

502

7ème JOURNEE D'ETUDE



11 Mars 1981



RECHERCHES CYTOGÉNÉTIQUES CHEZ LE CHEVAL DOMESTIQUE  
(EQUUS CABALLUS L.)

E.P. CRIBIU  
Laboratoire de Cytogénétique  
U.N.C.E.I.A. - I.N.R.A.  
Centre National de Recherches  
Zootechniques  
Institut National de la  
Recherche Agronomique  
78350 JOUY EN JOSAS

Résumé

*Le caryotype du cheval domestique comprend 32 paires de chromosomes (  $2n = 64$  ).*

*Plusieurs techniques, en coloration conventionnelle ou marquage de "bandes", permettent d'isoler, identifier et étudier chaque paire.*

*Ce caryotype peut être sujet à des variations de deux types : polymorphismes, et anomalies chromosomiques. Pour ces dernières, on distingue des anomalies de nombre et des anomalies de structure.*

*Bien que encore peu étudiées, il est certain que certaines anomalies héréditaires sont à l'origine de troubles fonctionnels chez le cheval, et notamment au niveau de la fertilité.*

Mots clés : cheval domestique, chromosome, caryotype, polymorphismes, anomalies héréditaires.

© - C.E.R.E.O.P.A. 1981  
Reproduction interdite sans autorisation

502

## I - INTRODUCTION

Les chromosomes, organites nucléoprotéiques de quelques microns de longueur, se forment à partir de la chromatine du noyau interphasique et deviennent visibles en tant qu'entités individuelles et distinctes pendant un temps très court de la vie cellulaire : la mitose ou division cellulaire. En coloration conventionnelle, ils sont généralement constitués d'une constriction primaire ou centromère, site d'attachement des deux chromatides et qui partage le chromosome en deux bras p et q.

Sur certains chromosomes, il est observé, parfois, sur l'un des bras, un étranglement : la constriction secondaire. Cette région a aussi été nommée zone nucléolaire ou organisateur nucléolaire en raison de son affinité avec les nucléoles. Lorsque la constriction secondaire est située en position distale d'un des bras du chromosome, on remarque un satellite, petite sphère reliée au bras par une fine trabécule.

La position du centromère sur les chromosomes permet de les classer en quatre groupes : centromère médian : chromosomes métacentriques ; centromère submédian : chromosomes submétacentriques ; centromère subterminal : chromosomes acrocentriques et centromère terminal : chromosomes télocentriques. La morphologie et la taille permettent de ranger les chromosomes et de constituer ainsi, le caryotype d'une espèce. En général, il existe deux exemplaires identiques de chaque chromosome : les homologues. Cependant, chez de nombreuses espèces, une paire se distingue souvent par des constituants différents chez le mâle et la femelle : les chromosomes sexuels ou gonosomes X et Y.

Le nombre et la morphologie des chromosomes sont caractéristiques de l'espèce : l'homme possède  $2n = 46$  chromosomes, le boeuf domestique :  $2n = 60$  et l'âne  $2n = 62$ .

## II - LE CARYOTYPE NORMAL DU CHEVAL DOMESTIQUE

### 1. LE CARYOTYPE EN COLORATION CONVENTIONNELLE

Le nombre diploïde  $2n$  du cheval domestique a été définitivement fixé à 64 chromosomes au début des années soixante par ROTHFELS et al (1959). Le caryotype est composé, selon de GIOVANNI et al (1979), d'une paire A1 de grands submétacentriques, de 5 paires de submétacentriques (B2 à B6), de 4 paires de grands métacentriques (C7 à C10), de 3 paires de petits métacentriques (D11 à D13), de 18 paires d'acrocentriques (E14 à E31) et de deux gonosomes X et Y. Le chromosome X étant un grand submétacentrique et le chromosome Y un petit acrocentrique. Les homologues de la paire d'acrocentrique E.29 possèdent une constriction secondaire et l'extrémité des bras courts des homologues de la paire A1 ont quelques fois des satellites (Figure I).

Comme cette seule technique de coloration classique ne permet pas d'identifier une paire particulière au sein d'un même groupe, il est nécessaire d'appliquer les techniques de marquage dites de "bandes" qui colorent spécifiquement certaines régions chromosomiques.

## 2. LES TECHNIQUES DE MARQUAGE

Trois techniques de marquage sont particulièrement utilisées : le marquage C, le marquage G et le marquage R.

Le marquage C colore spécifiquement un type particulier de chromatine : l'hétérochromatine constitutive qui est constituée principalement d'un ADN hautement répétitif dont le rôle n'est pas encore nettement élucidé. Chez le cheval domestique (figure II), les bandes C sont localisées dans les régions péri-centromériques des autosomes à l'exception de la paire D11 qui en est dépourvue. Le chromosome X possède deux bandes : la première dans la région centromérique et la seconde en position interstitielle sur les grands bras. Le gonosome Y est presque entièrement hétérochromatique (MELCHIOR et HOHN, 1976 ; BUCKLAND *et al.*, 1976 ; RYDER *et al.*, 1978 ; CRIBIU et de GIOVANNI, 1978). Ce type de marquage facilite donc l'identification de la paire D11 et des chromosomes sexuels. De plus, nous avons observé un polymorphisme C de quantité d'hétérochromatine constitutive sur la paire A1 (CRIBIU et de GIOVANNI, en préparation).

Le marquage G met en évidence, sur chaque chromosome, une succession de bandes claires et foncées (BUCKLAND *et al.*, 1976 ; MELCHIOR et HOHN, 1976 ; RYDER *et al.*, 1978) (Figure III). Il est à noter que le gonosome Y est entièrement clair à l'exception d'une zone foncée à l'extrémité de son bras long.

Le marquage R est le contretype du marquage G. Cette technique qui nécessite l'emploi d'un microscope à fluorescence permet un marquage plus fin que celui des bandes G et par conséquent l'identification de la quasi totalité des paires du complément (Figure IV).

## III - LES VARIATIONS CHROMOSOMIQUES CHEZ LE CHEVAL DOMESTIQUE

### 1. LE POLYMORPHISME

Le caryotype d'une espèce, malgré une grande stabilité, est néanmoins sujet à variation. On distingue généralement deux types de variations chromosomiques : des polymorphismes et des anomalies. Le polymorphisme se définit comme l'existence dans la même localité de deux ou plus de deux formes discontinues, dont la plus rare ne peut être maintenue simplement par une mutation récurrente. Les études de populations permettent de mettre en évidence de telles variations. Chez le cheval domestique, nous avons observé un polymorphisme de quantité d'hétérochromatine constitutive sur la première paire autosomale A1. Dans ces régions, certains auteurs ont remarqué une diminution du nombre de crossing-over pendant la méiose.

La réduction des échanges entre homologues conduit à des combinaisons de gènes adaptés, très favorables, immédiatement adjacents aux bandes C. Les différences de quantité d'hétérochromatine constitutive pourraient exercer une influence plus ou moins importante sur les groupes de liaisons en les stabilisant et en les transmettant en bloc de génération en génération.

## 2. LES ANOMALIES CHROMOSOMIQUES

Les anomalies chromosomiques sont généralement distribuées à des fréquences faibles dans les populations. Cependant, la consanguinité et la pratique de l'insémination artificielle permettent leur propagation rapide lorsque l'animal porteur est phénotypiquement normal.

On distingue généralement deux types d'anomalies : les anomalies de nombre et les anomalies de structure. Le phénotype des animaux porteurs variant en fonction du type d'aberration.

### a. Les anomalies de nombre

Les anomalies autosomales de nombre entraînent très souvent des phénotypes disgracieux et peu viables facilement éliminés par la sélection naturelle. Par contre, les anomalies liées à la perte ou au gain de chromosomes sexuels ne causent pas chez le cheval domestique, une morphologie externe extrêmement modifiée, mais, en revanche, une stérilité complète (pour revue, de GIOVANNI et CRIBIU, 1978). La monosomie X semble être une anomalie fréquemment rencontrée chez la jument. Les animaux 63, XO ont des organes génitaux externes normaux, mais une dysgénésie ovarienne avec absence de follicules (CHANDLEY et al., 1975 ; HUGUES et al., 1975 ; TALOR et TROMMERSCHAUSEN-SMITH, 1975 ; METENIER et al., 1979).

La monosomie X représentée sur la figure V, est causée par une non-disjonction d'un des chromosomes sexuels pendant la spermatogénèse ou l'ovogénèse. Chez l'homme, elle est connue sous le nom de syndrome de TURNER et sa fréquence augmente avec l'âge de la mère. Chez le cheval domestique, cette anomalie semble être largement distribuée pour des raisons que nous ignorons. Il est possible que les foetus 63, XO soient mieux tolérés par le milieu utérin que chez d'autres espèces où de tels produits sont en général avortés très tôt au cours de la vie embryonnaire.

### b. Les anomalies de structure

En général, les anomalies de structure, comme les inversions ou les translocations, ne conduisent pas à des phénotypes aberrants puisque la quantité de matériel génétique demeure inchangée. Par contre, en raison des difficultés de ségrégation rencontrées lors de la méiose et de l'obtention de gamètes, les individus porteurs sont généralement subfertiles.

De tels remaniements sont difficilement éliminés par la sélection artificielle et peuvent se propager rapidement dans les élevages. Chez le cheval domestique, deux anomalies de structure ont jusqu'à présent été décrites : une translocation autosome/autosome en France par QUEINNEC et al. (1975) et une inversion du gonosome X par PAYNE et al. (1968).

#### IV - CONCLUSIONS

Le cheval domestique a le triste privilège d'être l'espèce domestique la moins étudiée en cytogénétique dans le monde. Seules deux études de populations ont été effectuées jusqu'à présent.

La première sur une cinquantaine d'étalons aux Etats-Unis par MARX et al (1973) et la seconde en France par METENIER et CRIBIU (1980) sur près de 150 étalons. De telles études qui sont entreprises actuellement dans notre laboratoire, peuvent permettre la mise en évidence de certains polymorphismes. Il est fort probable qu'en raison de la présence d'hétérochromatine constitutive sur la plupart des autosomes du caryotype du cheval domestique, il doit exister une très grande variabilité individuelle comme c'est le cas chez d'autres espèces.

Le développement et l'amélioration des techniques de marquage devraient, ainsi, faciliter la découverte de certaines anomalies de structure qui jusqu'à présent échappent à l'observation. De telles anomalies, en entraînant une légère baisse de fertilité, causent, sans doute, des pertes économiques non négligeables à l'agriculture.

°°

#### REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

- . BUCKLAND R.A., FLETCHER J.M., CHANDLEY A.C., 1976  
Characterization of the domestic horse (*Equus caballus*) karyotype using G- and C- banding techniques.  
*Experientia*, 32, 1146-1149.
- . CHANDLEY A.C., FLETCHER J.M., ROSSDALE P.D., PEACE C.K., RICKETTS S.W., Mc ENERY R.J., THORNE J.P., SHORT R.V., ALLEN W.R., 1975 : Chromosomes abnormalities as a cause of infertility in mares.  
*J. Reprod. Fert.* 23, 377-383.
- . CRIBIU E.P., de GIOVANNI A., 1978 : le caryotype du cheval domestique (*Equus caballus*) de l'âne (*equus asinus*) et du mulet par la méthode des bandes C.  
*Ann. Génét. Sél. anim.* 10, 161-170.

- . de GIOVANNI A., CRIBIU E.P., 1978 : le anomalie cromosomiche nel cavallo, *Equus caballus* L.  
*Zoot. Nutr. Anim.* 4, 9-16.
- . de GIOVANNI A., MOLTENI L., SUCCI G., CASTIGLIONI M., CRIBIU E.P., 1979 : the idiogram of the domestic horse (*Equus caballus* L.).  
*Caryologia*, 32, 215-222.
- . HUGHES J.P., KENNEDY P.C., BENIRSCHKE K., 1975 : XO-Gonadal Dysgenesis in the mare (Report of two cases).  
*Equine vet.*, 7, 109-112.
- . MARX M.B., MELNYK J., PERSINGER G., OHNO S., Mc GEE W., KAUFMAN W., PESSIN A., GILLESPIE R., 1973 : Cytogenetics of the superhorse.  
*J. of Heredity*, 64, 95-98.
- . MELCHIOR I., HOHN H., 1976 : Der karyotype des Pferdes (*Equus caballus*) dar gestellt mit Hilfe der G- und C- Bandentechnik.  
*Giessen Beitr. Erbp. Zuchtyg.*, 6, 179-194.
- . METENIER L., DRIANCOURT M.A., CRIBIU E.P., 1979 : An XO chromosome constitution in a sterile mare (*Equus caballus*).  
*Ann. Gén. Sél. Anim.*, 11, 161-163.
- . METENIER L., CRIBIU E.P., 1980 : First report on chromosomal examination of race horses in France. IV° Colloque de Cytogénétique des animaux domestiques. Uppsala (Suède) 9-13 juin 1980.
- . PAYNE H.W. ELLSWORTH K., DEGROOT A., 1968 : Aneuploidy in an infertile mare.  
*J. Am. Vet. Med. Ass.*, 153, 1293-1299.
- . QUEINNEC G., BERLAND H.M., DARRE R., CARLOTTI D., 1975 : Anomalie chromosomique chez un cheval.  
*Revue Med. Vet.*, 126, 323-328.
- . ROTHFELS K.H., AXELRAD A., SIMINOVITCH L., Mc CULLOCH E.A., PARKER R.C., 1959 : The origin of altered cell lines from mouse, monkey and man, indicated by chromosome and transplantation studies.  
Canadian cancer conference. (R.W. BIGG, editor, Academic Press, New-York) 3, 189-214.
- . RYDER O.A., EPEL N.C., BENIRSCHKE K., 1978 : Chromosome banding studies of the Equidae.  
*Cytogenet. Cell. Genet.*, 20, 323-350.
- . TAYLOR N.J., TROMMERSCHAUSEN-SMITH A., 1975 : Equine karyotyping.  
*Proc. first int. Symp. Equine Hemato.*, 124-131.

°°

FIGURE I

CARYOTYPE MALE DU CHEVAL DOMESTIQUE

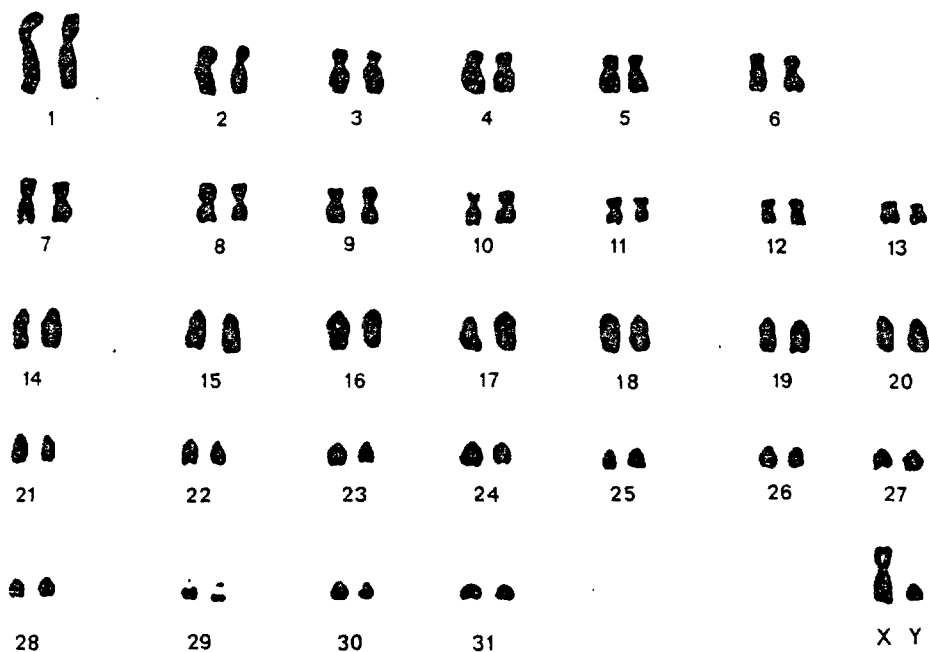


FIGURE II

CARYOTYPE FEMELLE DU CHEVAL DOMESTIQUE EN BANDES C.

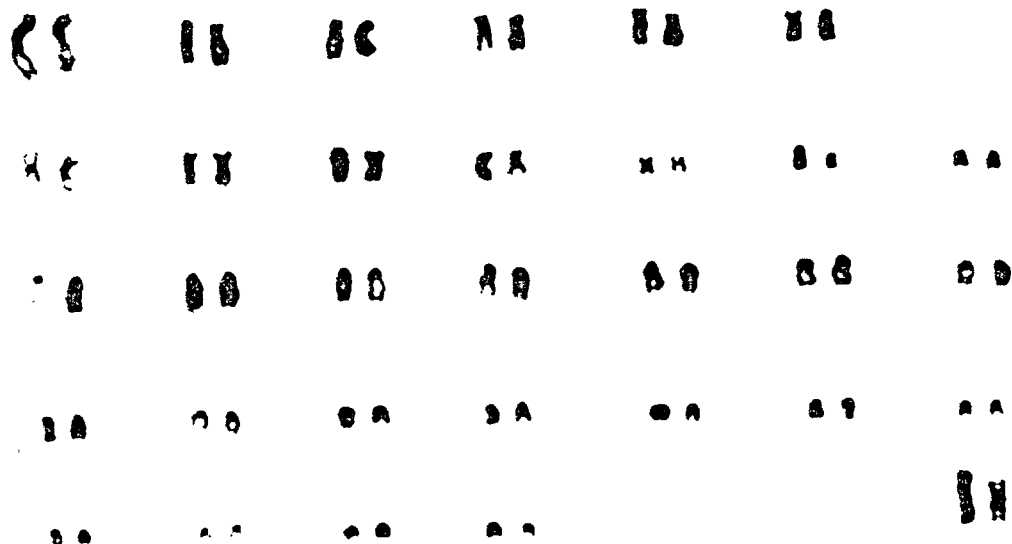


FIGURE III

CARYOTYPE MALE DU CHEVAL DOMESTIQUE EN BANDES G.

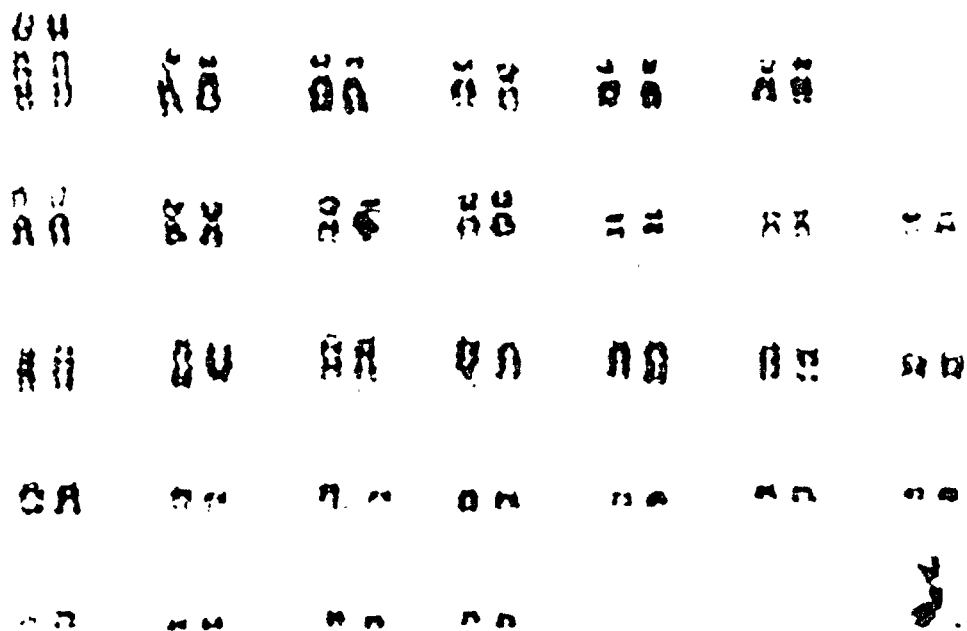


FIGURE IV

METAPHASE MALE DU CHEVAL DOMESTIQUE EN BANDES R.

