

P7301

## LES ANOMALIES HEREDITAIRES DANS L'ESPECE PORCINE

L. OLLIVIER

*I.N.R.A. - Station de Génétique Quantitative et Appliquée - 78350 Jouy-en-Josas*

### INTRODUCTION

La littérature traitant des anomalies héréditaires dans les espèces animales est très abondante, et d'ailleurs en majorité germanique. Les deux ouvrages de base sont ceux de KOCH et al. (1957) et de WIESNER et WILLER (1974). Le déterminisme génétique des anomalies qualifiées d'héréditaires n'est cependant pas toujours clairement établi car divers facteurs de milieu, en particulier nutritionnels, sont parfois impliqués. Dans cet article, l'importance globale des anomalies porcines, héréditaires ou non, sera évaluée ainsi que leur incidence sur la production. Puis les différentes anomalies seront décrites et leur déterminisme indiqué, sur la base d'une étude bibliographique de OLLIVIER et SELIER (1979). Enfin l'attitude à adopter par le sélectionneur face à ces anomalies sera discutée.

### 1 / IMPORTANCE DES ANOMALIES ET INCIDENCES SUR LA PRODUCTION PORCINE

Dégager des résultats d'enquêtes publiés dans la littérature une estimation de l'incidence des anomalies dans l'espèce porcine n'est pas sans soulever quelques difficultés (voir CANAVESE, 1977). La première résulte du champ couvert par ces enquêtes : il peut s'agir de malformations congénitales ou d'anomalies héréditaires et on sait que ces deux expressions ne recouvrent pas exactement la même réalité. Certaines enquêtes se limitent aux anomalies en tant que cause de mortalité. La méthodologie de l'enquête est également variable, puisqu'elle repose selon le cas sur l'envoi d'un questionnaire à l'éleveur par la poste (SELBY et al., 1970), sur l'examen d'animaux envoyés pour des raisons diverses à une clinique vétérinaire (PRIESTER et al., 1970), ou sur des observations directes en élevage (TRIEBLER et al., 1974; REED, 1976) ou en abattoir (WIGGINS et al., 1950; LOJDA, 1971; SMITH et al., 1976). Quelle que soit la méthode d'enquête, il est certain que beaucoup d'anomalies passent inaperçues, soit qu'elles supposent un examen très attentif de l'animal, ou qu'elles n'apparaissent qu'à certains stades de la vie de l'animal ou enfin qu'elles requièrent pour leur mise en évidence des techniques particulières. Les chiffres obtenus sont donc à considérer, en général, comme des sous-estimations de la réalité.

Le tableau 1 résume les résultats de quelques-unes des enquêtes faites sur les anomalies porcines. Celles-ci sont classées selon l'appellation qui leur est donnée par les différents auteurs et les conséquences qu'elles entraînent sur la viabilité ou la fertilité de l'animal. Ce tableau inclut également des anomalies, pas toujours discernables sur le vivant, qui retiennent sur la qualité technologique ou organoleptique de la viande et, par suite, sur la commercialisation des carcasses.

Il ressort de ce tableau que les anomalies sont une cause importante de mortalité pré-natale et on peut penser que les facteurs génétiques y sont prépondérants, sans qu'il soit toujours possible cependant d'identifier avec précision ces facteurs. De la naissance à l'abattage il est établi que les causes génétiques de mortalité représentent un pourcentage à peu près constant, quel que soit l'âge, de la mortalité totale, soit 4 à 5 p. cent des cas de mortalité (Veterinary Investigation Service, 1959). Sur la base de cette estimation et de la mortalité du porcelet en France (AUMAITRE, 1978), les pertes annuelles dues aux anomalies héréditaires peuvent être évaluées dans notre pays à environ 200000 porcelets. Le préjudice économique pour l'ensemble de la période naissance-abattage doit tenir compte en plus des anomalies qui ne sont pas létales avant le sevrage et de celles qui ne s'observent qu'après l'abattage. La part des facteurs génétiques dans ces dernières ainsi que dans les anomalies du tractus génital femelle est cependant encore mal connue. De plus, dans le domaine de la qualité, organoleptique ou technologique, des viandes, la limite entre le normal et l'anormal est difficile à situer et en tout cas sujette à discussion (voir EVANS et al., 1978).

**TABEAU 1**  
INCIDENCE DES ANOMALIES CHEZ LE PORC  
(Résultats d'enquêtes)

STADE	TYPE D'ANOMALIE	CONSEQUENCE	FRÉQUENCE %
1) De la conception à la naissance	Anomalies chromosomiques	Mortalité avant implantation	10 (a)
	Malformations	Mortalité de l'embryon	16 (b)
2) De la naissance au sevrage	Anomalies congénitales et génétiques	Mortalité	de 0,5 à 3 (c)
	Anomalies héréditaires	Viabilité diminuée	de 1,2 à 5 (d)
3) Du sevrage à l'abattage	Anomalies héréditaires	Mortalité	0,1 (e)
	Troubles du développement sexuel	Dépréciation de carcasse (odeur)	0,5 (f)
	Myopathies	Viande exsudative (ou sombre)	de 5 à 10 (g)
4) Après la mise à la reproduction	Anomalies du tractus génital femelle	Fertilité plus ou moins réduite	5 (h)
	Anomalie de la fonction reproductrice mâle	Fertilité plus ou moins réduite	? (i)

a) Mc FEELY (1967) ; b) HAFEZ (1960) ; c) ENGLISH et SMITH (1975) ; SELBY et al. (1970) ; d) TRIEBLER et al. (1974) ; REED (1976), HAMORI (1978) ; e) VETERINARY INVESTIGATION SERVICE (1959) ; f) LOJDA (1975) ; g) SMITH et al. (1976), EVANS et al. (1978) ; h) WIGGINS et al. (1950) ; i) HOLST (1949).

## 2 / DESCRIPTION ET DETERMINISME GENETIQUE DES ANOMALIES

Le tableau 2 donne la liste des revues bibliographiques les plus récentes concernant les anomalies héréditaires de l'espèce porcine. Celles-ci vont être maintenant présentées en suivant l'ordre et la classification de OLLIVIER et SELLIER (1979) qui donnent également une bibliographie détaillée. Sauf indication contraire, les gènes dont il sera fait mention ci-dessous sont autosomaux, c'est-à-dire non liés au sexe.

**TABEAU 2**  
PRINCIPALES MISES AU POINT SUR LES ANOMALIES HEREDITAIRES PORCINES

ANNÉE	AUTEURS	DOMAINE COUVERT
1956	SCHUMANN	Anomalies de la peau et des poils
1957	KOCH, FISCHER et SCHUMANN	Ensemble des anomalies (toutes espèces)
1964	JOHANSSON	Ensemble des anomalies
1968	DONE	Anomalies du système nerveux
1974	SWATLAND	Anomalies musculaires (porcines, bovines et ovines)
1974	WIESNER et WILLER	Ensemble des anomalies (toutes espèces)
1975	QUEINNEC	Ensemble des anomalies (sans références)
1978	BRADLEY et WELLS	Anomalies musculaires

### Anomalies de la peau et du poil

Deux types d'**alopécies** (absence de poils) ont été décrits. Leur déterminisme génétique est monofactoriel, récessif dans un cas, dominant dans l'autre. Ce dernier gène est, de plus, létal à l'état homozygote et réduit aussi la viabilité des hétérozygotes.

Le poil **laineux** est une caractéristique fréquente d'une race locale brésilienne, dans laquelle on a montré qu'il s'agissait d'un gène dominant. Le même caractère existe dans d'autres races locales européennes, sans qu'il ait donné lieu à des études génétiques.

Des orientations anormales du poil produisent le phénomène des « **épis** », plus ou moins fréquents selon les races. Une étude assez ancienne attribue cette anomalie à l'action complémentaire de deux gènes dominants.

Plusieurs maladies de la peau sont de nature héréditaire. L'anomalie connue sous le nom d'**epithelogenesis imperfecta**, caractérisée par l'absence d'épiderme à certains endroits du corps, est considérée comme semi-létale et due à un gène récessif.

La maladie appelée **pityriasis rosea** a la particularité d'être transitoire et de passer souvent inaperçue de l'éleveur. Elle apparaît sur la paroi ventrale au cours des premières semaines de vie sous la forme de taches rosées circulaires qui rappellent la teigne et qui disparaissent vers 3-4 mois. La maladie est certainement héréditaire et des résultats suédois montrent qu'un gène récessif est en cause.

Des lésions de la peau similaires aux précédentes apparaissent aussi au cours des premières semaines de vie dans la maladie appelée **dermatosis vegetans**. Il s'agit cependant d'une anomalie beaucoup plus grave que la précédente. Elle s'accompagne en effet d'une enflure et de lésions autour des onglons (d'où la première appellation « pied-bot ») ainsi que d'anomalies pulmonaires qui entraînent la mort du porcelet au bout de 4 à 6 semaines par pneumonie ou infection secondaire. L'existence d'un gène récessif responsable de cette maladie est démontrée.

Des troubles du développement de l'épithélium mammaire, à un stade embryonnaire précoce, conduisent à l'**endothélie**, anomalie plus connue sous le nom de « fausse tétine ». Le déterminisme génétique en est complexe, et vraisemblablement de nature polygénique (THIBAUT, 1977).

### Anomalies du squelette

De nombreuses anomalies peuvent affecter la **tête**. La **hernie cérébrale**, avec protrusion des méninges ou même du tissu cérébral (méningocèle et encéphalocèle), ne semble pas avoir un déterminisme génétique simple. La distinction de cette anomalie et de l'**hydrocéphalie**, due à un excès de liquide cérébro-spinal, est parfois difficile : DONE (1968) parle de « syndrome hernie cérébrale/hydrocéphalie ». Dans ce dernier cas cependant un déterminisme monogénique récessif a pu être démontré. Les anomalies de la face telles que la **fissure palatine** et l'**absence ou les déformations de la mâchoire** ont un déterminisme génétique complexe, vraisemblablement multifactoriel selon DONE (1977). Il faut cependant faire une exception pour les cas de **brachygnathie inférieure** accompagnée de malformations des membres postérieurs qui seraient dus à un seul gène récessif.

Il faut aussi signaler que plusieurs malformations des mâchoires peuvent conduire à un diagnostic de **rhinite atrophique**, qui a elle-même une base héréditaire (PLANCHENAUULT et al., 1978), sans que cette maladie soit réellement impliquée (DANDO et al., 1973 ; BUGNOWSKI, 1974 ; DONE, 1977).

Les anomalies héréditaires affectant l'**oreille** sont la réduction de taille (microtie) dont le déterminisme n'est pas connu et les **oreilles bilobées** qui ont été décrites parfois en association avec d'autres malformations. L'anomalie est létale et supposée récessive, mais aucune confirmation récente de cette hypothèse n'a été apportée.

La présence de **pendeloques** dans la région du cou est connue dans différentes races. Il s'agit d'une anomalie bien étudiée dont le déterminisme est monofactoriel dominant.

Les anomalies de la **colonne vertébrale** consistent souvent en fusions vertébrales qui peuvent entraîner un raccourcissement du corps, comme dans le cas du **facteur létal récessif Pulawska**, qui entraîne par ailleurs de nombreuses anomalies du squelette et des organes internes. Des **déformations de la queue** d'origine héréditaire sont également dues à des fusions irrégulières de vertèbres caudales, anomalie pour laquelle un déterminisme monogénique a été parfois postulé. En outre, la queue peut être réduite (en liaison avec l'hydrocéphalie mentionnée plus haut) ou totalement absente. Le déterminisme exact de ces anomalies de la queue n'est pas élucidé.

Des cas variés d'**absence de membres** ont été décrits. L'absence totale de membres (amélie) est due à un gène récessif létal, les porcelets mourant d'inanition sous 2 à 3 jours. Des cas de porcs adultes à 2 ou 3 pattes ont par ailleurs été signalés. Dans le cas des porcs à 3 pattes un gène récessif est impliqué.

Parmi les anomalies affectant les doigts, seule la **syndactylie** semble avoir un déterminisme génétique bien établi; un gène dominant en est responsable. Par contre la base héréditaire d'anomalies telles que la **polydactylie**, l'**absence de doigts** et les **doigts inégaux**, est encore mal expliquée.

Il faut signaler que, dans ce domaine des anomalies squelettiques encore plus que dans celui des autres anomalies, des troubles métaboliques d'origine non génétique peuvent intervenir, qui expliquent bon nombre de cas sporadiques mentionnés dans la littérature.

On peut également ranger dans la catégorie des anomalies squelettiques les **boîteries** et **faiblesses d'aplombs**, très fréquentes dans les populations porcines actuelles. Beaucoup d'auteurs considèrent qu'il existe une prédisposition héréditaire à ces défauts, avec une héritabilité moyenne.

### Anomalies de l'œil

Le caractère « **œil rouge** », qui s'accompagne d'une dilution du pigment noir dans le poil, est dû à un gène récessif dont la présence n'a été signalée qu'une fois aux Etats-Unis.

L'**œil vairon** est une anomalie héréditaire commune à beaucoup d'espèces animales (KOBY, 1923) et caractérisée par une hétérochromie de l'iris. Le déterminisme en est monofactoriel, les homozygotes manifestant une hétérochromie bilatérale et l'expression du gène chez les hétérozygotes étant variable avec une hétérochromie souvent partielle ou unilatérale.

La **cécité** congénitale est une anomalie assez fréquente, qui peut être due à des facteurs nutritionnels, en particulier une carence en vitamine A. Une base héréditaire est cependant bien établie dans certains cas, mais le mode exact d'hérédité n'est pas encore clarifié. Cela est également vrai pour la **cyclopie** qui souvent s'accompagne d'autres anomalies.

### Anomalies des systèmes nerveux et musculaire

Il est souvent difficile dans ce domaine de distinguer ce qui est d'origine purement musculaire de ce qui est d'origine nerveuse. Cela justifie le regroupement en une seule catégorie des nombreuses anomalies nerveuses, musculaires ou neuro-musculaires.

Le **tremblement** (ou myoclonie) est une maladie dont les causes peuvent être multiples, en particulier infectieuses et génétiques. Dans la classification proposée par DONE (1976), deux types de tremblement sont d'origine génétique, le type AIII, dû à un gène récessif lié au sexe (c'est le seul gène d'anomalie lié au sexe qui soit connu chez le porc), et le type AIV, dû à un gène récessif autosomal.

L'**épilepsie** est une maladie héréditaire dont le déterminisme impliquerait au moins deux facteurs.

Une **ataxie congénitale**, se traduisant par des mouvements désordonnés, sans anomalie morphologique du système nerveux à la naissance mais avec une anomalie nette de l'E.E.G. est déterminée par un gène récessif dans les races **Large White** et **Wessex Saddleback** (DONE, 1978).

Plusieurs cas de **paralysie du train postérieur** ont été décrits dans divers pays, et il s'agit toujours d'anomalies létales pour lesquelles un déterminisme monogénique récessif paraît bien établi (voir KOCH et al., 1957). Plus récemment, une anomalie similaire, et due aussi à un seul gène récessif, a été décrite chez le Landrace Danois (LUDVIGSEN et al., 1963 ; BASSE et JONSSON, 1965). Elle résulte d'une malformation vertébrale qui entraîne une constriction de la moëlle épinière. Il est probable que ce dernier gène est différent du (ou des) précédent.

L'**arthrogrypose**, ou **rigidité articulaire congénitale**, est une anomalie commune à beaucoup d'espèces (voir SWATLAND, 1974). Chez le Porc, elle est due à un gène récessif, comme une autre anomalie aux conséquences similaires, le syndrome des **pattes épaisses**. Mais il n'est pas possible d'attribuer avec certitude ces deux types de rigidité articulaire, qui affectent les membres antérieurs, à un seul et même gène.

Assez récemment est apparue chez le Porc une anomalie appelée couramment « **pattes écartées** » (voir la revue récente de WARD, 1978), dans laquelle les membres postérieurs et parfois antérieurs tendent à s'écarter latéralement et vers l'avant par suite d'une faiblesse musculaire, qui est confirmée par les observations histologiques du muscle (hypoplasie myofibrillaire). La mortalité est généralement élevée, 81 p. cent dans l'enquête de HAMORI (1978), puisque l'anomalie entraîne des difficultés de locomotion empêchant le porcelet d'accéder aux tétines, mais les troubles peuvent disparaître et l'animal guérit alors complètement. BOLLWAHN et KRUEDEWIG (1972) ont expérimenté un appareillage très simple permettant à l'animal de se tenir debout et améliorant le taux de survie de 30 points. L'anomalie est plus fréquente en **Landrace** qu'en **Large White**, environ 9 fois plus dans l'enquête de REED (1976), et la fréquence dépasse 5 p. cent des porcelets nés-vivants dans la récente enquête de HAMORI (1978). La base héréditaire est complexe et probablement polygénique, car il est possible d'augmenter et de réduire l'incidence de l'anomalie par sélection (SWATLAND, 1974). L'hypothèse d'un gène lié au sexe, avancée par LAX (1971), n'a pas été depuis confirmée, les deux sexes étant à peu près également affectés (HAMORI, 1978). Cette anomalie est parfois associée à la maladie du tremblement selon BERTHA (1975). Cependant HAMORI (1978) estime qu'elle apparaît indépendamment des autres anomalies héréditaires.

D'autres **myopathies** connues, d'apparition plus tardive dans la vie de l'animal, sont le **syndrome du train postérieur dissymétrique** et la **nécrose aigüe du muscle dorsal** (ou « maladie du carré »). Dans l'un et l'autre cas, on peut parler de prédisposition héréditaire sans qu'un déterminisme génétique précis ait encore pu être mis en évidence. Une myopathie héréditaire connue chez l'Homme, qui consiste en une ossification progressive du muscle (**myositis ossificans**), a été signalée chez le Porc, mais elle est sans doute rarissime.

L'**hyperthermie maligne**, un syndrome que révèle l'anesthésie à l'halothane, est l'objet depuis quatre ou cinq ans de nombreux travaux dans différents pays, car elle est liée à divers aspects importants de la production porcine, tels que le développement musculaire, la qualité de la viande et la résistance au stress (mort subite). L'hypothèse d'un gène unique récessif est corroborée par de nombreux résultats expérimentaux. Des différences raciales importantes existent dans la fréquence de ce gène et peut-être aussi dans sa pénétrance, qui est la proportion d'homozygotes manifestant le syndrome. La pénétrance serait complète dans les **Landrace** « normaux » et incomplète dans les races à fort développement musculaire, **Landrace Belge** et **Piétrain** (OLLIVIER et al., 1978).

Dans la catégorie des anomalies musculaires doivent se ranger aussi la **myopathie exsudative et dépigmentaire** (ou viande « pisseuse ») et les viandes sombres, qui ne sont visibles que sur la carcasse après l'abattage. Les relations entre ces défauts de viande, l'hyperthermie maligne, la mort subite et les différentes myopathies mentionnées plus haut ne sont pas encore complètement élucidées.

### Anomalies sanguines

La **porphyrie** est une maladie due à une synthèse anormale de l'hémoglobine dans la moëlle osseuse et elle se traduit par des dépôts de porphyrine en excès dans les os et les dents et une excrétion également excessive dans les urines et les faeces. Contrairement aux bovins, où la maladie est due à un seul gène récessif, un ou plusieurs gènes dominants seraient impliqués chez le Porc.

Une **hémophilie**, dont la forme équivalente existe chez l'Homme, a été décrite chez le Porc où la maladie est due également à un gène récessif, mais non lié au sexe, contrairement au cas de l'Homme.

L'existence d'une **leucémie** due à un gène récessif a été décrite dans un troupeau **Large White** en Angleterre. La même maladie a aussi été observée en association avec une aberration chromosomique.

L'**anémie** du porcelet est d'origine partiellement héréditaire, et par ailleurs beaucoup de paramètres sanguins sont contrôlés génétiquement, le déterminisme étant vraisemblablement polygénique.

La **maladie hémolytique** du nouveau-né résulte, chez le Porc, d'une incompatibilité foeto-maternelle comparable à celle qui est liée au facteur Rhésus chez l'Homme. Un antigène du globule rouge, dû à un gène dominant, a pu être identifié comme responsable de cette maladie. Cependant la truie peut également produire des anticorps contre les globules rouges du porcelet à la suite d'une vaccination contre la peste et plusieurs antigènes différents peuvent alors être impliqués. Une maladie similaire, la **thrombocytopénie**, résulte de la production d'anticorps maternels contre les plaquettes sanguines du porcelet. Cette maladie se traduit par une pâleur excessive de différents tissus et des hémorragies dans différentes parties du corps. Il faut remarquer que ces deux maladies, qui d'ailleurs peuvent se manifester simultanément, n'apparaissent chez le porcelet qu'après absorption des anticorps du colostrum maternel. L'incompatibilité entre la mère et le porcelet ne peut en effet se manifester au cours de la gestation à cause du type particulier de placentation de l'espèce porcine.

### Anomalies hormonales et métaboliques

Les cas de **nanisme** rapportés chez le Porc sont rarissimes. Cette anomalie a cependant été signalée récemment en Bulgarie. Elle serait similaire à l'**achondroplasie** des bovins et également due à un gène récessif.

L'**œdème du porcelet nouveau-né**, à ne pas confondre avec l'œdème qui apparaît plus tardivement, est dû à une déficience thyroïdienne dont un seul gène récessif serait responsable. Un hypothyroïdisme au stade foetal est également à l'origine du syndrome de **détresse respiratoire aigüe** du nouveau-né, dont l'équivalent existe chez l'Homme et le Cheval, et ce syndrome est déterminé par un gène récessif.

L'existence d'un **rachitisme** de nature héréditaire, résistant à tout traitement vitaminique, a été démontrée en Allemagne. Un gène récessif est à l'origine de cette maladie qui s'accompagne aussi, assez curieusement, d'un taux de masculinité accru, par suite peut-être d'une sélection gamétique associée à ce gène. Un trouble de la parathyroïde pourrait être à l'origine de la maladie.

L'**obésité** du porcelet est une tare héréditaire semi-létale qui a été signalée dans la race **Landschwein** il y a une quarantaine d'années et dont l'étiologie n'a pas été clairement établie. Plus récemment, un syndrome d'obésité chez le porc adulte a été décrit dans une race locale de Géorgie. Le porc a en fait une tendance naturelle à l'adiposité, et, par ailleurs, la production du gras est un caractère soumis depuis fort longtemps à la sélection des éleveurs, qui l'ont autrefois recherché mais qui aujourd'hui s'en détournent sous la pression du consommateur.

## Anomalies des organes internes

### a / Tractus digestif

Dans cette catégorie on peut ranger les **hernies**, bien qu'il s'agisse en fait d'une anomalie de la paroi abdominale et non du tube digestif en lui-même. La protrusion des intestins qui en résulte peut aller jusqu'à la hernie étranglée qui est la cause la plus fréquente de mortalité du porc à l'engrais attribuable à une anomalie héréditaire (Veterinary Investigation Service, 1959). La **hernie scrotale** ou **inguinale**, selon que l'intestin passe dans le scrotum ou à travers le canal inguinal, est sans doute l'une des anomalies héréditaires les plus fréquentes chez le Porc, 0,4 à 0,7 p. cent dans les enquêtes de TRIEBLER et al. (1974) et de REED (1976). La hernie scrotale est évidemment limitée au sexe mâle alors que la hernie inguinale affecte les deux sexes. Diverses hypothèses génétiques ont été proposées. La plus récente fait état de deux gènes récessifs, à pénétrance complète chez les mâles, et réduisant la viabilité chez les femelles, ce qui peut entraîner un déficit de femelles dans les portées où apparaissent des mâles atteints. Quant à la **hernie ombilicale**, moins fréquente et qui affecte plus les femelles que les mâles, elle est également héréditaire mais son déterminisme exact n'est pas connu.

L'**anus imperforé** (atresia ani) est aussi une anomalie fréquente chez le Porc : 0,14 à 0,31 p. cent dans les enquêtes précédemment mentionnées. De nombreuses hypothèses génétiques ont été proposées pour expliquer cette tare, qui pourrait être due à un gène unique à faible pénétrance.

Deux maladies du tube digestif d'origine héréditaire, sans doute assez rares, ont été signalées au Danemark (**dégénérescence du plexus stomacal** chez le porcelet) et en Nouvelle-Zélande (apparition de poches dans la muqueuse intestinale associée à un épaississement de celle-ci). Dans cette dernière maladie, appelée **diverticulosis**, un gène récessif pourrait être impliqué.

### b / Système uro-génital

Une **hypoplasie rénale** bilatérale a été signalée pour laquelle il existe une forte présomption d'un déterminisme monofactoriel récessif.

L'**obstruction des urètres** entraîne la mort du porcelet au bout de quelques jours par urémie. Cette maladie du porcelet est considérée comme héréditaire.

**Diverses anomalies urogénitales**, associées à des anomalies héréditaires de la queue, ont été signalées par différents auteurs, sans que la base génétique en soit clairement expliquée.

La plus fréquente anomalie de l'appareil reproducteur mâle est probablement la **cryptorchidie**, dont SITTMAN et WOODHOUSE (1977) ont présenté une revue récente. Les hypothèses génétiques retenues font état soit de un gène récessif, soit de deux gènes récessifs, soit d'un déterminisme polygénique avec seuil.

La **stérilité du verrat** peut avoir des causes multiples, parmi lesquelles l'impuissance, l'hypoplasie testiculaire ou épидидymaire et des anomalies de spermatogénèse ont une base héréditaire qui paraît bien établie. En particulier, des défauts du spermatozoïde entraînant une réduction de fertilité ont été décrits chez des verrats utilisés en insémination artificielle. Le plus récemment décrit, le **défaut SME** (du nom du verrat porteur), serait dû à un seul gène récessif. En outre des **anomalies chromosomiques** sont parfois à l'origine d'une fertilité mâle réduite, comme c'est le cas en particulier pour des translocations qui aboutissent au cours de la méiose à la production de gamètes à génome incomplet.

Parmi les **anomalies du tractus génital femelle** recensées par WIGGINS et al. (1950) sur plus de 5000 animaux examinés en abattoir, les plus fréquentes sont les obstructions de l'oviducte (1,4 p. cent), les follicules kystiques (1,7 p. cent), et l'absence de certaines parties du tractus (0,7 p. cent), si on exclut des anomalies qui relèvent de l'intersexualité et le cas des tractus génitaux immatures. Il s'agit d'anomalies dont la base héréditaire n'est pas établie, mais qui expliquent environ le quart des échecs de reproduction. Les malformations génitales femelles observables à la naissance sont par contre beaucoup moins fréquentes, 0,5 p. mille en **Large White** et 1 p. mille en **Landrace** dans l'enquête de REED (1976).

Quant aux **retards de puberté** (anoestrus) chez les jeunes femelles, qui sont rarement la conséquence d'anomalies génitales, des différences raciales ont été récemment rapportées par EINARSSON et al. (1975), qui observent des retards plus fréquents en **Large White** qu'en **Landrace**.

La fréquence de l'**intersexualité** dans l'espèce porcine va de 0,1 à 1,4 p. cent selon les auteurs (voir la revue de BACKSTRÖM et HENRICSON, 1971). Les intersexués se classent en **hermaphrodites vrais**, qui ont les gonades des deux sexes, et en pseudohermaphrodites, ceux-ci étant eux-mêmes des **pseudohermaphrodites femelles** ou **mâles** selon le type de gonade qu'ils possèdent. La grande majorité des intersexués dans l'espèce porcine appartient à cette dernière catégorie des pseudohermaphrodites mâles et on a pu montrer qu'ils ont une constitution chromosomique femelle (XX) et qu'ils sont en fait des femelles masculinisées. Cette intersexualité a une base génétique certaine, mais diverses hypothèses contradictoires sont avancées par différents auteurs. Il est aussi établi que la fréquence de l'anomalie est plus élevée dans les grandes portées, ce qui s'expliquerait par un effet de l'encombrement de l'utérus favorisant un contact précoce entre des blastocystes de sexe différent.

Il existe par ailleurs des cas de pseudohermaphrodites mâles dont la constitution chromosomique est mâle (XY). Cette anomalie, beaucoup plus rare que la précédente, correspond au syndrome de **féménisation testiculaire**, qui a été décrit aussi chez l'Homme. Sa base héréditaire n'est pas encore élucidée.

Parmi les autres causes d'intersexualité il faut citer le **free-martinisme**, qui résulterait d'échanges sanguins entre embryons de sexe différent, et diverses anomalies chromosomiques telles que le syndrome de Klinefelter (XXY) et différents cas de mosaïque, anomalies dont une revue a été faite par HULOT (1969).

Ce rapide tour d'horizon montre la variété des anomalies porcines, dont la liste s'accroît d'ailleurs régulièrement. Le tableau 3 regroupe celles d'entre elles pour lesquelles un déterminisme monogénique peut être raisonnablement supposé.

### 3 / LES ANOMALIES ET LA SELECTION PORCINE

On a pu dire que l'« importance de la pathologie génétique est inversement proportionnelle au caractère spectaculaire de ses manifestations » (QUEINNEC, 1975). Ce jugement doit sans doute être nuancé, car les phénomènes qu'on peut regrouper sous l'appellation de pathologie génétique sont très divers et on a vu précédemment que leur importance même est souvent difficile à évaluer. Il est possible cependant de classer, **grosso modo**, les anomalies génétiques en deux catégories, selon leur importance. Il existe en effet d'une part un grand nombre de défauts, souvent létaux, dont la fréquence d'apparition est faible, généralement très inférieure à 1 p. cent, mais se maintient à un niveau à peu près constant dans le temps et entre différentes populations, et d'autre part quelques anomalies dont la fréquence peut atteindre plusieurs points de pourcentage et, de plus, varier dans le temps ou selon la population considérée.

A la première catégorie appartiennent la plupart des anomalies qui viennent d'être décrites. La fréquence de ces tares résulte d'un équilibre entre deux forces, les mutations géniques, qui tendent à augmenter la fréquence et la sélection naturelle qui tend à la diminuer. La première de ces forces étant très faible (les taux de mutation sont de l'ordre de  $10^{-4}$  à  $10^{-6}$ ) comparée à la seconde, puisque la plupart de ces anomalies entraînent la mort ou l'impossibilité de se reproduire, la fréquence d'équilibre sera généralement très faible. L'ensemble des anomalies dont le maintien s'explique par ce mécanisme constitue ce qu'on appelle le « fardeau génétique mutationnel » de la population. Dans le cas d'un gène récessif, par exemple, la fréquence à l'équilibre des homozygotes (manifestant la tare) est égale au rapport du taux de mutation ( $u$ ) au coefficient de sélection ( $s$ ) contre la tare, qui est le taux de mortalité des anormaux. La fréquence du gène est  $q$  et on a  $q^2 = u/s$  (voir, par exemple, FALCONER, 1960). Une anomalie létale due à un gène récessif, pour laquelle  $s = 1$ , ne pourrait donc théoriquement dépasser une fréquence de 0,01 p. 100, qui correspond à un taux de mutation maximum de  $10^{-4}$ . C'est en effet l'ordre de grandeur des fréquences qui sont observées pour certaines anomalies létales porcines dans différentes enquêtes. Cependant des fréquences notablement plus élevées sont atteintes par d'autres anomalies létales. Cela peut être la conséquence de phénomènes purement aléatoires liés, par exemple, au nombre limité de pères dans les échantillons examinés. Dans le cas extrême d'un seul verrat ayant un grand nombre de descendants, la fréquence maximum d'apparition d'une anomalie létale peut atteindre en effet 0,5 p. 100, puisque la fréquence maximale du gène chez les mères est de 1 p. 100 ( $q = \sqrt{u/s}$ ) et que le père est nécessairement hétérozygote pour le gène. Enfin la fréquence d'une anomalie peut être accrue si le gène, létal à l'état homozygote, confère un avantage sélectif aux hétérozygotes. On ne connaît cependant encore aucun exemple d'une telle situation.

TABLEAU 3  
LISTE DES ANOMALIES PORCINES PROBABLEMENT MONOGENIQUES

<b>1) UN GENE RECESSIF AUTOSOMAL</b>		
Alopécie		(*)
Epitheliogenesis imperfecta	semi-létal	C17
Dermatosis vegetans	semi-létal	C13
Hydrocéphalie	létal	C8
Absence des 4 membres	létal	C9
Absence d'un membre		
Facteur Pulawska	létal	C16
Hétérochromie de l'iris		
Tremblement congénital A IV	semi-létal	
Ataxie congénitale	semi-létal	
Paralysie du train postérieur	létal	C2
Paralysie du train postérieur	létal (différent du précédent)	
Arthrogrypose (patte fléchies)	létal	C6
Pattes épaisses	semi-létal	C5
Hyperthermie maligne		
Hémophilie	semi-létal	C15
Leucémie		
Oedème	létal	C12
Détresse respiratoire	létal	
Rachitisme		
Hypoplasie rénale	létal	
<b>2) UN GENE RECESSIF LIÉ AU SEXE</b>		
Tremblement congénital A III	semi-létal	
<b>3) UN GENE DOMINANT AUTOSOMAL</b>		
Alopécie	homozygote létal	
Poil laineux		
Pendeloques		
Syndactylie		
Maladie hémolytique	létal	C14

(\*) nomenclature internationale des facteurs létaux donnée par WIESNER et WILLER (1974).

La deuxième catégorie d'anomalies, celles dont la fréquence est « importante », correspond à des manifestations qui sont, dans une certaine mesure, moins « spectaculaires » que celles de la première catégorie. Les fréquences observées ne peuvent plus être expliquées par l'équilibre mutation-sélection et la situation s'apparente plutôt à celle d'un **polymorphisme équilibré**, qui est l'existence dans une même population de plusieurs types génétiques de fréquences non négligeables. L'exemple le plus extrême de cette situation est sans doute celui de l'hyperthermie maligne, anomalie dont la fréquence peut dépasser 50 p. cent dans certaines races (OLLIVIER et al., 1978). Une des explications le plus couramment invoquées pour le maintien d'un polymorphisme à un locus est l'avantage sélectif des hétérozygotes par rapport aux deux homozygotes. Chez le porc de **Piétrain** l'avantage de conformation et de développement musculaire des hétérozygotes pour le gène de sensibilité à l'halothane est sans doute inférieur à celui des homozygotes mais ces derniers ont un taux de mortalité plus élevé qui conduit, globalement, à une valeur sélective des hétérozygotes supérieure à celle des homozygotes (OLLIVIER et al., 1975). Par ailleurs, les homozygotes pour ce gène semblent avoir aussi une prolificité diminuée (WEBB et JORDAN, 1978), ce qui contribue à réduire encore leur avantage sélectif par rapport aux hétérozygotes. Des phénomènes similaires pourraient exister pour d'autres anomalies comme celle des « pattes écartées », bien que dans ce cas le déterminisme génétique soit sans doute plus complexe. Des différences importantes entre races ont été mentionnées précédemment pour cette anomalie, qui serait plus fréquente dans les races à haute teneur en viande selon HAMORI (1978). Pour la cryptorchidie, des différences d'incidence allant de 1 à 10 ont été rapportées par SITTMAN et WOODHOUSE (1977) qui suggèrent que les gènes responsables de cette anomalie ont des effets pléiotropiques sur des caractères de production.

Quelles sont les conséquences pratiques à tirer de ces situations diverses du point de vue de la sélection porcine? Dans le cas des anomalies à faible incidence une attitude fataliste pourrait paraître justifiée. Il serait en tout cas illusoire de viser à une complète « éradication », du moins pour les gènes récessifs pour lesquels on sait que la sélection est peu efficace quand leur fréquence est faible. TRIEBLER et al. (1974) ont cependant discuté les différentes méthodes possibles pour réduire la fréquence des gènes récessifs responsables d'anomalies, grâce à la détection des verrats hétérozygotes, « porteurs » du gène indésirable. L'épreuve « automatique », qui consiste à examiner des descendants obtenus « au hasard », et à recommander de préférence à l'épreuve « consanguine », basée sur des unions père-fille ou frère-sœur. Avec la première méthode une détection sûre des porteurs requiert cependant l'examen d'environ 200 portées pour les gènes à faible fréquence, ce qui n'est possible qu'en insémination artificielle. C'est ainsi d'ailleurs que dans l'espèce bovine l'incidence de quelques anomalies a été considérablement réduite (voir RÖNNINGEN, 1973). Cependant les auteurs précédents font justement remarquer qu'une élimination trop systématique des anomalies pourrait compromettre l'amélioration génétique des caractères de production. On doit donc recommander une surveillance permanente des élevages et n'envisager de sélection qu'à l'encontre des anomalies qui dépassent un seuil considéré comme tolérable.

La même attitude pourrait en principe être adoptée pour les anomalies de la deuxième catégorie. Cependant l'existence même d'anomalies à fréquence très élevée dans certaines races incite à penser que les désavantages qui en résultent sont plus que compensés par des avantages dans d'autres domaines, ce qui est visiblement le cas pour la sensibilité à l'halothane dans les races dites « culardes ». Il est évident que si les éleveurs belges avaient suivi une politique d'élimination systématique de ce « défaut » — à supposer qu'ils l'aient pu — les races de **Piétrain** et **Landrace Belge** n'existeraient pas aujourd'hui. Il est donc nécessaire de faire un bilan économique aussi précis que possible des avantages et des inconvénients d'une anomalie héréditaire — comme celui tenté par WEBB et JORDAN (1978) pour la sensibilité à l'halothane — avant toute décision de sélection à son égard. L'utilisation du croisement est à prendre en considération dans un tel bilan et une anomalie due à un gène récessif dont les effets sont favorables à l'état hétérozygote sur des caractères de production peut être tolérée à une très haute fréquence dans une lignée mâle. On sait d'ailleurs que le croisement en général réduit le risque d'apparition des caractères récessifs défavorables, ce qui est un des mécanismes invoqués pour expliquer l'hétérosis. A l'inverse la consanguinité accroît le risque d'obtention d'anormaux. Le cas des anomalies à déterminisme plus complexe peut être envisagé dans le cadre de la théorie des caractères quantitatifs polygéniques. Le bilan économique se traduit alors par un coefficient de pondération à partir duquel un indice de sélection peut être établi. Une telle procédure peut s'appliquer par exemple à la qualité de la viande, dont la dégradation ne doit pas être considérée comme une conséquence inévitable de la sélection pour la production de viande (OLLIVIER et POTIER, 1975). Il est probable qu'il en va de même pour beaucoup de défauts d'origine héréditaire, dont il faut se garder de rendre la sélection trop systématiquement responsable.

## BIBLIOGRAPHIE

- AUMAITRE A., 1978. Aspects généraux sur la mortalité néo-natale dans l'espèce porcine : estimation des pertes. Réunion de la Commission spécialisée des Recherches porcines (INRA), Thiverval-Grignon, 12 janvier 1978.
- BACKSTRÖM L., HENRICSON B., 1971. Intersexuality in the pig. *Acta vet. scand.*, **12**, 257-273.
- BASSE A., JONSSON P., 1965. Congenital paralysis of hindquarter in pigs (en danois). In *Landøkonomisk Forsøgslaboratoriums efterårsmedde, Årbog 1965*, 133-135, Danish National Institute of Animal Science, Copenhagen.
- BERTHA B., 1975. Occurrence of tremor and splayleg in piglets (en hongrois). *Magy. Allatorv. Lap.*, **30**, 413-416.
- BOLLWAHN W., KRUEWIG B., 1972. Die symptomatische Behandlung der Grätschstellung neugeborener Ferkel. *Dt. tierärztl. Wschr.* **79**, 229-231.
- BRADLEY R., WELLS G.A.H., 1978. Developmental muscle disorders in the pig. *Vet. A.*, **18**, 144-157.
- BUGNOWSKI H., 1974. Weitere Ergebnisse plannässiger Bekämpfungsmassnahmen gegen die R.A.S. unter Einbeziehung der ambulanten Röntgendiagnostik. *Mh. Vet. Med.*, **29**, 165-168.
- CANAVESE B., 1977. Studio delle frequenze delle malformazioni congenite (M.C.) nell'uomo e negli animali domestici; variabili metodologiche e epidemiologiche. *Ann. Fac. Med. Vet. Torino*, **24**, 1-19.

- DANDO P., GRUAND J., OLLIVIER L., 1973. Examens radiographiques et nécropsiques de nez de porcs : premiers résultats. In **Journ. Rech. Porcine en France 1973**, 25-31, ITP éd. PARIS. Ann. Zootech., **22**, 352-353 (rés.).
- DONE J.T., 1968. Congenital nervous diseases of pigs : a review. *Lab. Anim.*, **2**, 207-217.
- DONE J.T., 1976. The congenital tremor syndrome in pigs. *Vet. A.*, **16**, 98-102.
- DONE J.T., 1977. Facial deformity in pigs. *Vet. A.*, **17**, 96-102.
- DONE J.T., 1978. Congenital motor defect (« spastic ») in pigs. Communication personnelle.
- EINARSSON L., LARSSON K., LINDHE B., 1975. Anoestrus in gilts. A study of the hereditary background in one herd. *Svensk Veterinärtidning*, **27**, 604-609.
- ENGLISH P.R., SMITH W.J., 1975. Some causes of death in neonatal piglets. *Vet. A.*, **15**, 95-104.
- EVANS D.G., KEMPSTER A.J., STEANE D.E., 1978. Meat quality of british crossbred pigs. *Livest. Prod. Sci.*, **5**, 265-275.
- FALCONER D.S., 1960. **Introduction to quantitative genetics**. Oliver and Boyd, Londres.
- HAFEZ E.S.E., 1960. « Hydrodorsal » and other fetal malformations in swine. *J. Hered.*, **51**, 77-80.
- HAMORI D., 1978. Breeding-hygienic studies in large scale stocks. I. Rate of incidence of myohypoplasia (splayleg) and other defects in newborn piglets (en hongrois). *Magy. Allatorv. Lap.*, **33**, 295-301.
- HOLST S.J., 1949. Sterility in boars. *Nord. Vet. Med.*, **1**, 87-120.
- HULOT F., 1969. Les chromosomes des suiformes. *Ann. Génét. Sél. anim.*, **1**, 315-336.
- JOHANSSON I., 1964. Hereditary defects in pigs (en suédois) *LantbrHögsk. Meddn.* n° 14.
- KOBY E., 1923. Recherches sur l'hétérochromie et l'œil vairon des animaux domestiques. *Ann. Oculist. (Paris)*, **160**, 119-137.
- KOCH P., FISCHER H., SCHUMANN H., 1957. **Erbpathologie der Landwirtschaftlichen Haustiere**. Paul Parey, Berlin, Hambourg.
- LAX T., 1971. Hereditary splayleg in pigs. *J. Hered.*, **62**, 250-251.
- LOJDA L., 1971. Importance of the heredity control of health in the improvement of the economics of pig breeding (en tchèque). *Vet. Med. (Prague)*, **16**, (1), 1-6.
- LUDVIGSEN J., BASSE A., CLAUSEN H., JONSSON P., 1963. Congenital paralysis of hindquarter in pigs (en danois). In **Landøkonomisk Forsøgslaboratoriums efterarsmøde. Arbog 1963**, 414-417, Danish National Institute of Animal Science, Copenhagen.
- MC FEELY R.A., 1967. Chromosomes abnormalities in early embryo of the pig. *J. Reprod. Fert.*, **13**, 579-581.
- OLLIVIER L., POTIER D., 1975. L'amélioration de la qualité de la viande porcine par la sélection. In **Journ. Rech. Porcine en France 1975**, 293-302, ITP éd., Paris Ann. Zootech., **24**, 810-811 (rés.).
- OLLIVIER L., SELIER P., 1979. Pig. In ROBINSON R. (éd.) **Handbook of Mammalian Genetics**. Garland Publishing. New York.
- OLLIVIER L., SELIER P., MONIN G., 1975. Déterminisme génétique du syndrome d'hyperthermie maligne chez le porc de Piétrain. *Ann. Génét. Sél. anim.*, **7**, 159-166.
- OLLIVIER L., SELIER P., MONIN G., 1978. Fréquence du syndrome d'hyperthermie maligne dans des populations porcines françaises ; relation avec le développement musculaire. *Ann. Génét. Sél. anim.*, **10**, 191-208.
- PLANCHENAUT D., SELIER P., OLLIVIER L., 1978. Le développement des cornets nasaux chez le porc. Son appréciation, aspects génétiques. *Ann. Biol. anim. Bioch. Biophys.*, **18**, 211-218.

- PRIESTER W.A., GLASS A.G., WAGGONER N.S., 1970. Congenital defects in domesticated animals : general considerations. *Am. J. Vet. Res.*, **31**, 1871-1879.
- QUEINNEC G., 1975. Les anomalies génétiques de l'espèce porcine. *Revue Méd. vét.*, **126**, 983-994.
- REED H.C.B., 1976. Pig artificial insemination and its future. In **Proceedings of the meeting and joint refresher course on pig reproduction**, Aberdeen, October 1976, 67-75.
- RÖNNINGEN K., 1973. Change in the gene frequency of recessive genes due to selection of males in artificial insemination. *Acta Agric. Scand.*, **23**, 157-164.
- SCHUMANN H., 1956. Erbliche Hautkrankheiten und Anomalien des Haarkleides beim Schwein. *Dt. tierärztl. Wschr.*, **63**, 459-462.
- SELBY L.A., MARIENFELD C.J., HEIDLAGE W., WRIGHT H.T., YOUNG V.E., 1970. Evaluation of a method to estimate the prevalence of congenital malformations in swine using a mailed questionnaire. *Cornell Vet.*, **61**, 203-213.
- SITTMAN K., WOODHOUSE B., 1977. Sex-limited and sex-modified genetic defects in swine. Cryptorchidism. *Can. J. Genet. Cytol.*, **19**, 487-502.
- SMITH W.C., WILSON A., BURR A.C., CLARK J.B.K., 1976. A note on muscle pH<sub>1</sub> values in commercial pig carcasses. *Anim. Prod.*, **22**, 283-286.
- SWATLAND H.J., 1974. Developmental disorders of skeletal muscle in cattle, pigs and sheep. *Vet. Bull.*, **44**, 179-202.
- THIBAUT G., 1977. Etude de l'endothélie ou fausse tétine chez la truie. Thèse de Doctorat vétérinaire. Ecole nat. Vét. d'Alfort.
- TRIEBLER G., ENGELMAN U., KEMPE W., KIRCHHOFF H., 1974. Die züchterisch-ökonomische Bedeutung von Erbfehlern und genetisch bedingten Defekten beim Schwein. *Wiss. Zeit. Humboldt-Univ. Berlin Math. Nat. R.*, **23**, 399-407.
- Veterinary investigation service. 1959. A survey of the incidence and causes of mortality in pigs. *Vet. Rec.*, **71**, 777-786.
- WARD P.S., 1978. The splayleg syndrome in new-born pigs : a review. *Vet. Bull.*, **48**, 279-295.
- WEBB A.J., JORDAN C.H.C., 1978. Halothane sensitivity as a field test for stress-susceptibility in the pig. *Anim. Prod.*, **26**, 157-168.
- WIESNER E., WILLER S., 1974. **Veterinärmedizinische Pathogenetik**. Gustav Fischer Verlag, Jena
- WIGGINS E.L., CASSIDA L.E., GRUMMER R.H., 1950. The incidence of female genital abnormalities in swine. *J. Anim. Sci.*, **9**, 269-276.