Ocular SCC (Ocular Squamous Cell Carcinoma)
Carcinoma squamoso oculare

Haflinger Italia

HI

HAFLINGER
ITALIA

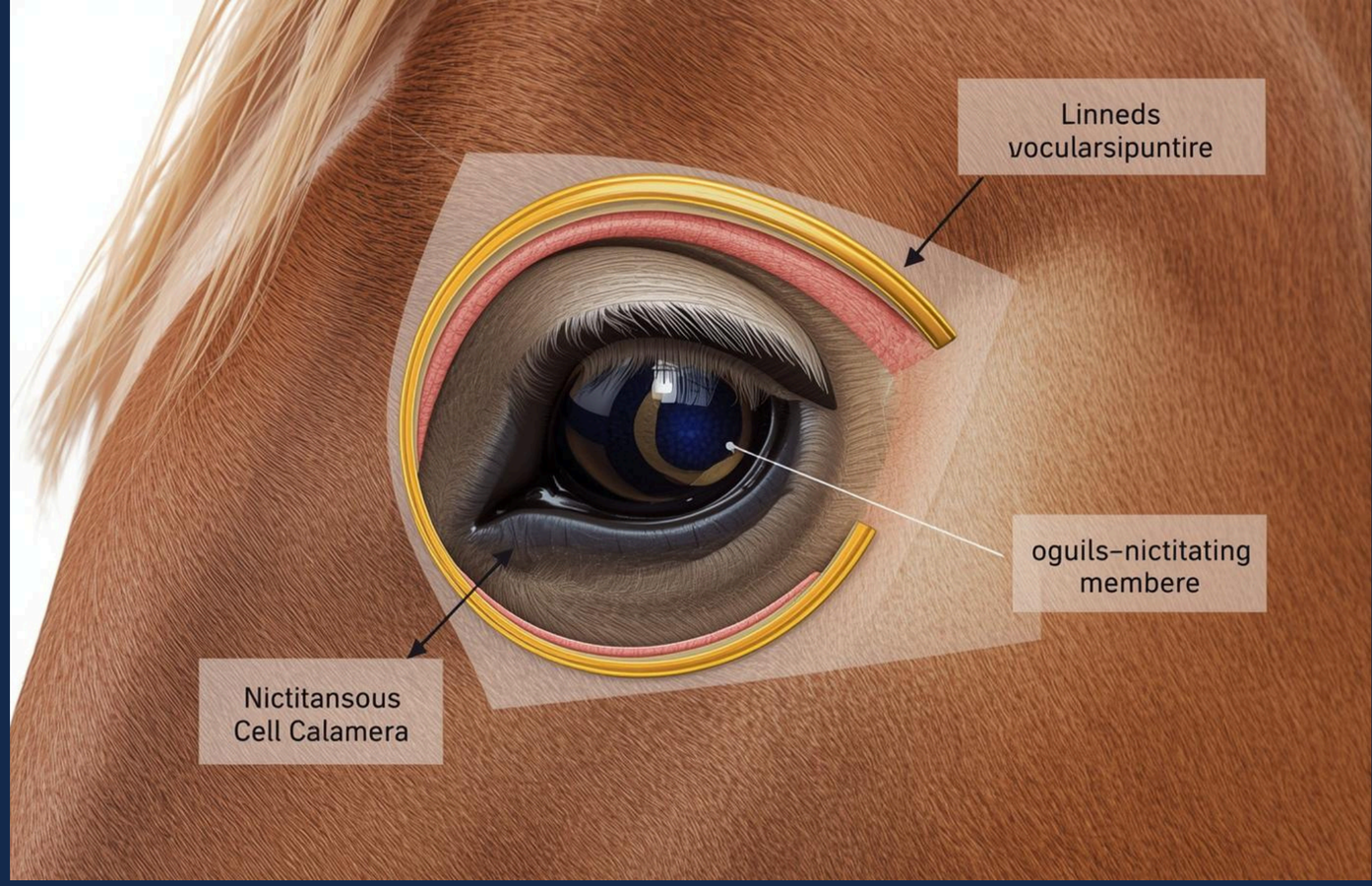
Cos’è l’Ocular SCC

Tumore maligno dell’occhio nei cavalli.
Si sviluppa a partire da cellule squamose (cellule piatte dell’epitelio) sulla superficie dell’occhio o nei tessuti oculari vicini. La sua insorgenza è associata a fattori genetici e ambientali, evidenziando l'importanza di una diagnosi precoce.Colpisce i tessuti superficiali dell’occhio e delle palpebre (congiuntiva, angolo dell’occhio, terza palpebra).

- È il tumore oculare più frequente nel cavallo,
- una patologia che si sviluppa lentamente, spesso in età adulta,
- curabile se diagnosticata presto, ma grave se trascurata.

👉 Importante per gli allevatori:
NON è una malattia contagiosa
Non si trasmette per contatto tra cavalli, né in scuderia né al pascolo.

Cosa succede a livello fisiopatologico



✓ insorge sulla congiuntiva, limbus (giunzione cornea-sclera) o membrana nittitante,
✓ invade i tessuti circostanti (cornea, palpebre, orbita),
✓ compromette la visione, causare ulcere, erosioni e morbo cronico,
✓ in casi avanzati, distrugge l’occhio o metastatizza (anche se poco frequentemente).

Come si sviluppa la malattia

La variante DDB2 causa difetti nella riparazione dei danni causati dal sole (UV) alle cellule dell'occhio.

Quando il DNA non viene riparato correttamente:
➡ le cellule possono accumulare mutazioni,
➡ queste mutazioni possono trasformare cellule normali in cellule tumorali (SCC),
➡ il tumore può crescere e invadere i tessuti oculari.

In parole semplici:
Il sole crea "errori" nel DNA dell'occhio. Se i sistemi di riparazione (DDB2) non funzionano bene, questi errori possono diventare tumore.

Fattori di rischio ambientali nei cavalli

Esposizione ai raggi UV / sole, pigmentazione chiara, irritazione cronica), è stato identificato un fattore genetico importante: una variante nel gene DDB2.

Il gene DDB2 e la sua funzione

Il gene DDB2 serve a:

- riconoscere
- riparare

I danni al DNA causati dal sole.

Se questo meccanismo funziona bene:

- le cellule si riparano
- il rischio di tumore è basso

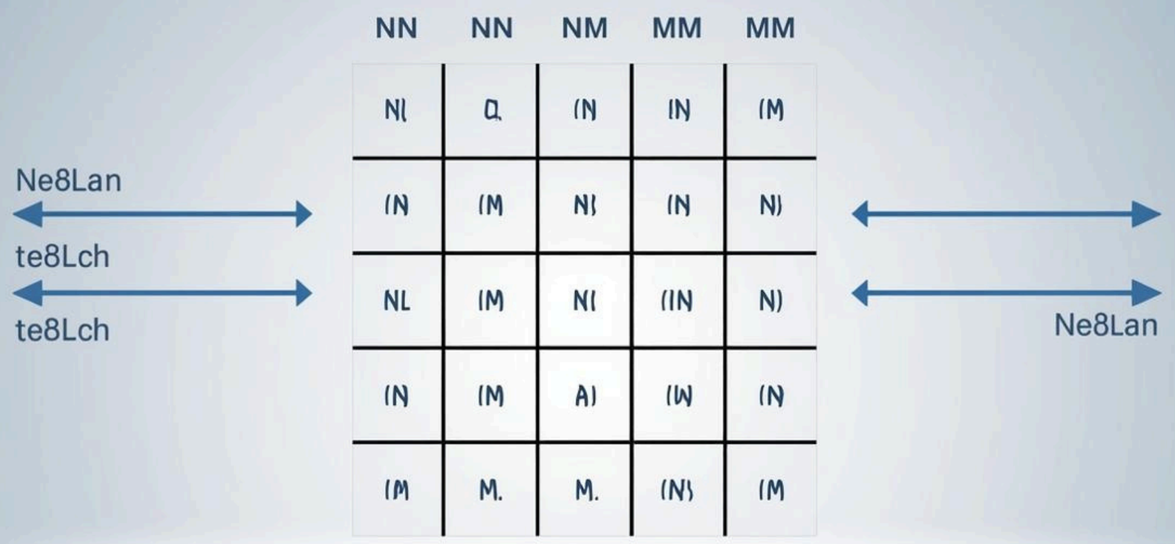
Se questo meccanismo funziona male:

- i danni si accumulano
- aumenta il rischio che una cellula diventi tumorale
- 👉 Il gene DDB2 non crea il tumore,
- 👉 ma aumenta o riduce la capacità dell'occhio di difendersi dal sole.

Ereditarietà e fattori di rischio genetico

- E’ stata osservata una modalità compatibile con autosomica recessiva
- La malattia si manifesta principalmente se il cavallo ha due copie della variante “a rischio” (HOM - omozigote)
-

Tuttavia studi più recenti suggeriscono che anche gli eterozigoti possono avere un rischio aumentato rispetto a cavalli senza la variante.



Analisi e Fattori di rischio

👉 Il genotipo NON è l'unico fattore, ma influenza fortemente il rischio.

Nei cavalli Haflinger sopra i 10 anni:

- circa 60% degli omozigoti sviluppa un carcinoma oculare
- circa 15% degli eterozigoti sviluppa un carcinoma oculare
- circa 2% dei cavalli negativi ha comunque sviluppato la malattia

Messaggio fondamentale dello studio

Anche un cavallo geneticamente negativo può ammalarsi
ma il rischio aumenta molto se è geneticamente predisposto.

Questo è il motivo per cui:

- non si parla di malattia "sicura"
- ma di predisposizione genetica al rischio

Razze predisposte al carcinoma oculare

- La variante DDB2 è stata trovata più frequentemente nei cavalli Haflinger, ma anche in Belgian Draft, Rocky Mountain Horse, Noriker, Connemara Pony e altre.

- Studi mostrano che questa variante spiega una buona parte dei casi di SCC negli Haflinger (una proporzione significativa degli affetti è omozigote per la variante).

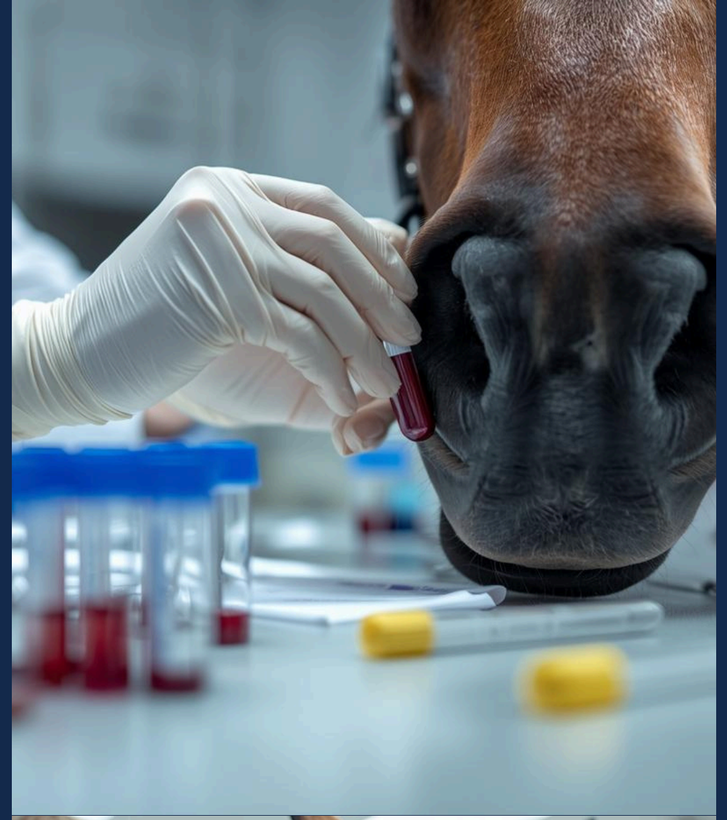
- In uno studio, il 76 % dei cavalli Haflinger affetti da SCC erano omozigoti per la variante DDB2, suggerendo che questo allele aumenta molto il rischio di sviluppare la malattia

Sintomi clinici del carcinoma oculare

- ✓ lacrimazione e secrezioni
- ✓ arrossamento o infiammazione cronica
- ✓ ulcere che non guariscono
- ✓ massa visibile sulla membrana oculare
- ✓ perdita della vista in fase avanzata

Diagnosi del carcinoma oculare nei cavalli

- visita oculistica,
- biopsia per confermare cellule squamose maligne,
- imaging per valutare diffusione locale.



Test genetico e gestione

✓ Test DDB2 esiste e può identificare cavalli:

- NN (nessuna variante) → rischio minimo da genetica
- NM (eterozigote) → rischio aumentato
- MM (omozigote) → rischio molto elevato
-

✓ Questo test è utile in selezione e allevamento per ridurre incroci a rischio.

Base Genetica

La variante DDB2 si eredita principalmente come autosomica recessiva, ma con una particolarità importante:

- MM (omozigote mutato) → rischio molto alto di sviluppare Ocular SCC
- NM (eterozigote) → rischio aumentato, ma inferiore
- NN (non portatore) → rischio genetico minimo

👉 Non è una malattia , è una predisposizione genetica al tumore, che poi dipende anche da fattori ambientali (UV/sole).

DATI RISCONTRATI AD OGGI SU STUDIO SCENTIFICO ESEGUITO CON PSRN EQUINBIO

- NN (sano non portatore) = 66,67%
- NM (eterozigote portatore) = 27,45%
- MM (omozigote mutato / malato, se recessivo) = 5,88%

👉 Questo significa (dalle analisi effettuate) che 1 cavallo su 3 possiede almeno una copia del gene DDB2 a rischio.

HAFLINGER
ITALIA

Cosa succede con accoppiamenti casuali

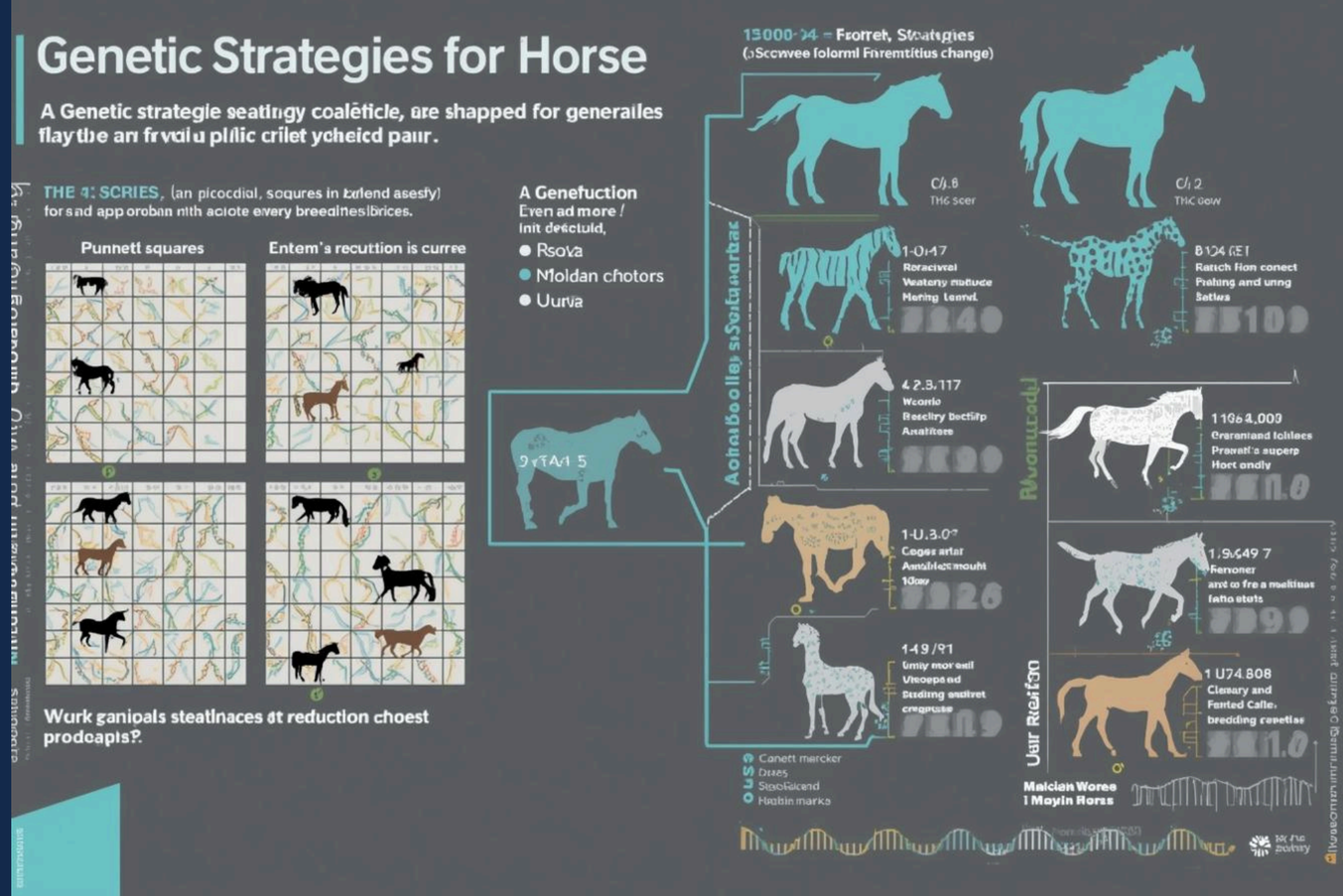
Se gli accoppiamenti avvengono senza considerare il genotipo:

- gli eterozigoti si accoppiano tra loro
- nascono nuovi omozigoti
- la percentuale di soggetti ad alto rischio resta stabile o aumenta

Esempio semplice:

- eterozigote × eterozigote
  - 25% dei puledri nasce omozigote (alto rischio)

👉 Questo significa più cavalli predisposti in futuro.



Cosa succede con accoppiamenti casuali

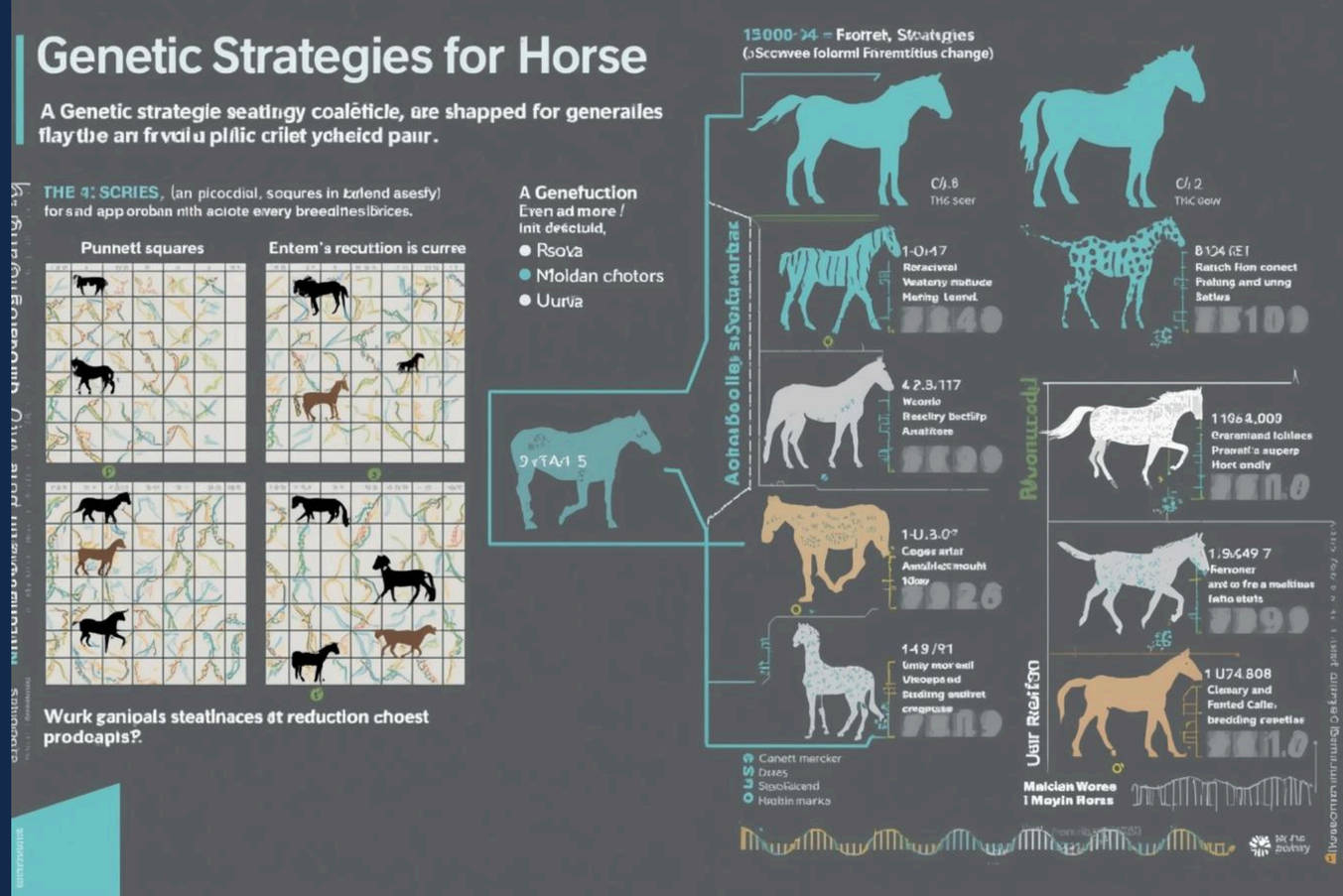
Calcolando ipoteticamente degli accoppiamenti casuali con le percentuali dei test genetici fatti ad oggi , I puledri nascerebbero con le seguenti percentuali (stima tipo Hardy–Weinberg):

- WT (p^2) = 64,63%
- Het (2pq) = 31,52%
- Hom (q^2) = 3,84%

✅ Interpretazione allevatore:

in media nascerebbe circa 1 puledro Hom ogni 26 (perché 3,84% ≈ 1/26)

cioè una quota non enorme, ma reale e ripetuta nel tempo se non si controlla



Cosa succede con accoppiamenti mirati

Con una gestione consapevole:

- eterozigoti accoppiati solo con Wild Type
- omozigoti non utilizzati o usati con criteri molto restrittivi

Risultato:

- zero nuovi omozigoti
- riduzione graduale del rischio nella popolazione
- nessuna perdita drastica di variabilità genetica
-

👉 Questo è il punto centrale:
non eliminare cavalli, ma evitare accoppiamenti sbagliati

Cosa succede con accoppiamenti mirati

Regola semplice (quella più utile in pratica)

- Het × WT (consentito)
- Het × Het (vietato)
- Hom non usati in riproduzione (scelta prudente, molto consigliabile)

Con questa regola, la stima dei puledri diventa:

- Hom = 0% ✅ (si azzera la nascita dei soggetti a rischio più alto)
- WT ≈ 79,41%
- Het ≈ 20,59%

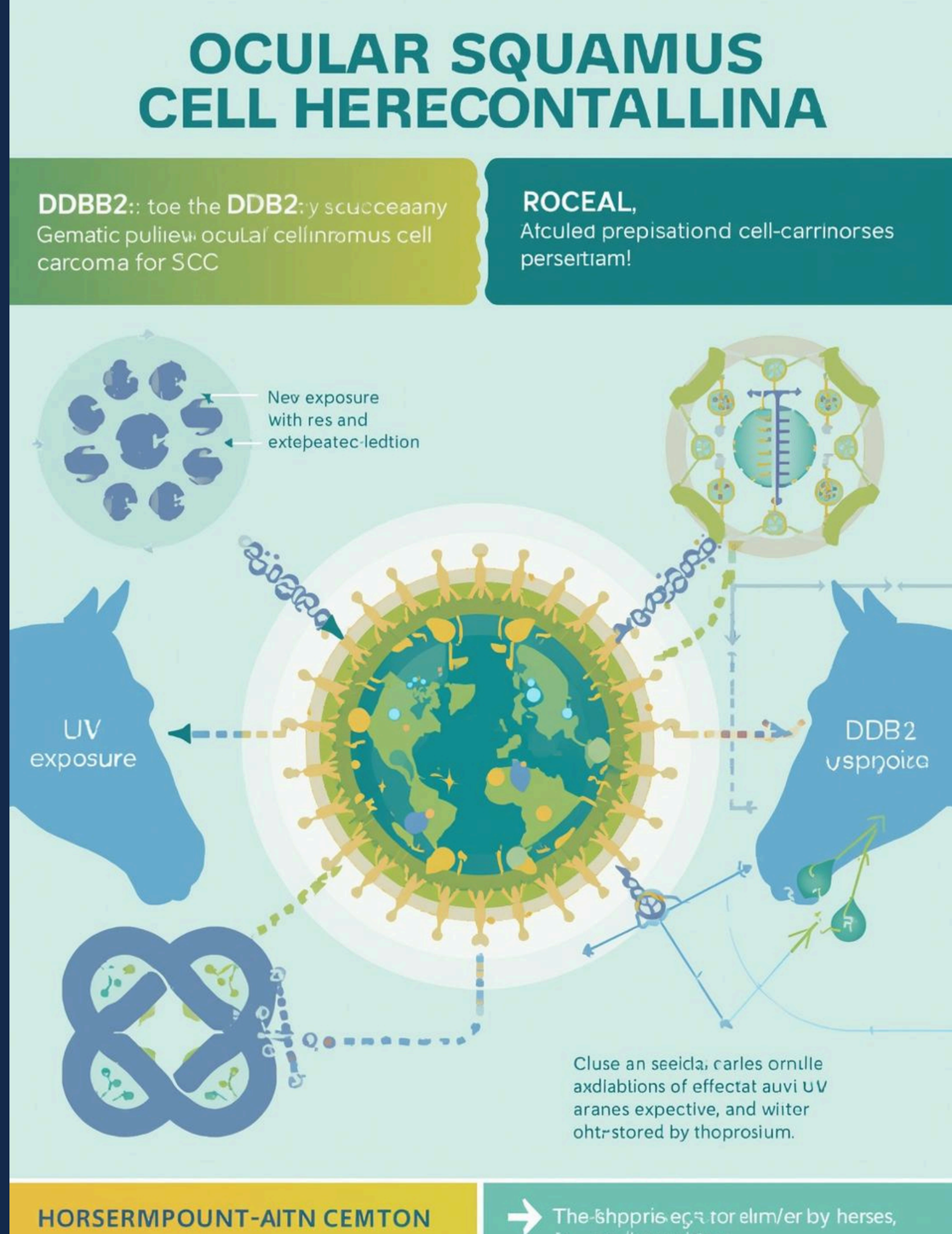
✅ Interpretazione allevatore:

- elimini subito i nuovi Hom
- e in una generazione riduci anche i portatori (Het) dal ~27% a ~21% circa
- senza “tagliare” la razza: i portatori restano utilizzabili, ma solo con WT

Tumore maligno

Ocular SCC: una sfida veterinaria tra UV e genetica nei cavalli

L'Ocular Squamous Cell Carcinoma (SCC) è un tumore maligno che colpisce gli occhi dei cavalli, fortemente associato all'esposizione ai raggi UV e a fattori genetici. La **predisposizione genetica** gioca un ruolo cruciale nello sviluppo della malattia, evidenziando l'importanza della gestione e della prevenzione negli allevamenti equini.



In Sintesi:

📍 Ocular SCC DDB2 è un tumore maligno dell'occhio nei cavalli.

📍 È associato a una mutazione nel gene DDB2 che compromette la riparazione del DNA danneggiato dai raggi UV.

📍 Questa variante è un fattore di rischio particolarmente rilevante nelle razze Haflinger e alcune altre.

📍 I cavalli omozigoti per la variante hanno rischio significativamente aumentato di sviluppare SCC oculare.

📍 I sintomi includono crescite e lesioni oculari progressive che possono portare a perdita della vista.

HAFLINGER
ITALIA

Haflinger Italia

Contatti

ASSOCIAZIONE NAZIONALE ALLEVATORI CAVALLI DI RAZZA HAFLINGER IN ITALIA

SITO WEB

www.haflinger.it

EMAIL

anacra@haflinger.it

TELEFONO

055-4627295