

SINOGENE

希诺基因

# 犬六项遗传病检测报告 (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量！为您的爱宠保留一份希望。



## 宠物基本信息

送检单位	[REDACTED]
宠物姓名	茉莉(雪纳瑞)
样品编号	[REDACTED]
送检时间	2018/12/24



## 检测项目

检测症状	疾病名称	遗传模式	基因型	检测结果
麻醉过敏	恶性高热	显性	野生型	低风险
多重药物过敏	多重药物过敏 (MDR1)	隐性	野生型	低风险
老年瘫痪概率	退行性脊髓病	隐性	野生型	低风险
遗传性血友病	凝血因子缺乏症	隐性	野生型	低风险
	血友病	X-隐性	野生型	低风险
失明概率	进行性视网膜萎缩症 Type A (CPRATA)	隐性	纯合突变型	高风险
	原发性晶状体脱位	隐性	野生型	低风险
行为异常	脊髓小脑共济失调	隐性	野生型	低风险
	神经元蜡样脂褐质沉积症	隐性	野生型	低风险

### 结果备注：

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：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。
3. 纯合突变：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。



## 检测结果

您的宠物通过本次检测，发现其携带两个拷贝的进行性视网膜萎缩症-亚型CPRATA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。

**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。杆状和锥型光感受器细胞分别对昏暗和明亮光线下的视觉具有重要作用。进行性视网膜萎缩疾病没有任何痛感，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。由于犬种和个体间的差异以及致病基因不同，其病情也有不同。

**症状：**视力下降，眼睛异常发光，瞳孔放大，眼球浑浊泛绿等，严重的逐渐发展至失明。

**预防措施：**目前没有有效的治疗措施，可以通过基因检测减少受影响犬只的出生。



## 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脸低，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： 沈良才

审核者： 孙照霖

报告时间：2019.1.9

北京希诺谷生物科技有限公司





## 附件：

# 遗传病概述

### 血友病：

是一种由于血液凝结过程中所必须的凝血因子缺乏导致凝血障碍，从而引起的出血性遗传疾病。患病犬擦碰后很容易青肿，淤血过多，经常流鼻血，乳牙脱落时过多出血；出血发生在关节或肌肉时，会有跛行或四肢僵硬症状，严重皮下或肌肉处出现血肿；在手术或外伤后出血时间显著延长，严重情况下甚至出血过多导致死亡，因此对已知患病犬，手术前应该提前准备好新鲜血液。患病犬出血倾向和症状严重情况因品种不同其患病情况也不同，通常不影响犬的寿命。根据凝血因子不同，此病包括A型血友病（凝血因子VIII缺乏）、B型血友病（凝血因子IX缺乏）、凝血因子XI缺乏症和凝血因子VII缺乏症等。A型和B型均为X-连锁隐性遗传，雄性发病率高于雌性；而凝血因子XI缺乏症和凝血因子VII缺乏症均为常染色体隐性遗传，比A型和B型病情轻微。

### 恶性高热：

是全身麻醉时发生的综合征，可迅速出现高热、肌强直，死亡率很高，属于显性遗传的代谢性多发性肌病，应该避免接触麻醉药等触发物质。恶性高热主要由吸入麻醉药和去极化肌松药所触发的骨骼肌异常高代谢状态，一旦发病进展迅速，最后宠物常因多器官功能衰竭而死亡，被认为是最严重的麻醉并发症之一，在没有特异性治疗药物的情况下死亡率极高。患病犬平时表现与正常犬无异，一旦接触到特定物质便会表现出肌肉僵硬、呼吸过度、心跳过速、体温过高的症状。此时如救治不及时病情会继续恶化，进而出现心跳异常、横纹肌溶解和肾衰竭的症状，严重时可致死。发病早期如果抢救及时效果通常较好，治疗方法主要为注射特效药丹曲洛林，此外可以辅以冰袋降温和酒精擦拭四肢降温。

### 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。



## 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。杆状和锥型光感受器细胞分别对昏暗和明亮光线下的视觉具有重要作用。进行性视网膜萎缩疾病没有任何痛感，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。由于犬种和个体间的差异，其病情也有不同，根据病情发展情况和致病基因不同，可分为多个亚型（见报告疾病列表），除亚型Dominant是常染色体显性遗传，亚型CPRARP为X-性染色体隐性遗传外，其它亚型均为常染色体隐性遗传。

## 原发性晶体脱位：

由于固定晶状体的韧带发生病变而导致晶状体错位引起的眼部遗传疾病，属于常染色体不完全显性遗传，大多数携带一份致病基因的犬不会发病，但是据估计在不同品系中仍有大约2%到20%的携带者可能会发病。该病的发病年龄与携带致病基因数量有关，但是大部分患病犬会在2-8岁时出现发病症状主要表现为过度眨眼、斜视和流泪。晶状体脱位后既可能前移也可能后移，晶状体前移更常见，但是危害也更大。患病犬发病后如果医治不及时，脱位的晶状体会进一步引发青光眼甚至失明。

## 退行性脊髓病：

是一种存在于很多犬种中的渐进性神经性遗传病，属于常染色体隐性遗传。患病犬通常在8岁后才会发病，主要表现为渐进性肌肉萎缩及由神经病变导致的后肢运动不协调，通常不会感到疼痛，但病情会不断发展，患病犬还会大小便失禁及几乎无法保持平衡，直到患病犬完全瘫痪。瘫痪症状会从后肢蔓延至前肢，并表现为全身性的肌肉萎缩。该病病情发展速度通常并不快，但不同个体间差异较大。患病犬从首次发病到全身瘫痪的时间从6个月-2年不等。

## 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。



## 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