

PATHOLOGIE RESPIRATOIRE

DYSKINÉSIE CILIAIRE PRIMITIVE

EN OVINS



DESCRIPTION

La dyskinésie ciliaire primitive est une pathologie respiratoire provoquée par une anomalie génétique des cils respiratoires entraînant la mort de l'animal atteint.

Les cils respiratoires font partie des mécanismes de défense du système respiratoire. En effet, par leurs mouvements, ils permettent de déplacer et d'évacuer le mucus qui couvre les voies respiratoires. Ce mucus a pour rôle de piéger les agents pathogènes et autres particules avant qu'ils n'atteignent les poumons. Les agents pathogènes et les particules piégés sur la couche de mucus et évacués par les mouvements ciliaires peuvent ainsi être expectorés lors de la toux ou acheminés vers la bouche et avalés.

Lorsqu'un animal est atteint de dyskinésie ciliaire primitive, le mouvement des cils respiratoires ne se fait plus normalement, empêchant ainsi la bonne évacuation du mucus et des agents pathogènes qu'il contient.

SYMPTÔMES

Les animaux atteints présentent une accumulation de mucus dans les poumons entraînant un encombrement des voies respiratoires, une toux persistante, des infections respiratoires récidivantes et des lésions pulmonaires visibles à l'autopsie. Cette maladie génétique est responsable d'une mortalité précoce des animaux (dans les premiers mois de vie).

ORIGINE GÉNÉTIQUE

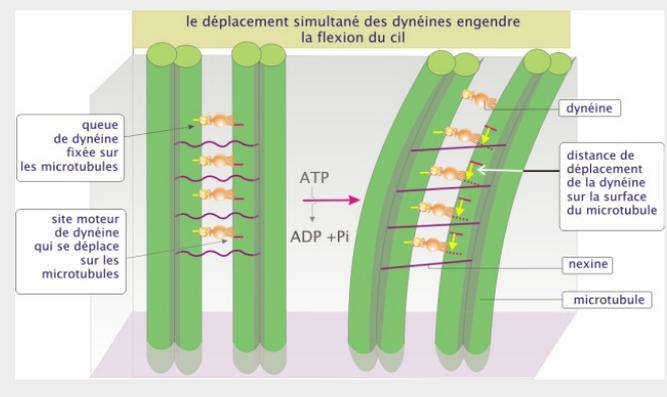
Dans le cadre de la thèse de Maxime BEN-BRAIEK (projet HOMLET), des analyses dites de « génétique inverse » ont été réalisées. Ces analyses consistent à utiliser les données génomiques disponibles pour comparer les fréquences alléliques attendues aux fréquences réellement observées afin de détecter des mutations létales (embryonnaires ou à des stades précoces). C'est dans ce cadre qu'a été découverte la mutation dans le gène *CCDC65* responsable de dyskinésie ciliaire.

Ce gène *CCDC65*, situé sur le chromosome 3, est impliqué dans l'assemblage du complexe régulateur nexine-dynéine indispensable au mouvement des cils et flagelles (figure 1). L'anomalie génétique rend non fonctionnel ce complexe et entraîne un battement anormal de cils respiratoires qui ne peuvent plus jouer leur rôle dans la remontée et l'élimination du mucus.

La transmission de cette anomalie est autosomique récessive.

Cette anomalie découverte en race Lacaune lait est également présente dans d'autres races ovines françaises ou étrangères et des anomalies similaires sont connues dans l'espèce humaine.

Figure 1 : le déplacement simultané des dynéines engendre la flexion du cil



TEST GÉNÉTIQUE

Actuellement, il est nécessaire de passer par un séquençage complet du génome ou par un génotypage.

MODALITÉ DE GESTION AU NIVEAU RACIAL

La gestion de cette mutation récessive létale par des accouplements raisonnés dans les schémas de sélection pourrait réduire la mortalité des agneaux.

EN SAVOIR PLUS

- Ben Braiek, Maxime *et al.* "Identification of homozygous haplotypes carrying putative recessive lethal mutations that compromise fertility traits in French Lacaune dairy sheep." *Genetics, selection, evolution : GSE* vol. 53,1 41. 1 May. 2021, doi:10.1186/s12711-021-00634-1
- Ben Braiek, Maxime *et al.* "A Nonsense Variant in *CCDC65* Gene Causes Respiratory Failure Associated with Increased Lamb Mortality in French Lacaune Dairy Sheep." *Genes* vol. 13,1 45. 24 Dec. 2021, doi:10.3390/genes13010045



Partenaires techniques



Contact : Diane BUISSON - Institut de l'Élevage - diane.buisson@idele.fr

Rédaction : INRAE - UMT PSR - Institut de l'Élevage

Crédits photos : Charles Daghljan-Wikimedia Commons, IJsbrand Kramer - Université Bordeaux 1 - France Présage-Cled'12 - 0024 203 036 - Mai 2024

Partenaire financier

