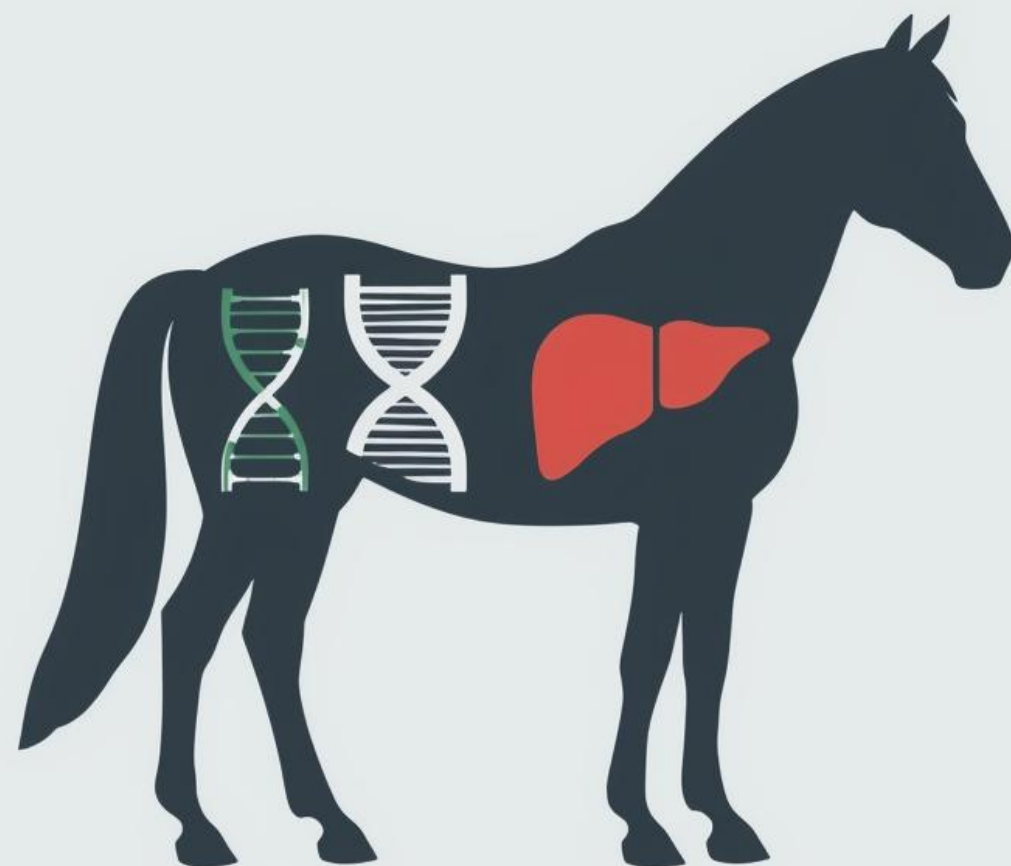




 Congenital Hepatic Fibrosis

Fibrosi Epatica

Congenita nel Cavallo

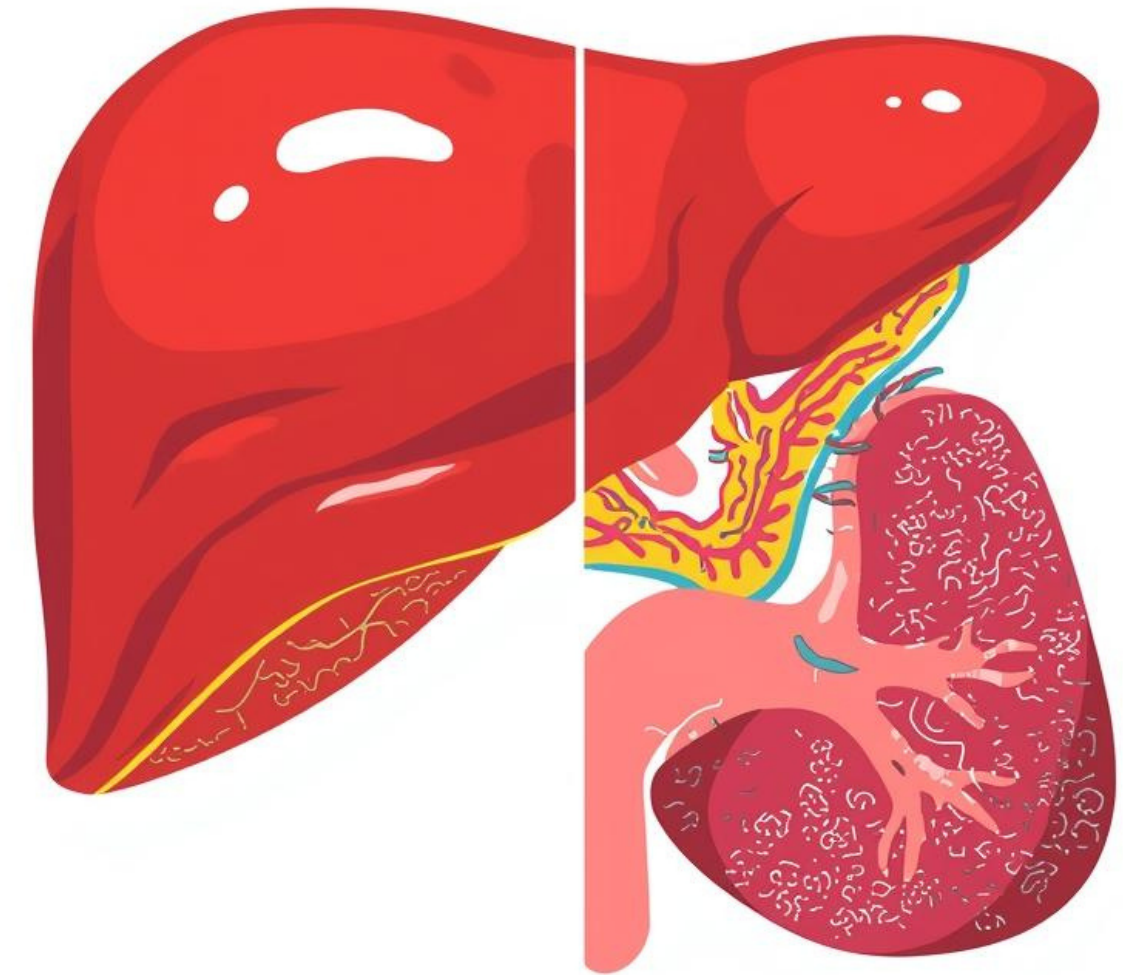


Cos'è la Fibrosi Epatica Congenita?

La Fibrosi Epatica Congenita (CLF) è una malattia ereditaria che colpisce il fegato nei puledri e che provoca **fibrosi e cisti**, portando a gravi complicazioni nel cavallo, come insufficienza epatica e morte precoce.

La malattia è ereditata in modo autosomico recessivo.

- Autosomico recessivo vuol dire che la malattia colpisce solo i puledri che ricevono il gene difettoso da entrambi i genitori; i portatori sono sani ma possono trasmettere il difetto
- un puledro maschio e una puledra femmina hanno identica probabilità di essere sani, portatori o malati.
- il puledro si ammala solo se eredita DUE copie difettose del gene PKHD1
- una sola copia difettosa NON basta per far comparire la malattia.

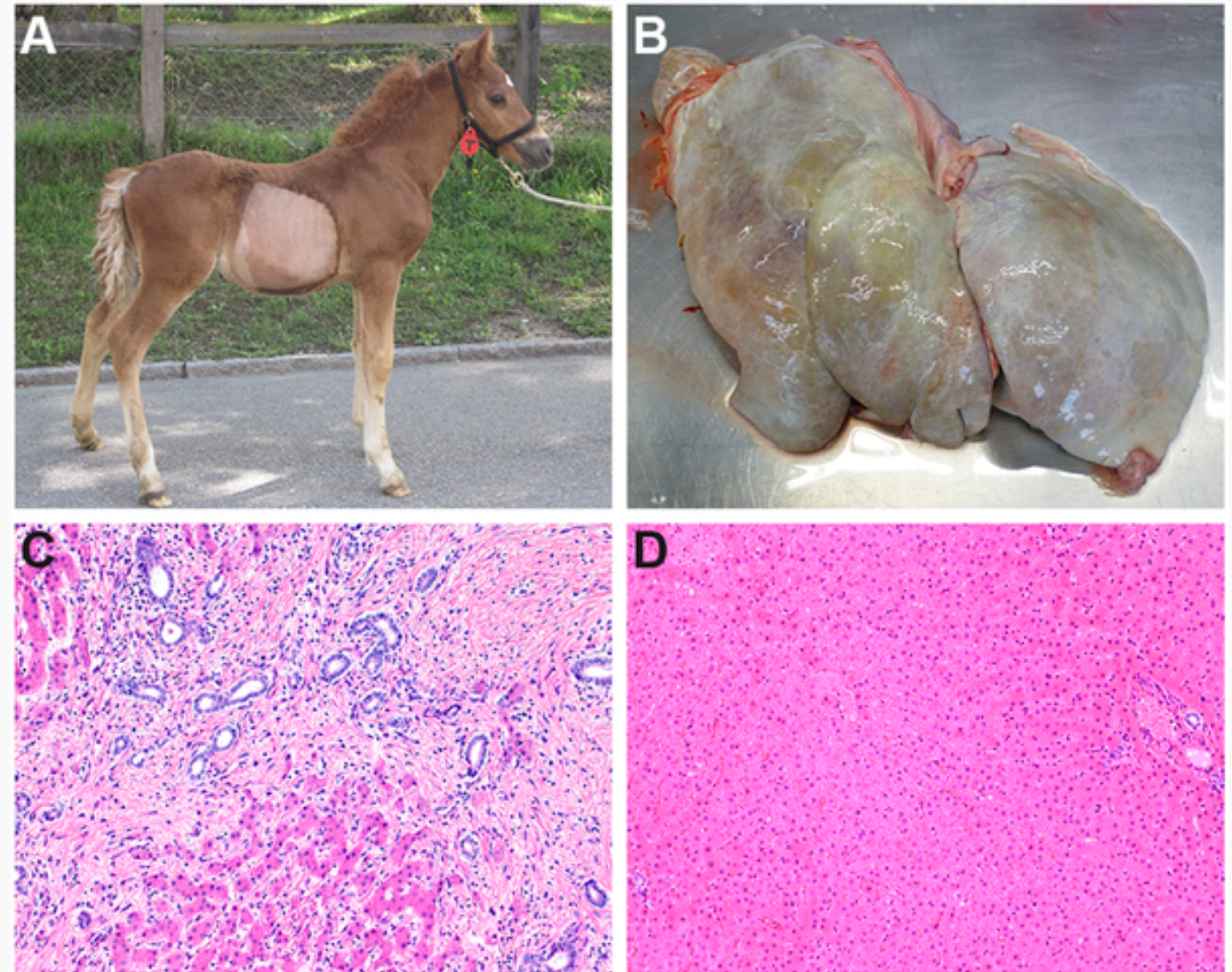


Cosa succede nel Cavallo affetto

Questa malattia provoca:

- Fibrosi diffusa del fegato (tessuto epatico duro e cicatrizzato)
- Dilatazione cistica dei dotti biliari (canali che trasportano la bile)
- Encefalopatia epatica (tossine non eliminate dal fegato che danneggiano il sistema nervoso)
- Insufficienza epatica progressiva, spesso fatale nei primi mesi di vita.

📌 I lobi del fegato diventano molto più grandi del normale (anche 4 volte) e pieni di cisti fragili.



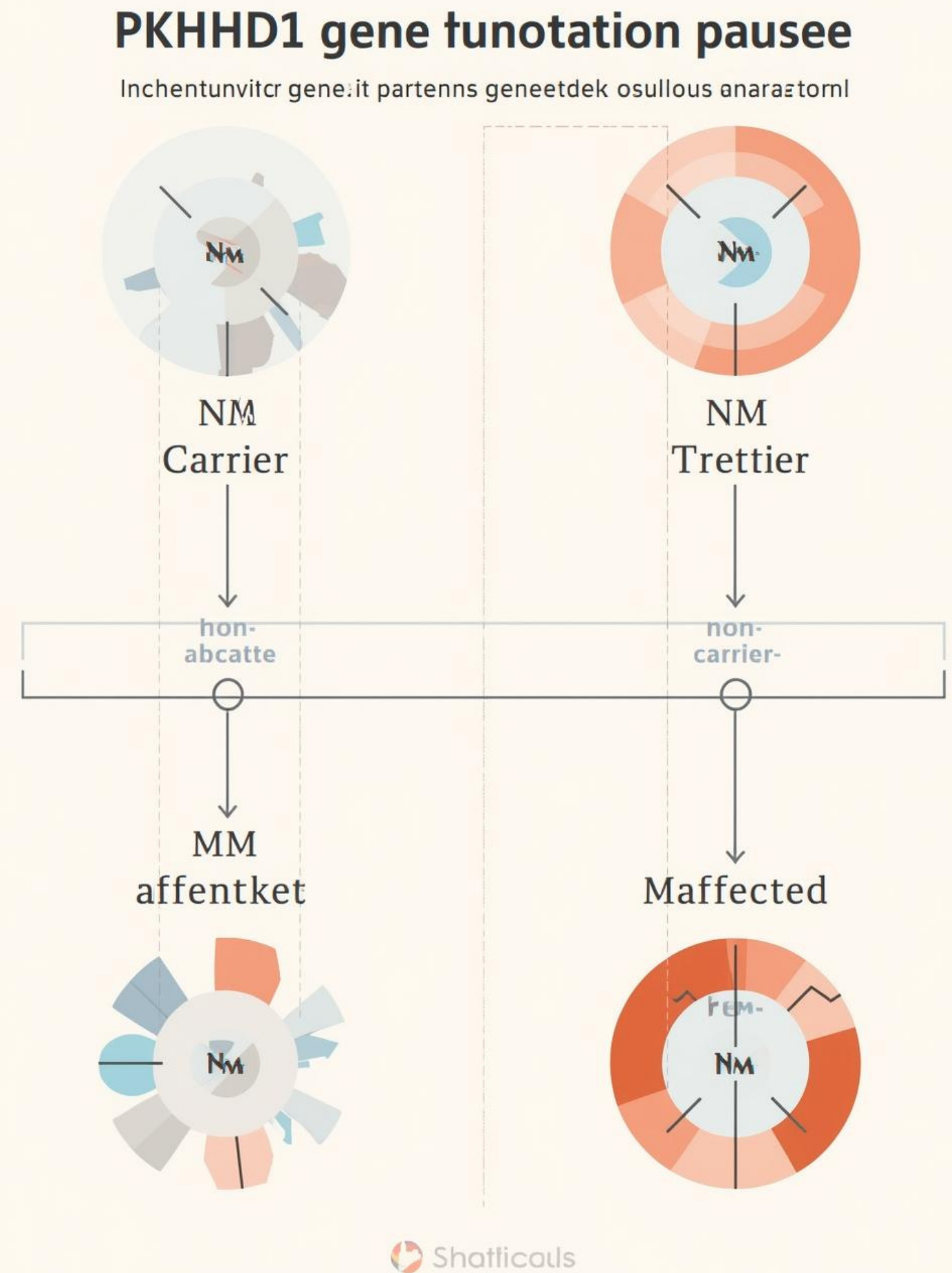
Genetica e modalità di trasmissione

Gene associato: PKHD1 (polycystic kidney and hepatic disease 1)

Tipo di ereditarietà: Autosomal recessive (autosomica recessiva) – la malattia si manifesta solo se il puledro ha due copie mutate del gene.

Malattia correlata: sì, è una condizione patologica grave del fegato.

Variante specifica: al momento non è stato identificato un singolo “key variant” noto, ma i segni clinici e la genetica sono chiari.

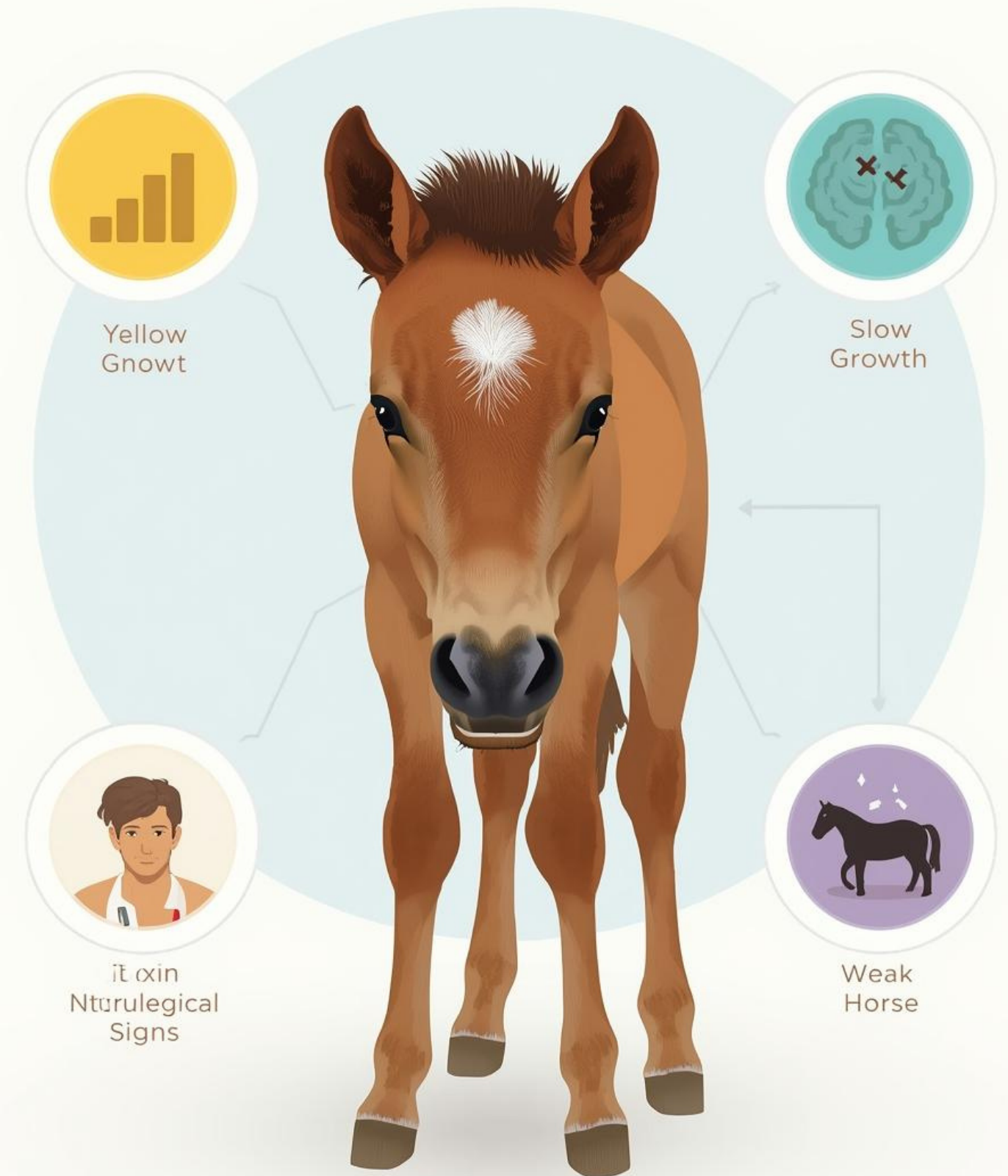


Sintomi nei Puledri

- ✓ Difficoltà di crescita
- ✓ Ittero (pelle e mucose giallastre)
- ✓ Debolezza e scarsa reattività
- ✓ Segni neurologici (a causa di tossine nel sangue)
- ✓ Anomalie negli esami del sangue tipiche di insufficienza epatica
- ✓ In alcuni casi, febbre o sintomi generali di malessere

Spesso la veterinaria diagnostica tramite ecografia e esami del sangue, confermando con analisi istologiche (studio dei tessuti) il quadro di fibrosi e cisti.

Symptoms of Congenital Hepatic Fibrosis

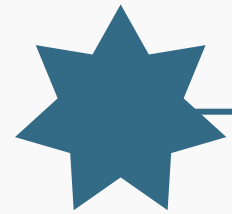


Evoluzione della Malattia

TEMPO

PROGRESSIONE

CAUSE



La malattia solitamente si manifesta nei primi 2–12 mesi di vita del puledro.



Con lo sviluppo della fibrosi, i puledri colpiti manifestano crescente debolezza e problemi neurologici, con conseguente grave declino della salute.

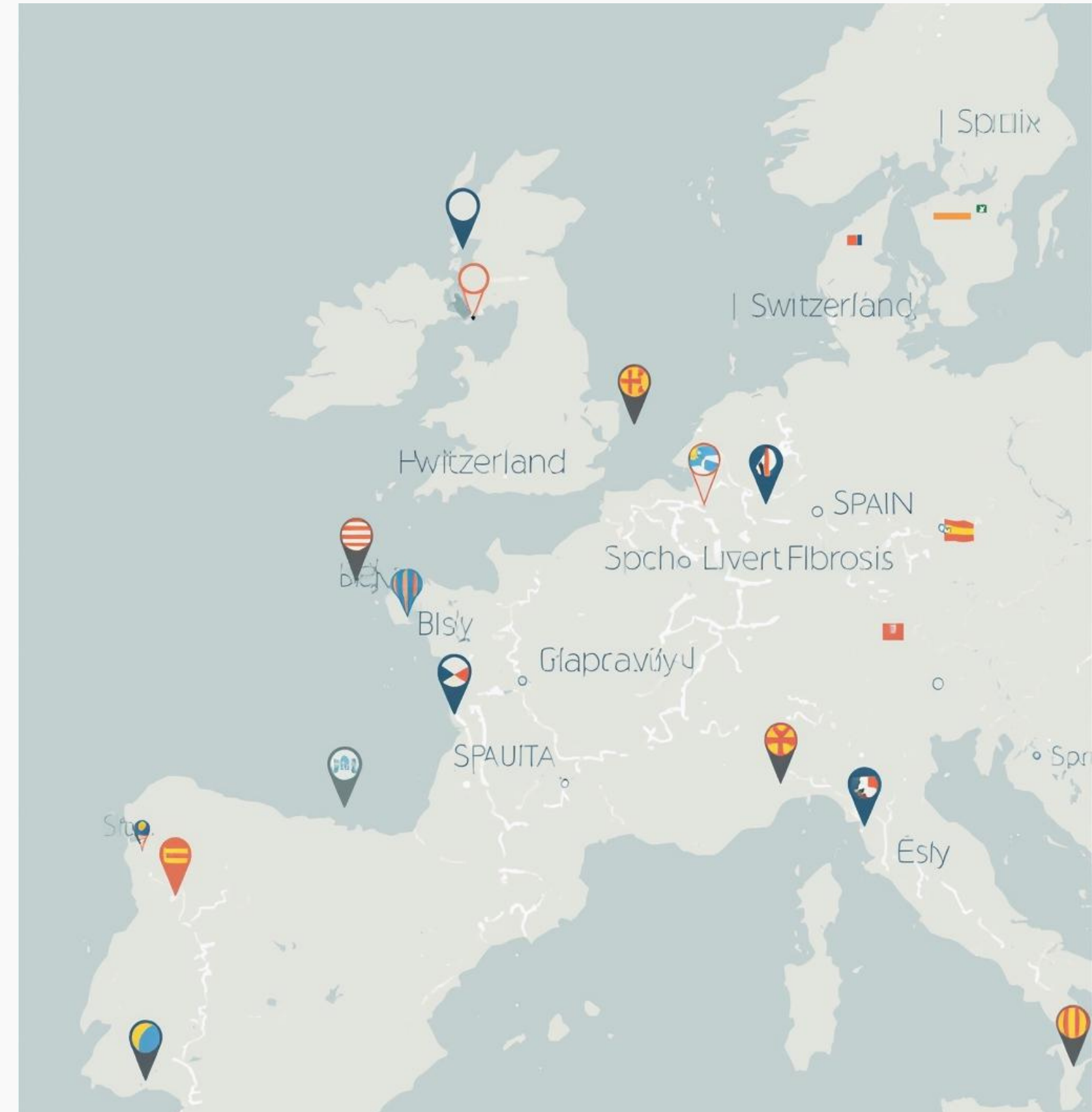


Senza trattamento efficace, la progressione porta a insufficienza epatica completa e quasi sempre alla morte o alla soppressione per ragioni di benessere animale.

Studi Scientifici e Contesto Haflinger

La Fibrosi Epatica Congenita associata a PKHD1 è stata scientificamente documentata in:

- **Franches-Montagnes (Freiberger)**, mediante studi di mappatura genomica e caratterizzazione clinico-patologica;
- Singoli case report in altre razze (es. cavallo spagnolo), con quadri compatibili.



Situazione nella Razza Haflinger

DATI DI PARTENZA (popolazione Haflinger – studio PSRN Equinbio)

- 65% soggetti sani NON portatori → NN
- 35% soggetti eterozigoti portatori → NM
- 0% soggetti malati → MM

👉 Quindi nella popolazione la mutazione esiste, ma non si manifesta clinicamente, però avendo fatto test su soggetti con un'età pari o superiore a 3 anni molto difficilmente avremmo trovato soggetti Omozigoti in quanto, se affetti da malattia, entro l'anno i puledri sarebbero deceduti o abbattuti.



In Sintesi

La Congenital Hepatic Fibrosis è una malattia genetica ereditaria grave che colpisce il fegato dei puledri, caratterizzata da fibrosi diffusa del tessuto epatico e alterazioni dei dotti biliari, con conseguente insufficienza epatica precoce.

- Gene coinvolto: PKHD1
- Ereditarietà: autosomica recessiva
 - si manifesta solo nei soggetti omozigoti
 - i portatori sono clinicamente sani
- Esordio clinico: nei primi mesi di vita
- Sintomi principali:
 - scarso accrescimento
 - segni di insufficienza epatica
 - possibile encefalopatia epatica
- Prognosi: spesso sfavorevole nei casi clinicamente manifesti

Nel cavallo Haflinger

- Nessun caso clinico documentato in letteratura scientifica
- Presenza di portatori segnalata da screening genetici fatti con i PSRN EQUINBIO
- Rischio reale solo in caso di accoppiamento portatore × portatore

Indicazione gestionale

La prevenzione si basa su test genetico mirato e sull'evitare accoppiamenti tra portatori, senza ricorrere a esclusioni indiscriminate.