalie génétique responsable de la maladie est transmissible des parents à la descendance. Le terme de maladie héréditaire est aujourd'hui réservé aux maladies génétiques et on préfère utiliser le terme de maladie transmissible quand la cause n'est pas génétique.

Il faut distinguer les maladies héréditaires des maladies congénitales. Une maladie congénitale est présente à la naissance. Les maladies qui se développent pendant l'enfance et la vie adulte ne sont pas congénitales.

Une maladie acquise résulte de l'action d'une cause extérieure comme une infection (bactérie, virus, parasite), un empoisonnement ou un accident.

Ces définitions ne sont pas obligatoirement contradictoires : certaines maladies génétiques sont congénitales et d'autres ne le sont pas, certaines maladies génétiques sont héréditaires et d'autres ne le sont pas.

L'origine des maladies génétiques

Trois mécanismes expliquent l'émergence et le développement d'une maladie génétique: L'effet fondateur, la sur-utilisation des reproducteurs et la consanguinité.

L'**effet fondateur** intervient lors de la création d'une race lorsque quelques reproducteurs sont isolés sur des critères morphologiques au sein d'une large population féline. Une anomalie génétique présente en très faible fréquence dans la population d'origine peut exister chez l'un des chats retenu pour fonder la race. L'anomalie involontairement sélectionnée devient alors fréquente dans le lot des reproducteurs.

Ces 2 dernières années sur 350 étalons norvégiens enregistrés, 70 étalons ont donné naissance à plus de 50% des chatons soit plus de 1600 chatons. Ce qui confirme une paupérisation du pool génétique. (source LOOF)

La **consanguinité** favorise l'apparition des allèles récessifs mais n'est pas responsable de leur existence. Néanmoins si la consanguinité ne crée pas des allèles délétères, elle les met en évidence.

Le double jeu de la **sur-utilisation des reproducteurs** et de la consanguinité intensive a pour conséquences d'amplifier la fréquence de l'anomalie génétique dans une race.

Les tests génétiques



L'utilisation des tests en génétique nécessite d'avoir à disposition l'ADN de l'animal. Le prélèvement peut se faire par une prise de sang ou par frottis buccal.

Le choix du test ADN se fait en fonction de la race et de l'affection. En effet il existe souvent une mutation par race pour une même maladie.

A chaque maladie génétique son gène, sa mutation et donc son test génétique.

Le test génétique permet de définir le statut de l'animal pour une maladie génétique donnée. Il permet de mettre en évidence le variant défectueux connu du gène, dans une ou plusieurs races bien précises mais d'autres formes de la même maladie peuvent exister dans ces races ou dans d'autres, et être dues à d'autres gènes défectueux (que le test génétique ne peut mettre en évidence).

Un test génétique ne détecte pas non plus les autres maladies touchant le même organe et dont l'animal pourrait être atteint ou porteur sain. Enfin les tests génétiques ne s'appliquent pas aux maladies acquises.

Ces précautions méthodologiques prises, les tests génétiques sont des outils formidables pour éviter la naissance d'animaux atteints ou porteurs sains au sein d'un élevage et limiter la fréquence des mutations délétères dans les populations félines, au sein d'une race.

La mise en évidence d'une maladie génétique

Si une maladie génétique est suspectée dans une race, il convient d'agir avec méthode pour essayer de confirmer ou d'infirmer cette hypothèse puis de déterminer le mode de transmission le plus probable.

La récolte des informations est indispensable.

Il faut d'abord essayer d'avoir une description la plus détaillée possible de la maladie et recueillir un maximum d'informations d'intérêt génétique. Une attention particulière sera apportée aux conditions de vie des animaux (espace, alimentation, sorties...) afin d'exclure les causes infectieuses, environnementales ou toxiques (traitement médicamenteux, alimentation...). Si aucune cause infectieuse ou ne peut être identifiée, il est très fortement probable que l'anomalie soit d'origine héréditaire.

Lorsque la maladie est inconnue dans la race, mais connue dans plusieurs races différentes, ou lorsque la maladie est (apparemment) inconnue, une analyse attentive du cheptel sera réalisée sur la base des données bibliographiques existantes, afin de vérifier si la transmission est réellement de nature génétique et d'en déterminer le mode (si possible), en particulier si l'on ne peut identifier la maladie avec certitude. Un programme d'échantillonnage sera mis en place afin de collecter des prélèvements de chats sains et de chats atteints de la maladie.

Lorsque ces informations sont réunies et que le mode de transmission est défini, il conviendra de :

- répertorier les animaux atteints
- déterminer la fréquence de la maladie dans la race
- reconstituer la généalogie des lignées touchées par la maladie.



La gestion d'une maladie génétique

Pour définir une conduite à suivre, il convient d'évaluer la gravité de la situation.

Si le cas d'une maladie génétique s'avère exacte, il faudra mettre en place un plan de gestion de la maladie de façon à éviter la propagation de l'allèle délétère en cause dans la race tout en préservant le potentiel et la diversité génétique de la race.

Le plan de gestion doit être adapté au mode de transmission de la maladie

Une maladie de transmission autosomique dominante à pénétrance complète, d'apparition précoce sera bien évidemment beaucoup plus facile à éliminer qu'une maladie récessive (présence de porteurs sains) et/ou à pénétrance incomplète (animaux n'exprimant pas leur génotype) et/ou d'apparition tardive (après la mise à la reproduction).

Ce plan doit être adapté aux possibilités de dépistage de la maladie.

Il est nécessaire d'avoir à sa disposition un test de diagnostic sensible, spécifique et précoce, qu'il soit phénotypique ou génétique.

Ce test doit être **sensible** c'est-à-dire qu'il ne doit pas présenter de faux négatifs : animaux malades ou porteurs mais qui apparaissent totalement sains avec le test.

Il doit être **spécifique** c'est-à-dire ne pas faire apparaître de faux positifs : animaux phénotypiquement et génotypiquement sains mais apparaissant comme atteints avec le test.

Il doit être **précoce** : réalisable avant l'âge de mise à la reproduction.

Ce test doit si possible permettre de mettre en évidence les porteurs sains qui phénotypiquement sont en bonne santé.

Dans tous les cas, l'élimination de l'anomalie génétique doit toujours se faire progressivement sans augmenter la consanguinité et sans exclure de la reproduction des lignées entières de reproducteurs, au risque de voir émerger d'autres maladies génétiques.

