

SINOGENE

希诺基因

犬类遗传病检测报告 (宠物生命管理导航)



国内首家拥有完全自主知识产权的商业化宠物克隆企业
国际领先的基因编辑犬技术服务企业

遗传病基因检测的意义

遗传病是指由遗传物质DNA的改变而引起的可遗传给后代的疾病。遗传病是指完全或部分由遗传因素决定的疾病，常为先天性的，也可后天发病。

宠物遗传疾病的基因检测可以帮助我们从分子水平上了解检测对象的健康风险，从而在以下领域有重大意义：

1. 宠物收养：对宠物健康情况及患病风险进行预测
2. 宠物日常喂养：制定个性化养育指南，促其健康成长
3. 宠物繁育：实现优生优育，避免把遗传病传给下一代
4. 活体交易：宠物健康的内在证明
5. 治疗用药：检测包含的耐药基因检测，帮助我们科学用药

希诺谷公益：

宠物给我们的生活带来了无限欢乐，它们已经成为我们生命中不可或缺的一部分。如果有一天，您的爱宠不幸被诊断患有难以治愈的遗传性疾病，您和家人一定十分难过。请别放弃！我们免费保存您的爱宠体细胞，您可前往希诺谷宠物克隆定点医院享受此项服务。

同时，希诺谷将建立开放的宠物遗传性疾病样本库，联合科研机构开展宠物相关疾病基因治疗、干细胞治疗等新方法的研究，研制成功后，您的爱宠可享受半价优惠进行治疗。

为此，我们倡议您参与到创建宠物遗传性疾病样本库的公益活动中，为宠物遗传性疾病的治疗研究贡献一份力重！为您的爱宠保留一份希望。

北京希诺谷生物科技有限公司

宠物基本信息

送检单位	北京观赏动物医院 有限公司	宠物名称	
宠主姓名		联系方式	
宠物类别	犬	宠物品种	拉布拉多犬
性别	母	芯片号	SNP
样品保存液编码	41010510038	检测项目	犬类常见遗传病套餐

第一项 遗传疾病检测

疾病系统	疾病名称	遗传模式	基因	基因型	检测结果
眼病	进行性视网膜萎缩-亚型rcad2	隐性	RD3	野生型	低风险
	进行性视网膜萎缩-亚型rcd-4	隐性	RPGRIP1	野生型	低风险
	进行性视网膜萎缩-亚型GR_PRA2	隐性	TTC8	野生型	低风险
	进行性视网膜萎缩-亚型Type A (CPRATA)	隐性	PDC	野生型	低风险
	进行性视网膜萎缩-亚型Shetland sheepdog	隐性	CNGA1	野生型	低风险
	犬多发性视网膜病变	隐性	BEST1	野生型	低风险
	斑点状角膜营养不良	隐性	CHST6	野生型	低风险
	II型色盲	隐性	CNGA3	野生型	低风险
心脏	QT间期延长综合症	隐性	KCNQ1	野生型	低风险
神经	中国比格犬综合症	隐性	ADAMTSL2	野生型	低风险
	阿拉斯加赫斯基脑病	隐性	SLC19A3	野生型	低风险
	新生儿脑病发作	隐性	ATF2	野生型	低风险
	脊髓小脑共济失调	隐性	KCNJ10	野生型	低风险
泌尿	胱氨酸尿症	隐性	SLC3A1 SLC7A9	野生型	低风险
	胱氨酸尿症-I A型	显性	SLC3A1	野生型	低风险
	胱氨酸尿症-II A型	显性	SLC7A9	野生型	低风险

疾病系统	疾病名称	遗传模式	基因	基因型	检测结果
泌尿	胱氨酸尿症-II B型	隐性	SLC3A1	野生型	低风险
	高尿酸血症	隐性	SLC2A9	野生型	低风险
	多囊性肾病	不完全显性	PKD1	野生型	低风险
	遗传性肾炎	X-连锁显性	COL4A5	杂合型	高风险
皮肤病	肾囊腺癌和结节性皮肤纤维化	显性	FLCN	野生型	低风险

基因型备注：

1.野生型：未发现相关致病基因突变，患病风险低，宠物可以用于繁殖，配种时应注意了解配种方基因携带情况，以免影响下一代。

2.杂合突变型：发现携带一个拷贝的相关致病基因突变：若为隐性遗传病，则患病风险低，繁育时，如配种方携带相同的致病突变，其后代有25%的患病概率，建议配种方进行相应的基因检测，以免影响下一代；若为显性遗传疾病，则患病风险高，需适当关注宠物状态及注意饲养环境，如发现异常及时就医，不建议繁育，因为其50%的后代患病风险高

纯合突变型：发现携带两个拷贝的相关致病基因突变，患病风险高，需重点关注宠物状态及注意饲养环境，如发现异常及时就医；不建议用于繁育，会将致病突变传给下一代。其家庭成员应该仔细检查这些特征，并进行基因筛查。

结果：您的宠物通过本次检测，发现其携带一个拷贝的遗传性肾炎致病基因突变，由于此病为X染色体显性遗传病，患病风险高需重点关注宠物状态及饲养环境，如发现异常及时就医。不建议用于繁育，会将致病突变传给下一代。其家庭成员应该仔细检查这些特征，并进行基因筛查。

疾病介绍

遗传性肾炎：正常尿液中是不存在蛋白质的，但患病犬的肾脏无法有效过滤蛋白质，并最终流失到尿液中。该病属于X染色体显性遗传病，雄性患病犬病情比雌性严重。雌性患病犬一般在一岁半之前表现出蛋白尿并迅速发展为肾功能衰竭。杂合子雌性患病犬从正常肾功能到出现蛋白尿到偶尔轻微出现血尿的过程比较缓慢，通常5岁之前都是健康的；随着年龄的增长，31%的杂合子雌性患病犬发展为轻微肾病，38%的发展为晚期肾病。

致病基因：COL4A5

预防措施：只能在繁育或出生前进行基因筛查来预防。

症状：蛋白尿，肾功能异常，严重者甚出现肾衰竭症状。

治疗：到目前为止没有有效的治疗方法，只能通过基因检测提前预防。

第二项 健康风险检测

疾病系统	疾病名称	检测结果
骨骼	髋关节发育不良	一般风险
	骨关节炎	较高风险
	肘关节发育不良	一般风险

本检测中涉及到的三项骨骼系统疾病为多基因复杂疾病，通过检测跟疾病相关的多个基因位点进行综合评估，结果分为以下3个风险等级：

1. 较低风险：本次检测未发现携带与疾病发生相关变异基因位点，患病风险低于正常的一般风险。宠物可以用于繁殖，配种时应注意了解配种方基因携带情况，以免影响下一代。

2. 一般风险：本次检测发现有携带与疾病发生相关的变异基因位点，综合评估患病风险属于正常的风险范围。宠物可以用于繁殖，配种时应注意了解配种方基因携带情况，以免影响下一代。

较高风险：本次检测发现有多与疾病发生相关变异基因位点，综合患病风险比正常患病风险较高且有可能传给下一代，不建议繁殖；需重点关注宠物状态及注意饲养环境，如发现异常及时就医。其家族成员应该仔细检查这些特征，并进行基因筛查。

结果：您的宠物通过本次检测，综合评估其患骨关节炎的风险为较高风险。建议重点关注宠物状态及饲养环境，如发现异常及时就医。

疾病介绍

骨关节炎：又称骨关节病、退行性关节炎，主要是关节软骨发生退行性病变。肉眼观察关节软骨破坏、软骨下骨硬化、关节腔狭小及关节缘及其周围软组织形成骨赘等。在犬多发生在髋关节、膝关节、肩关节、肘关节、胸椎间关节和颞颌关节。简单来说就是用肉眼可以观察到狗狗的关节骨有变形、僵硬、骨质增生的情况发生。

致病基因：COL4A5

预防措施：给予足够的休息时间，避免病腿单独活动；给予适当的运动，维持肌肉张力和关节的灵活性；对于过渡肥胖的狗需要进行减肥。

症状：一般来说，会显出痛叫、不爱动弹、走路姿势别扭、行走速度缓慢等等状况。

治疗：严重的，就要实行手术治疗了。使用镇痛消炎药，缓解疼痛，矫正畸形应激或不稳定性，恢复活力。

第三项 用药指南

疾病系统	疾病名称	遗传模式	基因	基因型	检测结果
免疫	多重药物敏感(MDR1)	不完全显性	ABCB1	杂合突变	较低风险

基因型备注:

- 1.野生型:本次检测未发现宠物携带MDR1基因突变,可在医生指导下服用相应药物治疗疾病。
- 2.杂合突变型:本次检测发现宠物携带一个拷贝MDR1基因突变,为防止爱宠出现药物中毒反应,在服用以下药物时,请务必按下表指导建议服用。
- 3.纯合突变型:本次检测发现宠物携带两个拷贝MDR1基因突变缺陷,即使宠物在正常使用剂量也会出现中毒反应,请务必按检测结果用药,建议禁止服用相关的药物。

结果: 您本次检测未发现宠物携带MDR1基因突变,可在医生指导下服用相应药物。

声明

1. 本报告的检测结果只对本次送检的样本负责；

2. 检测结果受限于现有科技手段和科学认知水平，该检测结果可能未覆盖所有与某种遗传疾病相关的基因或位点。伴随着科技手段和科学认知水平提高，会尽可能覆盖所有与某种遗传疾病相关的基因或位点；

3. 该检测结果不适用于临床诊断，但可以作为临床治疗方案的指导或辅助信息；

4. 该检测结果不能作为最终诊断结果，如检测结果为高风险，需向有资质的机构或宠物医生进行咨询及诊断；如检测结果为低风险，则说明该动物患本筛查遗传疾病的风险低，不排除其它异常的可能性应根据该动物实际情况，及时咨询宠物医师。

检测者：尹志新

审核者：孙照霖

报告时间：2018.10.22

北京希诺谷生物科技有限公司



附件

常见遗传病概述

1. 进行性视网膜萎缩：

是由视网膜的杆状和锥型光感受器细胞的退化变性，导致视力逐步丧失直至失明一种遗传病，没有任何痛感，不影响寿命，但可能会可能引发白内障、青光眼和晶状体脱落等并发症，这些并发症会带来感染，发炎和疼痛。初期表现为夜视能力下降，不愿意在晚上外出，行动减缓或异常，容易撞到墙壁或家具，眼睛异常发光，瞳孔放大，眼球表面混浊，泛绿，瞳孔扩大等症状。根据病情和致病基因等不同可分为以下多个亚型，除亚型Dominant是常染色体显性遗传外，其它亚型均为常染色体隐性遗传。

亚型rcad1: 发病早，进展恶化快。由于杆状细胞首先受到影响，1个月左右的狗在昏暗光线环境下，视力变差，5个月左右的狗完全失去了夜间视力，且在明亮的光线下也显示出视力缺陷。不同个体间病情恶化程度有差异，但大多数病犬在1岁前会发展为完全失明。

亚型red-4: 尽管在发病年龄和疾病发展程度上有个体差异，但通常情况下，疾病发展缓慢，狗可能或不会完全失明。

亚型Type A (CPRATA)、CPRAM、亚型III (CPRAFA) : 进行性视网膜萎缩是一种遗传性的眼病。是视网膜中杆状感受器细胞退化的结果。这种细胞在昏暗光线下对视力具有重要的作用。

亚型Shetland sheepdog: 常见于喜乐蒂牧羊犬型，发病年龄为2-11岁，最初视网膜中杆状感受器细胞退化，在昏暗的光线下视力低下，逐渐发展为完全失明。。

亚型GR_PRA2: 成年发病，病情缓慢，由于视网膜杆状感光细胞先退化，最初在昏暗光线下对视力下降，但狗在白天的视力能保持多年，甚至余生。

2. 犬多发性视网膜病变：

是一种眼部遗传疾病，一般在13周左右患病犬的视网膜出现多个独立分布的圆形病灶，可呈现灰色棕色或橘色等颜色，多个区域的视网膜色素细胞肥大，明显与多个紫液视网膜分离，随着年龄增长可能逐步发展成视网膜退化。病情在病灶首次出现后发展很慢，在6-12个月前不会再出现新的病灶。在部分患病犬中，视网膜上的病灶有可能随着年龄增大而逐渐消失，大部分患病犬的视力不会因此病受到影响但是少数患病犬也可能出现视力受损的症状。

3. 斑点状角膜营养不良：

是一种常染色体隐性遗传的眼部疾病，患病犬双侧角膜基质进行性雾状混浊及中央角膜变薄为特征双眼角膜表层各有边界不清楚的斑点，双眼对称性进展,影响视力或视力下降。

4.II型色盲:

先天性色觉障碍通常称为色盲,是一种常染色体隐性遗传的眼部疾病,不能分辨自然光谱中的各种颜色或某种颜色。患病犬表现为色弱,能看到颜色,但辨认颜色的能力迟缓或很差,色觉易疲劳。

5.QT间期延长综合症:

是指QT间隔异常延长,影响心脏复极化,易导致心率不齐,房颤,进而导致昏厥、抽搐、猝死的疾病。通常在用力、惊恐、疼痛、激动等交感神经张力增高的情况下,容易发病。QT间隔代表了心电图上心室去极化和再极化的时间。

6.中国比格犬综合症:

是一种常染色体隐性遗传病。该病主要特征为皮肤和关节处存在过量的结缔组织。患病犬通常在出生后就可以被识别出来,主要表现为身材小于同窝其他正常犬、褶皱的耳朵和厚实紧绷的皮肤。其他症状还包括倾斜且间距较宽的双眼、高耳位和由于关节僵硬导致的类似芭蕾舞一样的蹒跚走路姿态。病情会在患病犬一岁前持续恶化,而在此之后会趋于稳定。此病除了会导致关节炎外,通常不会影响犬的寿命。

7.阿拉斯加赫斯基脑病:

是一种遗传性神经疾病,通常发生在0.5-2岁,主要影响阿拉斯加的哈士奇。神经系统的细胞特别依赖于硫酸素,而受影响的狗严重缺乏硫酸素,导致脑中神经元的死亡,随后导致神经系统疾病。症状表现:肢体虚弱,精神状态改变,失去平衡,步态异常,面部疼痛敏感性下降,饮食或吞咽困难,癫痫发作和失明。

8.新生儿脑病发作:

是一种遗传性的影响狗的神经系统疾病。患病犬出生时小于同窝出生的犬,难以护理,经常死于1周岁。患病犬会出现神经系统症状,包括肌肉无力,震颤,无法行走,迅速发展成为对治疗无反应的严重癫痫发作。

9.脊髓小脑共济失调:

是一种主要表现为运动失调和平衡缺失的神经系统遗传病,属于早发型常染色体隐性遗传,患病犬通常在2-6月龄时开始出现症状,主要表现为后脚跳跃式的步态和频繁摔倒。此外还会表现出阵发性的类似与癫痫发作时的肌肉抽搐和僵硬症状,发作过程中患病犬的意识保持清醒。肌肉抽搐的严重程度会随着年龄增大而逐渐加重,并有可能导致患病犬出现体温过高的现象。由于生存质量太差,患病犬通常在2岁前被安乐死。

10. 胱氨酸尿症：

由肾小管中胱氨酸转运缺陷引起的泌尿系统疾病。正常情况下，原尿中的胱氨酸在流经肾脏时会被肾小管重新吸收，因此尿液中的胱氨酸含量很少。而患病犬的肾小管重吸收功能发生异常，导致尿液中的胱氨酸含量极高，高浓度的胱氨酸会沉淀形成结晶，并最终转变为结石。主要症状：肾脏、输尿管及膀胱中的多发性结石。相对于雌性来说，雄性的尿道要更加细长，因此发生尿路感染及尿路梗阻的机会也更大。患病犬会发生反复的尿路感染，个别犬还会伴随有尿路梗阻。一旦发生尿路梗阻，如果处理不及时的话极易发生肾衰竭、膀胱破裂甚至死亡。

IIA型、IIB型：常染色体显性遗传病，雄性犬的发病年龄通常在4-6个月，而雌性犬的症状出现时间则要晚于雄性。

IA型、胱氨酸尿症：常染色体隐性遗传病，IA型雄性犬的发病年龄通常在6-14个月，而雌性犬的症状出现时间则要晚于雄性。

11. 高尿酸尿症：

是一种存在于很多品种中的常染色体隐性泌尿系统遗传病。由于患病犬尿液中存在很高浓度的尿酸所以极易在膀胱和肾脏等处形成结石。由于雄性的尿道要更加细长，因此发生尿路感染及尿路梗阻的机会也更大。虽然携带两份致病基因会导致犬的尿液中尿酸浓度升高，但是并不是所有患病犬都会出现结石症状。此病虽然无法治疗，但是可以通过手术方法移除结石以减轻犬的痛苦。此外，终生低嘌呤饮食同时辅以别嘌呤醇会对病情起到缓解作用。

12. 多囊性肾病：

是一种渐进性的不可逆转的肾脏遗传病。该病主要表现为肾脏上存在大量囊肿。通常患病犬在出生时肾脏上便会存在微小的囊肿，此后囊肿会逐渐长大并挤压和侵占正常肾脏组织。多囊性肾病属于常染色体不完全显性遗传，这意味着患病犬只要携带一份致病基因就会患病，而携带两份致病基因会导致病情更严重和恶化速度更快。

13. 遗传性肾炎：

是一种肾脏遗传病。正常尿液中是不存在蛋白质的，但是该疾病导致患病犬的肾脏无法有效过滤蛋白质，并最终流失到尿液中。该病属于X染色体显性遗传，雄性个体的病情要比雌性个体更严重。虽然雌性患病犬也会出现蛋白尿等症状，但是病情恶化速度要慢得多，甚至部分个体终生只会表现出轻微症状。

14. 肾囊腺瘤和结节性皮肤纤维化：

是一种常染色体显性遗传疾病，患病犬的皮肤有小而硬的纤维化突起聚集，四肢和头部最为常见；双侧肾脏和子宫会有异常聚集体，形成囊肿或肿瘤，造成导致肾脏肿大、畸形，严重了会导致肾衰竭。患病犬经常出现慢性肾病的症状，如尿频、尿血、抑郁、食欲不振和体重减轻等。这种疾病通常在5岁以上发病，直到9-11岁才会出现肿瘤，因肾功能衰竭或转移性疾病而死亡，平均死亡年龄为9.3岁。遗传两份FLCN基因突变的幼犬很可能在妊娠早期就死亡。

15. 髋关节发育不良：

是一种常见的、疼痛的疾病，包括一个或两个髋关节发育异常或退化。髋关节是每个股骨头（长大腿骨）与骨盆的凹形窝（髋臼）相连的部位。发育不良是指组织、骨骼、器官或其他结构发育异常。患这种疾病的狗的髋关节有遗传倾向的部分错位，或半脱位，即股骨头过于宽松，在臀部造成异常的机械力，不规则形状的骨骼，受损的软骨，显微镜下骨折，严重的退行性关节炎。在年轻的狗身上，髋关节发育不良通常是由构象异常引起的。这种异常的构象造成股骨头和骨盆髋臼之间的不协调，导致髋关节松弛。

16. 肘关节发育不良：

由一对或两个肘部不同但往往相关的结构异常引起的，是导致前腿跛行和疼痛的最常见原因之一，主要在年少的大型犬身上发展迅速，但有些狗到成年才出现症状。除遗传扮演着重要作用外，还有其他因素如创伤、激素失衡、营养不良、饮食蛋白质过多、生长加速、体重快速增加等。主要症状：肘关节感觉不舒服，疼痛和跛脚，尤其是在运动后，睡醒爬起来时会变得身体僵硬。另外一些患病狗无欲无求没有肘部疼痛的迹象，尤其是在疾病的早期。

17. 骨关节炎：

是骨发生退行性的病变，肉眼观察会发现患病犬关节软骨破坏，软骨下骨硬化、关节腔狭小及关节缘及其周围软组织形成骨赘等症状。发生在犬的髋关节、膝关节、肩关节、肘关节、胸椎间关节和颞颌关节。简单来说就是用肉眼可以观察到狗狗的关节骨有变形、僵硬、骨质增生的情况发生。

18. 多重药物敏感（MDR1）：

MDR1基因缺陷也称为伊维菌素敏感症，是存在于很多犬种中的一种遗传病，其中尤以牧羊犬及其相关品系中发病率最高，是MDR1基因发生突变导致的血脑屏障异常引起的疾病。大部分药物中毒事件发生在携带两份致病基因的犬中，但携带一份致病基因的犬也有可能对药物过敏。所以用药时也需注意要适当调整剂量，这些药物包括但不限于伊维菌素。患病犬注射或服用了高危药物后主要表现出神经性症状，包括震颤、流涎、厌食、癫痫、失明、昏迷甚至死亡。仅相当于正常犬毒性剂量的1/200的药物就可以使患病犬中毒甚至死亡，而没有注射或服用相关药物的犬不会表现出症状。



北京希诺谷生物科技有限公司

电话: 400-616-2206

邮箱: clone@sinogene.com.cn

网址: www.sinogene.com.cn

地址: 北京市昌平区科技园区超前路37号16号楼3层