

CHIARA PAPPALARDO RIASSUNTO TESI

FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA NEL GATTO: DESCRIZIONE DI UN CASO CLINICO E APPROCCIO DIAGNOSTICO INTEGRATO”

La fibrodisplasia ossificante progressiva (FOP) è una patologia rara e altamente invalidante caratterizzata da ossificazione eterotopica progressiva dei tessuti connettivi molli.

Sebbene ampiamente descritta in medicina umana, la sua insorgenza in ambito veterinario, in particolare nella specie felina, risulta estremamente rara, con un numero limitato di casi riportati in letteratura.

Il presente lavoro ha l’obiettivo di descrivere un caso clinico di FOP nel gatto, fornendo un inquadramento diagnostico completo mediante l’integrazione di dati clinici, laboratoristici, di diagnostica per immagini, istopatologici e genetici, in confronto con le evidenze disponibili in letteratura.

Il caso riguarda una gatta europea a pelo corto di circa quattro anni di età, presentata con insorgenza acuta di dolore muscolare, rigidità diffusa, incapacità a mantenere la stazione e alla deambulazione, con rapida evoluzione verso tetraparesi. Il quadro clinico era inoltre caratterizzato dalla presenza di alopecia diffusa e dermatite, reperti non costantemente descritti ma già segnalati in alcuni casi, suggerendo una possibile variabilità fenotipica della patologia.

Gli esami ematologici e biochimici hanno evidenziato un leucogramma da stress, una lieve risposta infiammatoria e un aumento della creatinfosfochinasi, indicativo di coinvolgimento muscolare. È stato inoltre osservato un incremento isolato della fosfatasi alcalina, potenzialmente correlato all’attività dell’isoenzima osseo in relazione ai processi di ossificazione eterotopica. Sono state escluse cause elettrolitiche, endocrine e infettive.

Le indagini di diagnostica per immagini, comprensive di radiografia e tomografia

computerizzata, hanno evidenziato reperti compatibili con ossificazione ectopica nei tessuti molli. La diagnosi definitiva è stata supportata dall'esame istopatologico post mortem, che ha confermato la presenza di ossificazione endocondrale e alterazioni fibroproliferative.

L'analisi genetica del gene ACVR1 non ha evidenziato la mutazione classica c.617G>A (p.R206H), ma ha identificato varianti missenso a carico dell'esone 8, presenti esclusivamente nel soggetto affetto. Sebbene il significato funzionale di tali varianti non sia ancora definito, questi risultati risultano in linea con studi recenti che suggeriscono una possibile eterogeneità genetica della FOP felina e una correlazione con la variabilità fenotipica, inclusa la presenza di manifestazioni cliniche atipiche.

La gestione terapeutica si è basata su un approccio sintomatico e di supporto, con controllo parziale della sintomatologia dolorosa ma senza arresto della progressione della malattia, confermando quanto riportato in letteratura circa la limitata efficacia delle attuali opzioni terapeutiche.

In conclusione, il caso descritto evidenzia le difficoltà diagnostiche e gestionali associate alla fibrodisplasia ossificante progressiva nel gatto e sottolinea l'importanza di un approccio integrato. I risultati ottenuti supportano l'ipotesi di una eterogeneità genetica e fenotipica della patologia e indicano la necessità di ulteriori studi. In un'ottica One Health, lo studio di patologie rare nella specie animale può contribuire in maniera significativa alla comprensione dei meccanismi patogenetici condivisi e allo sviluppo della medicina comparata.