

STERILITES D'ORIGINES GENETIQUES

1^{ère} Partie : Affections génitales héréditaires

1^{er} Chapitre : Maladie des Génisses blanches

«White Heifer Disease»

1. Définition

Affection caractérisée par des anomalies du tractus génital due à des modifications de développement ou de différenciation des organes dérivés des canaux de Müller, associée ou non à des anomalies de l'hymen et parfois à la présence des dérivés des conduits mésonéphrotiques (canaux de Wolff).

Synonymie :

- persistance de l'hymen
- Aplasie segmentaire des canaux de Müller

2. Fréquence- Importance

Quelques races sont assez fréquemment atteintes comme les races anglaises «Shorthorn», les races de moyenne Belgique «Blanc Bleu Belge» et parfois les frisonnes-Holstein.

3. Etiologie

On admet qu'il s'agit d'une anomalie héréditaire due à la présence d'un gène récessif lié à d'autres gènes auxiliaires. Une origine hormonale agissant de façon combinée avec les facteurs génétiques est également invoquée.

4. Etude anatomo-clinique

L'affection ne provoque aucun symptôme général, les chaleurs apparaissent normalement. Ne sont décelées que des anomalies de l'appareil génital, classées selon le lieu de l'aplasie segmentaire :

- *Vagin* : c'est le lieu le plus fréquent des anomalies. Le vagin peut être absent mais généralement, il est cloisonné. L'hymen, à 15 cm environ en avant de la vulve persiste. Il peut s'agir soit des brides fibreuses, soit d'un anneau fibreux (bride) qui empêche la dilatation du vagin (photo). Le coït ou la palpation vaginale entraîne une vive douleur suivie souvent d'hémorragie légère. Si l'hymen est totalement imperforé, les sécrétions utérines liées au cycle œstral sont retenues en amont de cette membrane et dilatent l'utérus « dilatation kystique ». Le contenu utérin est un liquide sirupeux, clair ou aqueux, bactériologiquement stérile, mais qui peut devenir purulent à la suite de la perforation de la membrane hyménale.



Photo : Bride vaginale

- *Utérus* : en dehors de la dilatation kystique due à la persistance de l'hymen, des anomalies utérines peuvent être constatées :
 - Absences complète : le col et les cornes utérines sont représentés par des simples filaments fibrokystiques. A cette aplasie totale des dérivés des conduits paramésonephrotiques (canaux de Müller) est souvent associée la présence sur le plancher du vagin de 2 tubules pleins et fibreux en région antérieure réunis et ouverts en arrière de vestiges des conduits méso néphrotiques.



Photo : Absence totale du vagin, corne et col

- Aplasie segmentaire unilatérale : il y'a absence d'un segment de corne, la droite le plus souvent, avec rétention des sécrétions et dilatation ampullaire en amont (photo). Si l'autre corne est normale, la gestation est possible.



Photo : Dilatation ampullaire

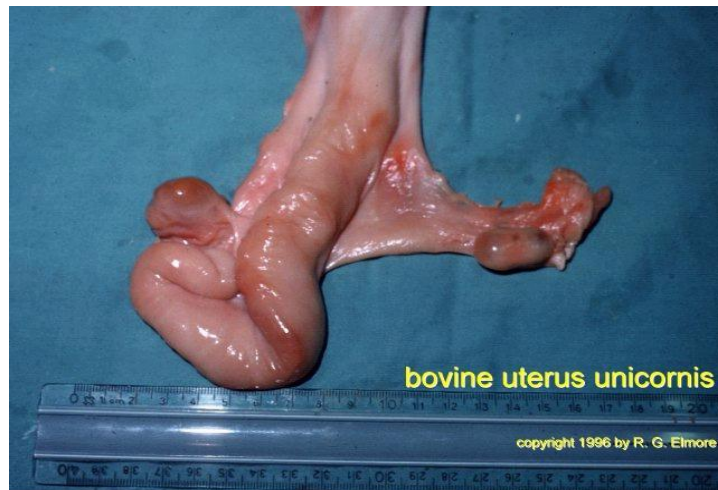


Photo : Aplasie segmentaire unilatérale

- *Salpinx* : l'aplasie est rare

5. Conséquences

Bien que le cycle sexuel soit normal, les génisses manifestent des chaleurs, l'aplasie segmentaire est à l'origine de stérilité ou, si la gestation est possible, il y'a risque de dystocie par absence de dilatation des voies génitales, nécessitant la césarienne. L'anomalie, d'autre part, se transmet à la descendance.

6. Diagnostic

Il est purement clinique, fondé sur la mise en évidence des anomalies du tractus génital chez une femelle dont les chaleurs sont normales. Le développement corporel est normal contrairement au free Martin.

7. Conduite à tenir

Etant donné ce que l'on sait de son origine, les animaux atteints de cette anomalie seront éliminés de la reproduction. Lorsque l'affection aura été constatée sur une femelle, les autres génisses de même origine seront examinées avec soin et la présence d'une anomalie même légère de la membrane hyménale entrainera l'élimination de la femelle atteinte, ainsi que celle du taureau, au cas où plusieurs de ses filles présenteraient cette anomalie.

2^{ème} Chapitre : Hypoplasie ovarienne

1. Définition

L'hypoplasie gonadique est une anomalie d'origine héréditaire qui atteint à la fois la femelle (hypoplasie ovarienne) et plus fréquemment le mâle (hypoplasie testiculaire).

2. Fréquence-Importance

Sur l'ensemble de races bovines, cette maladie touche environ 2% des génisses.

3. Etiologie

L'hypoplasie ovarienne est due à un gène récessif à pénétrance incomplète associé à la couleur blanche.

4. Etude anatomo-clinique

L'ovaire hypoplasique est représenté par un simple épaissement du ligament large dans lequel on peut reconnaître quelques follicules primordiaux :

- dans 87% des cas seul l'ovaire gauche est hypoplasique
- dans 4% des cas c'est l'ovaire droit
- dans 9% des cas les deux gonades

Si l'hypoplasie est unilatérale, le tractus génital est normal et la gestation est possible.

Lors d'hypoplasie bilatérale, l'appareil génital est infantile, la femelle ne présente pas de chaleurs, le bassin est étroit et la femelle est définitivement stérile.

L'anomalie ovarienne est associée à la couleur blanche de la robe. Il y'a proportionnalité entre l'intensité des anomalies génitales et l'extension du blanc sur les oreilles.

5. Diagnostic

Il est basé sur la co-existence entre les anomalies ovariennes et la couleur blanche de la peau. Dans le cas d'hypoplasie double associée à une conformation normale, il faudra établir un diagnostic différentiel avec l'infantilisme génital d'origine secondaire.

6. Conduite à tenir

Tous les animaux atteints d'hypoplasie gonadique, même unilatérale, seront impérativement éliminés de la reproduction.

3^{ème} Infantilisme Génital

1. Définition

Insuffisance de développement des organes génitaux

2. Etiologie

L'infantilisme génital peut être primitif (congénital) ou secondaire (acquis)

- L'infantilisme primitif : il s'agit de l'action d'un gène récessif à pénétrance incomplète que l'on rencontre soit:
 - lors d'hypoplasie ovarienne bilatérale
 - associé au caractère culard dans la race charolaise

- L'infantilisme secondaire : fait suite à un défaut d'entretien des animaux dans leurs premiers âges : exemple d'une sous nutrition, maladies infectieuses ou parasitaires au cours de la croissance).

3. Etude clinique

- Appareil génital
 - Vulve et vagin peu développés
 - Utérus symétrique, petit
 - Ovaires peu développés, lisses, difficiles à les palper par voie rectale
 - Absence de chaleur

- Etat général : selon l'origine de l'infantilisme génital, l'état général peut être bon associé à une conformation particulière de la croupe (culard) ou mauvais et dans ce cas l'animal est de taille normale mais particulièrement maigre,

déficient. S'il s'agit d'hypoplasie bilatérale, la femelle présente une conformation de bœuf

4. Diagnostic

L'absence de chaleur après l'âge normal de la puberté (9-12 mois) et l'insuffisance de développement de l'appareil génital sont suffisants pour établir un diagnostic clinique. Il est cependant nécessaire de pratiquer deux examens successifs à quelques semaines d'intervalle afin de différencier l'infantilisme congénital qui est de traitement aléatoire ou néfaste de l'infantilisme acquis dont le pronostic est favorable.

5. Conduite à tenir

- Si l'état de l'animal n'a pas évolué entre les deux examens : hypoplasie génitale constante, ovaires petits et lisses, état général semblable, la seule façon de procéder est d'éliminer la femelle. Les diverses thérapeutiques hormonales ne donnent pas de résultats et risquent de favoriser la transmission de l'anomalie à la descendance.
- Si l'hypoplasie est secondaire, la mise de l'animal dans de bonnes conditions d'entretien, le traitement des maladies intercurrentes et/ou de leurs séquelles suffisent pour faire apparaître les chaleurs et rendre l'animal fécond.

2^{ème} Partie : Aberrations génétiques et chromosomiques

1^{er} chapitre : Free Martinisme

1. Définition

90 à 95 % de velle née co-jumelle d'un veau mâle présente une masculinisation de son tractus génital et est stérile. Cette pathologie est pratiquement spécifique de l'espèce bovine. Son appellation dériverait du dialecte écossais. Le terme "Free" signifie stérile et le terme "Martin" se rapporte sans doute au fait que la fête de la «St Martin» correspondait à la période où les animaux stériles étaient abattus.

2. Etiologie

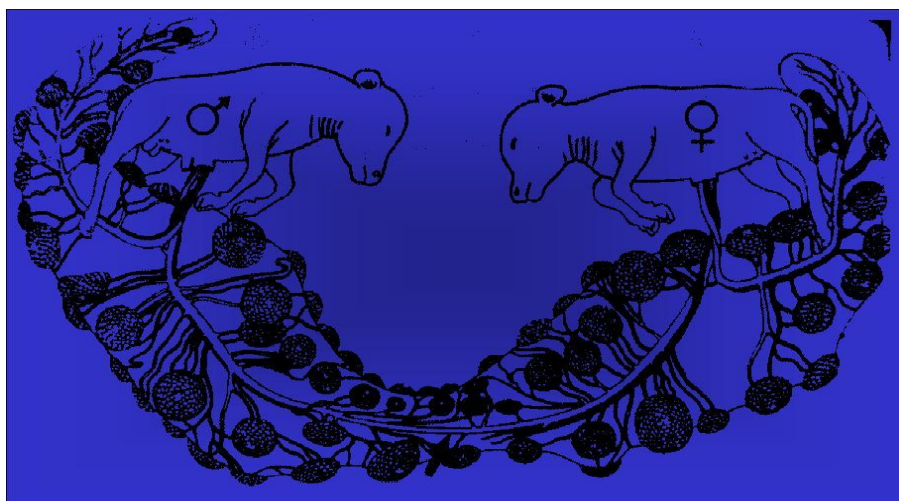
Présence d'anastomoses vasculaires entre les placentas fœtaux (voire photo). Cette anastomose apparaît dès le 30^{ème} jour de la gestation. Le passage de sang d'un fœtus à l'autre est attesté par l'existence chez les deux jumeaux de groupes sanguins identiques. Cependant, il existe deux théories qui s'affrontent :

- *Théorie hormonale* : l'hormone mâle qui serait sécrétée plus précocement que les hormones femelles imprégneraient l'organisme femelle, empêchant le développement des dérivés des canaux de Müller (la future matrice). Entre 50 et 80 jours «*in utéro*» les canaux de Müller (para-mesonéphrotiques) régressent chez les Free Martins. On retrouve chez les deux jumeaux des concentrations plasmatiques élevées d'hormones anti-Müllériennes comme :
 - TDF (TesticularDetermining Factor) produit essentiellement par le testicule du jumeau mâle : empêche le développement de la gonade

- MIF (Müllerian Inhibition Factor) : empêche la formation des canaux de Müller (tractus génital).

- *Le chimérisme* : le transfert d'un jumeau à l'autre ne concerne pas que les hormones mais également les cellules des individus. Les formules chromosomiques des jumeaux sont identiques et on retrouve chez les deux le même pourcentage de cellules à chromosomes XX et à chromosome XY dans le sang, la moelle osseuse et les gonades. Ces cellules s'échangent dès l'apparition des anastomoses vasculaires. Il a été remarqué que le Free Martinisme s'établit en deux phases :
 - une phase initiale d'inhibition débutant vers le 50^{ème} jour *in utéro*, le développement de la gonade est bloqué (TDF) et les conduits paramésonephrotiques régressent (MIF), il n'y a pas de signe masculinisation.
 - une phase de masculinisation débutant au plutôt vers le 75^{ème} jour *in utéro*.

Durant la vie intra-utérine, les cellules germinales régressent chez ces animaux, il n'en reste pratiquement plus à la naissance.



Anastomose vasculaire entre les deux jumeaux

3. Etude anatomo-clinique

Le Free Martin adulte possède la conformation du bœuf. Ses membres sont longs avec une peau épaisse et rugueuse, généralement on n'observe pas de chaleur. Les principaux signes sont les suivants (voire photo):

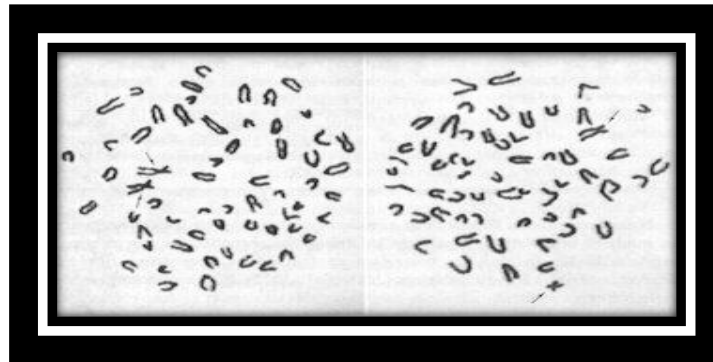
- les gonades sont de volume réduit et ne présentent aucune structure ovarienne. La glande peut être une structure testiculaire mais la spermatogénèse en est absente.
- les structures provenant des canaux de Müller sont sous-développées et celles dérivant des canaux de Wölff sont anormales.
- les organes génitaux externes sont de type femelle mais le périnée est allongé, la vulve petite et garnie de poils à la commissure inférieure, le clitoris plus ou moins hypertrophié, saillant et renfermant parfois l'urètre. La glande mammaire est atrophiée.
- La conformation extérieure de l'animal rappelle celle du castrat (tête forte, cornes et encolure développée).



Lésions macroscopiques du free-martinisme

4. Diagnostic

- Examen clinique : *Test tube* : Introduire dans le vagin une tige de 1cm de diamètre et 15-20 cm de long. Chez la génisse normale, la tige pénètre de 12-15 cm et permet de sentir le col. Chez le Free Martin, la tige bute dès 5 à 7 cm et le col n'est pas perceptible. Cette méthode est applicable dès l'âge d'1 mois.
- Examen complémentaire : *Test génétique* : réalisé à partir de 2ml de sang, son principe se base sur l'existence de l'anastomose vasculaire entre les deux jumeaux. Ce test permet d'identifier la présence du chromosome Y dans le sang femelle, c'est-à-dire un mélange de cellules XX et XY dans le sang (voire photo).



5. Conduite à tenir

Aucun traitement n'est envisageable. L'adulte Free Martin sera envoyé au plutôt à l'abattoir car son engraissement est difficile.

Dès la naissance de jumeaux de sexes opposés, le diagnostic du Free Martinisme sera mis en œuvre, la femelle sera orientée vers la boucherie. Le mâle peut être conservé puisqu'en principe il est fertile. L'existence de cette anomalie est, parmi d'autres, une raison pour ne pas souhaiter et encore moins, provoquer la gémellité chez les bovins en utilisant l'eCG.

2^{ème} chapitre : Hermaphrodisme et Intersexualité

1. Introduction

Dès la conception, l'embryon est génétiquement de sexe déterminé mais morphologiquement il demeure bisexué jusqu'à environ 2 mois chez le bovin. Les canaux de Müller donneront l'appareil génital femelle. Chez l'adulte normal ne persiste que des vestiges des canaux du sexe opposé. L'existence chez un adulte de dérivés plus ou moins développés à la fois des canaux de Wolff et des canaux de Müller définit l'hermaphrodisme.

2. Hermaphrodisme glandulaire ou Hermaphrodisme vrai

Caractérisé par la présence chez un même individu de formation gonadique mâle et femelle. Les caryotypes signalés sont (XX/60,XY et 60XX/60,XXY). La disposition des glandes est variable :

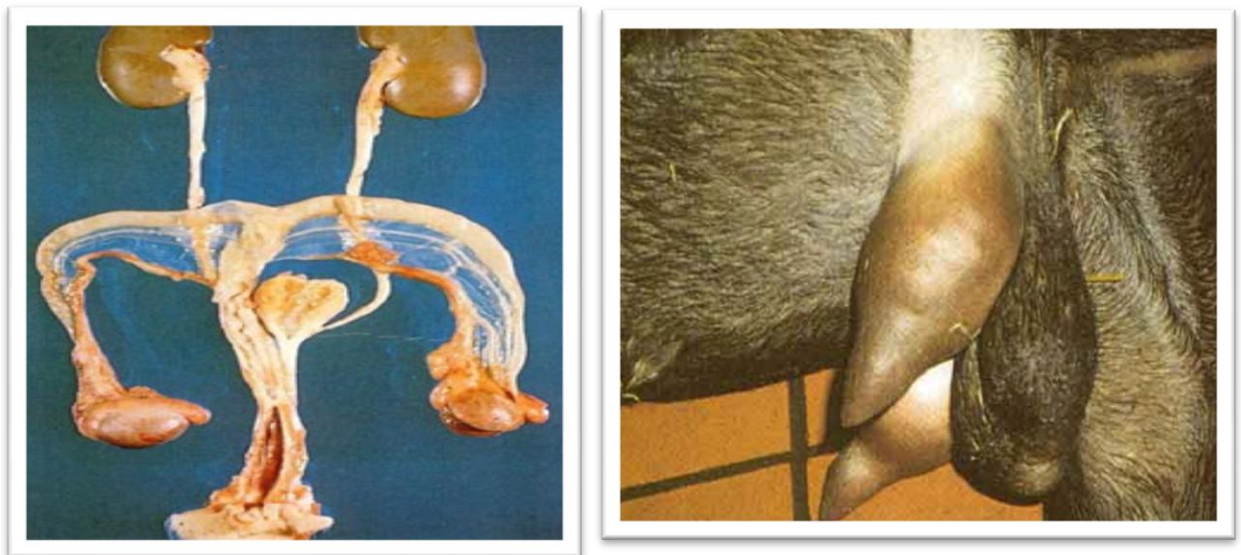
- un ovaire d'un côté, un testicule de l'autre
- deux glandes d'un côté, une de l'autre
- un testicule et un ovaire distincts de chaque côté.
- présence d'une glande mixte (ovotestis) d'un côté ou des deux : c'est le cas d'hermaphrodisme glandulaire le plus fréquent. Le tissu testiculaire est au centre, constitué d'un épithélium séminal rudimentaire, le tissu ovarien périphérique présente une coque superficielle, un stroma conjonctif et fibreux contenant des follicules primordiaux.
 - les oviductes sont absents
 - l'utérus et le vagin, bien que petit et effilés vers l'avant sont presque normaux.
 - le clitoris est anormalement développé, penniforme.

De l'ovotestis se dégage un épидidyme qui se prolonge par un canal déférent parallèle aux cornes utérines et débouchant sur le plancher du vagin (normal) près du méat urinaire, l'animal est stérile.

3. Pseudohermaphrodisme

C'est la présence de gonades d'un sexe associés à un appareil génital correspondant au sexe opposé. Le sexe chromosomique est 60,XY.

En général, il s'agit de pseudohermaphrodisme mâle : présence de testicule et d'un vagin (voire photos). L'animal a la conformation d'un bœuf, le clitoris est penniforme, les testicules sont petits et leurs position variable, d'intra-abdominale à inguinale.



Photos : Pseudohermaphrodisme masculin dans l'espèce caprine (Gynécomastie chez le bouc)

4. Dysgénésie gonadique

A été observée chez quelques génisses, la femelle a un développement corporel normal mais ne présente pas de chaleur. L'examen du tractus génital met en évidence une atrophie souvent importante des différents secteurs dont les ovaires. La vulve peut également être atrophiée. Le sexe chromosomique est 60XY.

Pour en savoir plus

Hanzen Ch. (2015-2016) : Pathologies du tractus génital femelle des ruminants. Université de Liège, Faculté de Médecine Vétérinaire – Service de Thériogenologie des animaux de production.

Ghoul M., Bouchemla F., Relid M. (2011) : Les principales pathologies de l'appareil génital femelle au sein de l'abattoir d'El Harrach, Projet de fin d'Etudes, ENSV.

Sites intéressants

<https://fr.scribd.com/document/6336851/La-Maladie-Des-Genisses-Blanches>

http://theses.vetalfort.fr/Th_multimedia/repro_ovicap/male/htm/testicules_epididymes/intersexualite/freemartinisme.htm

<https://hal.inria.fr/file/index/docid/899308/filename/hal-00899308.pdf> (Intersexualité chez les mammifères domestiques)