Polysaccharide Storage Myopathy

HI
HAFLINGER
ITALIA

Haflinger Italia

Introduzione alla PSSM1: Fondamenti e Definizione

La PSSM1 è una **malattia metabolica muscolare genetica** nei cavalli, caratterizzata da un accumulo anomalo di glicogeno nei muscoli, causando danni muscolari e rigidità durante l'esercizio intenso.

👉 In parole semplici: i muscoli non utilizzano correttamente l’energia → si accumulano sostanze che non dovrebbero esserci → i muscoli si danneggiano durante l’esercizio.

Sintomi clinici della PSSM1

La malattia può presentarsi con una gamma di segni clinici che varia da lieve a grave:

✴️ Sintomi tipici nei cavalli affetti

✔️ Tying-up (crampi muscolari dolorosi durante o dopo l'esercizio)

✔️ Rigidità e resistenza al movimento post esercizio

✔️ Debolezza muscolare e difficoltà a muoversi

✔️ Urina colorata di rosso/marrone (mio-globina da danno muscolare)

✔️ Dolore muscolare e resistenza al tocco

✔️ In casi gravi, impossibilità di alzarsi o camminare

📌 Questo quadro è spesso descritto in medicina come rhabdomiolisi da sforzo o tying-up.

Meccanismi genetici della PSSM1 - Perché succede?

La malattia è legata a una mutazione nel gene GYS1 (glycogen synthase 1), che codifica l’enzima sintetico del glicogeno nei muscoli.

🔍 Mutazione specifica:

- si tratta di una sostituzione missenso (c.926G>A; p.Arg309His) nel gene GYS1.
- questa variante altera l’attività dell’enzima → porta a glicogeno anormale che si accumula nei muscoli.

👉 Questo è considerato un caso di “gain-of-function” (l’enzima mutato funziona in modo diverso, causando accumulo e danno).

Genotipi PSSM1

Rischi associati e gestione efficace

Genotipo NN

Il genotipo NN indica assenza di mutazione. Questi cavalli **non sono predisposti** a PSSM1 e possono avere una gestione standard, con rischio minimo associato alla malattia.

Genotipo NP

I cavalli con genotipo NP portano una copia mutata del gene GYS1. **Possono manifestare** sintomi lievi o moderati, richiedendo attenzione nella dieta e nell'allenamento per prevenire danni muscolari.

Probabilità nell’accoppiamento

Test Genetico

Il test genetico per PSSM1 permette agli allevatori di identificare i portatori e prendere decisioni consapevoli per ridurre il rischio di produrre puledri affetti attraverso pratiche di allevamento attente.

Strategia di Allevamento

Definire una strategia di accoppiamento che escluda combinazioni rischiose, come PP × PP o NP × PP, aiuta a diminuire sensibilmente il rischio di produrre cavalli con PSSM1.

Consapevolezza del rischio

Maggiore consapevolezza della PSSM1 e dei suoi modelli di ereditarietà è fondamentale per proprietari e allevatori per garantire pratiche di allevamento responsabili e una gestione adeguata dei cavalli affetti.

Risorse Educative

Mettere a disposizione risorse educative sulla PSSM1 aiuta gli allevatori a comprendere meglio la condizione, migliorando la gestione e il benessere dei cavalli nel tempo.

Diagnosi della PSSM1: Metodi e Indicatori

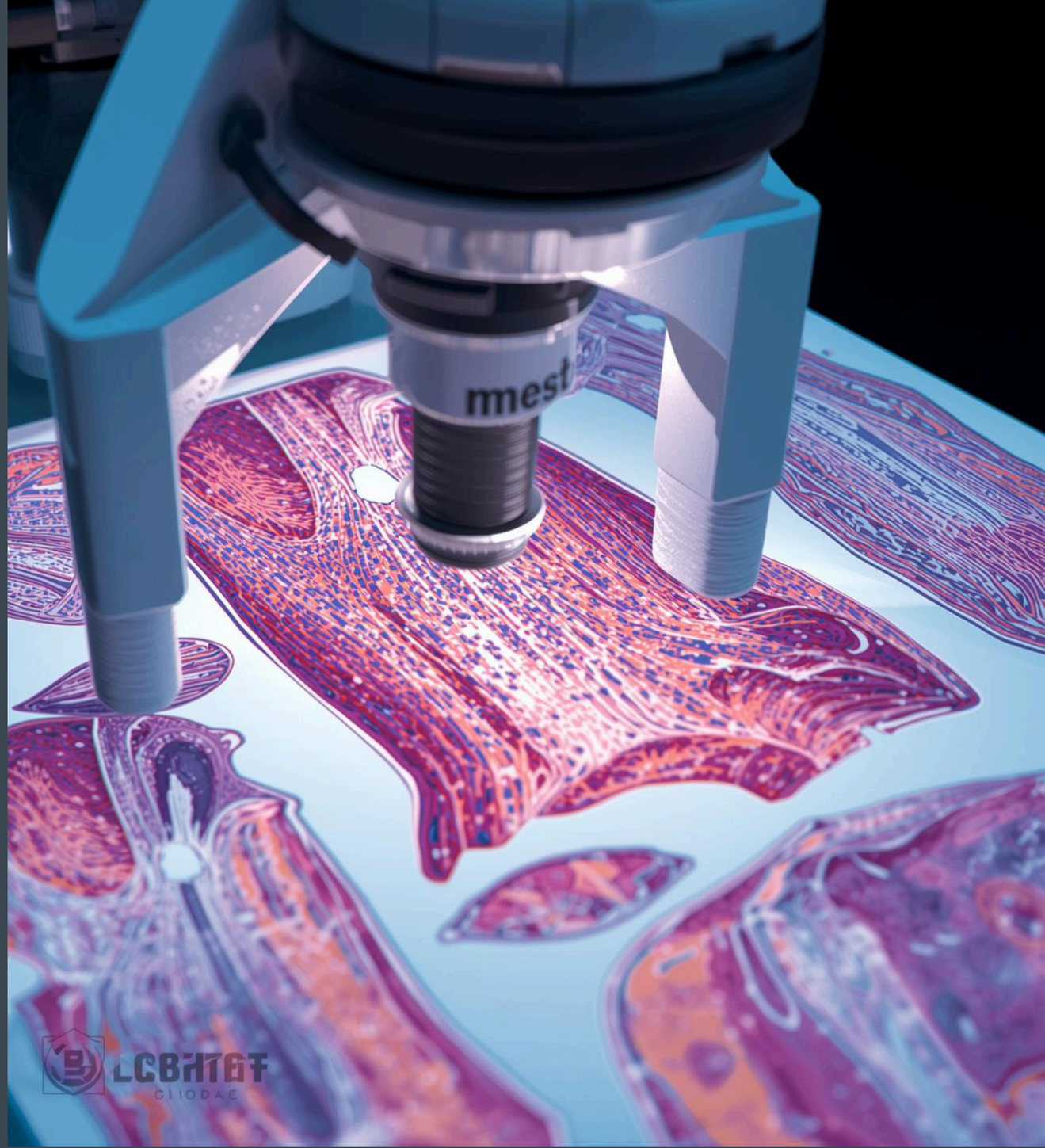
La diagnosi clinica di PSSM1 si basa su:

✓ storia di crampi muscolari post-esercizio

✓ riscontro di mio-globina nell’urina dopo sforzo

✓ biopsia muscolare con accumulo di polisaccaridi (inclusioni positive alla colorazione PAS)

✓ test genetico per il GYS1 mutato



PSSM1 nel Cavallo Haflinger

- La variante GYS1 responsabile di PSSM1 è stata riscontrata anche negli Haflinger.
- Questo significa che anche un Haflinger può essere portatore della mutazione e avere PSSM1.
- La diagnosi e il test genetico permettono di gestire l'allenamento e la dieta, riducendo i sintomi e migliorando il benessere.
- Con gestione corretta (dieta povera di amidi + lavoro costante) i sintomi possono ridursi.

Come si manifesta la malattia

Cavallo con manifestazione più lieve

Alcuni soggetti possono avere:

- crampi muscolari lievi o intermittenti
- rigidità muscolare seguita da scarsa performance
- nessuna evidenza di infiammazione sistemica ma sintomi persistenti da sforzo

Cavallo con manifestazione più grave

l'accumulo di glicogeno può essere più diffuso e grave, portando a:

- atrofia muscolare progressiva
- debolezza persistente anche a riposo

In questi casi la malattia può alterare drasticamente la qualità di vita dell'animale.

PSSM2: Cosa è?

La PSSM2 (Polysaccharide Storage Myopathy di tipo 2) è un termine clinico–descrittivo, non una singola malattia genetica come la PSSM1.
Indica un insieme di miopatie muscolari croniche del cavallo che:

- **assomigliano clinicamente alla PSSM1 (rigidità, dolore, scarsa performance),**
- **NON hanno la mutazione GYS1,**
- **NON hanno una causa genetica unica dimostrata.**

📌 **In parole semplici:**
PSSM2 = cavalli con problemi muscolari simili alla PSSM1, ma senza la mutazione PSSM1.

Differenza Fondamentale con la PSSM1

Aspetto	PSSM1	PSSM2
Gene noto	✓ GYS1	❌ Nessuno
Test genetico validato	✓ Sì	❌ No
Tipo di ereditarietà	Dominante	❌ Non definita
Accumulo glicogeno	✓ Sì	❌ No (o minimo)
Diagnosi certa	✓ Genetica	⚠️ Clinica/istologica
Gestione	Dieta + lavoro	Dieta + lavoro

👉 La PSSM2 NON è una “PSSM genetica 2”, ma una categoria clinica.

PSSM2 nel Cavallo Haflinger

Negli Haflinger (e in molte razze rustiche):

- si osservano soggetti con:
  - muscoli “duri”,
  - rigidità cronica,
  - difficoltà a sostenere lavoro regolare,
- senza PSSM1,
- senza lesioni gravi acute.

Molti di questi cavalli vengono etichettati come “PSSM2”.

In realtà:

- spesso si tratta di problemi gestionali:
  - dieta troppo ricca,
  - lavoro discontinuo,
  - sovrappeso,
- oppure di altre miopatie non genetiche.

Confronto tra PSSM1 e PSSM2

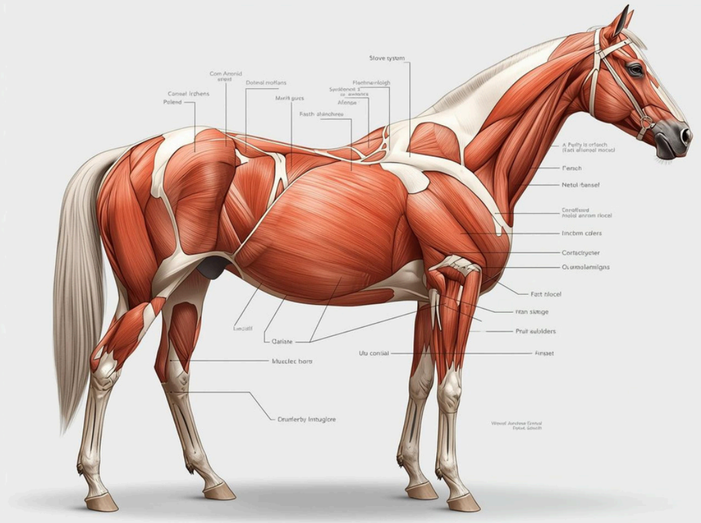
Differenze chiave e caratteristiche cliniche

La PSSM1 è una malattia **genetica** con test disponibili, mentre la PSSM2 non ha una mutazione genetica nota e richiede diagnosi clinica. Entrambe necessitano di gestione mirata.

La PSSM2 NON è una malattia genetica testabile come la PSSM1.
Chi parla di “gene PSSM2” sta semplificando o vendendo un test non validato.

- NON esiste un gene PSSM2 validato
- NON esiste ereditarietà mendeliana dimostrata
- Diagnosi vera = biopsia muscolare
- Gestione = dieta + lavoro corretto, non selezione genetica

Key Differences between vs PSSM1

thie differences table

	PSSM1 Genetic basis	PSSM1 Clinical symptoms	PSM Clinical symptoms	PSSM2 Clinical syratgies
Guder	✗	✗	✓	✓
Genotic	✓	✓	✓	✓
Managest	✗	✓	✓	✓
Cupplication	✗	✓	✗	✓
Management	✗	✗	✓	✓
Managenct	✗	✓	✓	✓
Frijlly Compassy	✗	✗	✗	✓
Autentmicig.or	✓	✓	✓	✓
Prerent ational	✗	✗	✗	✓
Instily	✗	✓	✓	✓
Curpom	✗	✓	✓	✓