

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	宠福鑫（北京）动物医疗科技有限公司亦庄完全分院	宠物名称	
宠主姓名		联系方式	
宠物类别	犬	宠物品种	阿富汗犬
性别	母	芯片号	SNP
样品保存液编码	11010710048	检测项目	犬神经系统疾病套餐

希诺基因检测结果

疾病名称	遗传模式	基因	基因型	检测结果
阿拉斯加赫斯基脑病	隐性	SLC19A3	野生型	低风险
阿拉斯加雪橇犬多发性神经炎	隐性	NDRG1	野生型	低风险
良性家族性少年癫痫	隐性	LGI2	野生型	低风险
小脑性共济失调	隐性	SEL1L	野生型	低风险
小脑共济失调-新生儿	隐性	GRM1	杂合突变型	低风险
小脑共济失调-青少年	隐性	RAB24	野生型	低风险
小脑发育不全	隐性	VLDLR	杂合突变型	低风险
先天性肌无力综合症-拉布拉多犬	隐性	LOC608697	杂合突变型	低风险
先天性肌无力综合症-杰克罗素梗	隐性	CHRNE	野生型	低风险
先天性肌无力综合症-Heideterrier type	隐性	CHRNE	野生型	低风险
先天性肌无力综合症-古老丹麦指示犬	隐性	CHAT	野生型	低风险
情景下降综合症	隐性	BCAN	野生型	低风险
亚历山大病	显性	GFAP	纯合突变型	高风险
遗传性感觉自主神经病变肢端损伤综合征	隐性	GDNF	野生型	低风险
早发型喉头麻痹及多发性神经炎-阿拉斯加雪橇犬	隐性	RAB3GAP1	野生型	低风险
早发型喉头麻痹及多发性神经炎-黑俄罗斯梗	隐性	RAB3GAP1	野生型	低风险

疾病名称	遗传模式	基因	基因型	检测结果
退行性脊髓病	隐性	SOD1	野生型	低风险
胎儿性神经轴突营养不良	隐性	MFN2	野生型	低风险
神经轴突性营养不良	隐性	PLA2G6	野生型	低风险
神经髓鞘缺陷综合征	隐性	FNIP2	野生型	低风险
L-2-羟基戊二酸尿症-约克夏犬型	隐性	L2HGDH	野生型	低风险
L-2-羟基戊二酸尿症-斯塔福德郡斗牛犬型	隐性	L2HGDH	野生型	低风险
迟发性共济失调	隐性	CAPN1	野生型	低风险
嗜睡症-拉布拉多犬型	隐性	HCRTR2	野生型	低风险
嗜睡症-腊肠犬型	隐性	HCRTR2	野生型	低风险
新生儿小脑皮质退化	隐性	SPTBN2	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
x染色体连锁震动	X-隐性	PLP1	野生型	低风险
运动诱发性虚脱	隐性	DNM1	野生型	低风险
脊柱闭合不全	隐性	NKX2-8	野生型	低风险
班德拉新生儿共济失调	隐性	GRM1	野生型	低风险

疾病名称	遗传模式	基因	基因型	检测结果
过度惊愕病	隐性	SLC6A5	野生型	低风险
脑脊髓白质病-大丹犬和罗威纳犬型	隐性	NAPEPLD	杂合突变型	低风险
脑脊髓白质病-兰伯格犬型	隐性	NAPEPLD	纯合突变型	高风险
多发性神经病-兰伯格犬型	不完全显性	GJA9	野生型	低风险
幼年多发性神经病-兰伯格犬I型	隐性	ARHGEF10	纯合突变型	高风险

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%的患病风险高，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，发现其携带两个拷贝的脑脊髓白质病、幼年多发性神经病-兰伯格犬I型和亚历山大病的致病基因突变，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。同时，发现其携带一个拷贝的小脑性共济失调（新生儿）、小脑共济失调（青少年）、小脑发育不全、脑脊髓白质病（大丹犬/罗威纳犬型）四种疾病致病基因突变，由于这四种疾病为常染色体隐性遗传病，所以患病风险低。繁育时，如配种方携带相同的致病突变，其后代有25%的患病风险高，建议配种方进行相应的基因检测，以免影响下一代。

疾病介绍

脑脊髓白质病：是一种由于基因突变导致的脊髓中白质病变引起的脊髓性疾病，属于常染色体隐性遗传病。受影响的成年犬表现为缓慢渐进的共济失调，四肢无力直至进展为四肢瘫痪。神经学检查中，可能会发现颈椎脊髓白质区域损伤，且在脊髓、脑干和深层小脑白质中有脱髓鞘病变。在兰伯格犬、阿富汗犬、莱昂贝格尔犬、大丹犬、罗威纳犬等均有发现。

致病基因：NAPEPLD

预防措施：只能在繁育或出生前进行基因筛查来预防。

症状：缓慢渐近的共济失调，四肢无力并逐渐瘫痪。

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。

幼年多发性神经病-兰伯格犬I型：存在于兰伯格犬、圣伯纳犬等中的多发性神经系统遗传病，属于常染色体隐性遗传。患病犬通常在2-4岁时开始出现发病症状，主要表现为运动不耐受、步态异常、后肢肌肉萎缩、喘鸣和呼吸困难。症状一旦出现会快速恶化，并最终导致患病犬瘫痪。虽然此病不会让患病犬感到疼痛，但是大部分个体会因为生存质量太差而被安乐死。

致病基因：ARHGEF10

预防措施：只能在繁育或出生前进行基因筛查来预防。

症状：运动不耐受、步态异常、后肢肌肉萎缩、喘鸣和呼吸困难。症状一旦出现会快速恶化，并最终导致患病犬瘫痪。

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。

亚历山大病：又称纤维蛋白脑白质营养不良，是一种致死性中枢神经系统进行性疾病，属于常染色体隐性遗传病，由于GFAP基因突变导致，发生在拉布拉多犬。患病犬发病表现为癫痫、大头症、脑发育不良、生长迟缓、带四肢痉挛，如同模仿游泳的动作。

致病基因：GFAP

预防措施：只能在繁育或出生前进行基因筛查来预防。

症状：癫痫、大头症、脑发育不良、生长迟缓、带四肢痉挛，如同模仿游泳的动作。

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。

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： 沈良才

审核者： 孙照霖

报告时间：2018.9.29

北京希诺谷生物科技有限公司



附件：

遗传病概述

1.阿拉斯加赫斯基脑病：

是一种遗传性神经疾病，通常发生在在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胺素，而受影响的狗严重缺乏硫胺素，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。

2.阿拉斯加雪橇犬多发神经病：

由于周围神经变性导致的一种神经系统染色体隐性遗传病。患病犬最初在3-19月龄时出现症状，表现为运动不耐受和兔子跳式的步态。随着病情的进一步恶化，患病犬肌肉麻痹且出现共济失调和四肢反射消失的症状。此外，当肌肉麻痹侵袭到喉部时，还会出现声音改变、吞咽困难和食物反流的症状。小部分患病个犬会出现病情部分缓解度过余生。

3.良性家族性少年癫痫：

也叫早发型癫痫是一种神经系统遗传病，属于早发型常染色体隐性遗传病。患病犬通常在5-9周龄时开始出现症状。病情轻重程度在不同个体间差异较大，轻则表现为轻微震颤和步态不稳，重则会引起共济失调、癫痫和痉挛性瘫痪。症状通常会在患病犬4月龄时自发消退，但是也存在个别成年患病犬仍然发病的记录。

4.小脑共济失调：

是一种由于小脑病变导致的神经退行性遗传病，于常染色体隐性遗传。小脑属于脑组织的一部分，主要负责躯体平衡和运动调节。小脑病变导致运动协调失衡。患病幼犬出生后不久便会发病，症状主要表现为平衡失调和运动障碍。病情在4月龄前恶化速度很快，但是在这之后会逐渐趋于稳定。

5.小脑发育不全：

是一种神经系统遗传病，主要表现为非渐进性的小脑共济失调，属于早发型常染色体隐性遗传。患病犬通常在5-6周龄时开始出现症状。病情的轻重程度在不同个体间差异较大，轻则表现为轻度身体摇摆、运动协调能力缺失、平衡能力缺失、夸张步态和后肢协调性差；病情严重者表现为小脑共济失调和发作性虚脱。此外，部分患病犬中还存在癫痫发作的症状。

6.先天性肌无力综合症：

是一种常染色体隐性早发型神经肌肉系统遗传病，主要表现为肌肉虚弱、运动不耐受和虚脱。患病犬通常在12-16周龄时发病，初次发病时间在不同品系中可能差异较大。患病犬可以正常运动5-30分钟但一旦超过这个时间限度后，患病犬的步伐会越来越小，并最终四肢卷曲虚脱瘫倒。患病犬休息几分钟后便可以恢复正常，但是如果继续运动的话又会虚脱，通常不会继续恶化。

7.亚历山大病：

又称纤维蛋白脑白质营养不良，是一种致死性中枢神经系统进行性疾病，属于常染色体隐性遗传病由于GFAP基因突变导致，发生在拉布拉多犬。患病犬发病表现为癫痫、大头症、脑发育不良、生长迟缓、带四肢痉挛，如同模仿游泳的动作。

8.早发型喉头麻痹及多发性神经病：

是一种常染色体隐性神经系统遗传疾病。患病犬表现为肢体虚弱，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。

9.幼年多发性神经病-兰伯格犬I型：

存在于兰伯格犬、圣伯纳犬中的多发性神经系统遗传病，属于常染色体隐性遗传。患病犬通常在2-4岁时开始出现发病症状，主要表现为运动不耐受、步态异常、后肢肌肉萎缩、喘鸣和呼吸困难。症状一旦出现会快速恶化，并最终导致患病犬瘫痪。虽然此病不会让患病犬感到疼痛，但是大部分个体会因为生存质量太差而被安乐死。

10.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。

11.胎儿性神经轴突营养不良：

是常染色体隐性的发生性神经性营养不良，导致晚期妊娠胎儿运动缺陷，多发性关节固定和肺发育不良。患病胎儿在脑干，脊髓和周围神经的整个锥体外运动系统中表现出肿胀的轴突或球体，并且由于呼吸衰竭而在出生时死亡；另外，还表现为小脑发育不全，细胞和深小脑核的神经元变性，没有脑铁的积累。晚期妊娠胎儿运动缺陷，多发性关节固定和肺发育不良。

12.神经髓鞘缺陷综合症：

是由于卵泡蛋白相互作用蛋白2（FNIP2）中的突变基因，导致少突胶质细胞亚群的成熟延迟或失败。髓鞘破裂导致明显的震颤综合征，患病犬随时间发作恢复。患病幼犬通常在12-14天龄时，出现广泛的震颤现象，行走时通常在后肢有一个“跳跃”的步态；3-4个月龄时，震颤减缓或者消失。

13.L-2-羟基戊二酸尿症：

是一种常染色体隐性遗传病，主要对神经系统产生影响。患病犬通常在4-12月龄发病，主要表现为尿液、血液及脑脊液中存在高浓度的代谢产物戊二酸，并进而破坏脑部功能。不同个体间病情轻重程度可能存在较大差异，病情较轻的个体仅表现为过度兴奋和攻击性增强。病情较重表现为痴呆、震颤、癫痫和运动后的肌强直等。

14.迟发性共济失调：

一种影响犬神经的常染色体隐性遗传疾病。患病犬在6-12个月龄之间会出现身体动作不协调和失去平衡的症状，且持续进展为“跳跃”的步态，经常摔倒。由于生活质量较差，随着时间的推移，狗狗站立困难，通常安乐死了2岁。

15.嗜睡症：

腊肠犬、杜宾犬和拉布拉多犬中的一种易患睡眠障碍遗传病，属于常染色体隐性遗传，症状主要表现为过多的日间睡眠和猝倒。患病犬通常在1-6个月时发病，表现为比正常犬入睡更快且睡眠更频繁；情绪发生较大波动，如看到食物或玩耍时，会由于肌肉突然失去控制而发生猝倒。发生猝倒时，患病犬首先呈现后肢弯曲和头部下垂的姿态，随后倒下并持续数秒至数分钟不等。在此过程中患病犬通常意识清醒并且保持睁眼状态，眼球会随着眼前移动的物体转动。该病病情在患病犬一岁之后不会再发展，并且不会产生其他健康影响。

16.新生儿小脑皮质退化：

是存在于比格犬中的一种新生儿小脑皮质退化常染色体隐性遗传病。小脑主要负责躯体平衡和运动调节。患病犬小脑在出生时发育正常，但是随后开始过早发生退化，通常在3周龄左右开始学步时出现症状，主要表现为运动不协调和缺乏平衡；进食或进行其他活动时还会出现头部和四肢的震颤现象。此病恶化速度较慢，但病情不可逆。

17.新生儿脑病发作：

17.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。

18. 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。

19. X染色体连锁震动：

由于PLP基因发生突变，导致少突胶质细胞分化导致与髓鞘相关的蛋白质和薄膜产量减少，以至于无法覆盖全部轴突，导致脑部功能异常或丧失致使其表现出震颤甚至早期死亡。该病可出现于任何时候同窝幼崽和不同品种间存在差异。这种疾病会导致脑部功能的丧失。该疾病属于X染色体隐性遗传，所以雌性获得正常基因的几率要大于雄性。

20. 运动诱发性虚脱：

是拉布拉多犬以及部分具有拉布拉多犬血统的犬只的一种重要的隐性遗传疾病，首次在拉布拉多犬中确定了这种疾病。患病犬临床表现为在剧烈运动或者极度兴奋5至20分钟后，出现虚弱的症状，后肢或四肢的虚弱造成走路摇晃，重心不稳，拖着不能动的后腿移动，少数病情严重者会出现昏迷、抽搐、瘫痪甚至死亡。病情通常持续5-10min，且15-30min休息后，症状开始缓解，直至完全消失。大多数情况下患病犬在发病时意识清醒并且不会感觉到疼痛。常规生理生化检查均无任何异常，且发病结束后，无任何后遗症。少数病情严重的狗在发病时昏迷甚至死亡。

21. 班德拉新生儿共济失调：

是一种由于新生儿小脑病变导致的神经退行性隐性遗传病。小脑属于脑组织的一部分，主要负责躯体平衡和运动调节。小脑病变导致的共济失调主要表现为平衡失调和运动障碍。患病幼犬在两周左右表现出运动失衡症状，包括头部不稳，无法站立或行走，容易摔倒；眼部运动异常，休息时垂直震颤4个月前病情发展快速，之后趋于稳定。

22. 过度惊愕病：

是一种由于基因突变导致甘氨酸突触传递缺陷，导致了患病犬在遇到某些听觉和触觉刺激时，表现出过度夸张的惊吓反射和紧张反应。患病新生儿犬在噪音或触摸刺激时，诱发非癫痫性癫痫发作，导致肌肉僵硬和呼吸暂停；这种疾病会产生严重的后果会造成脑损伤或婴儿猝死。

23.遗传性感觉自主神经病变，指端损伤综合症：

是一种先天基因突变导致的神经系统发育障碍疾病，属于常染色体隐性遗传病。患病幼犬由于肢体痛觉缺乏，导致过度舔舐、甚至用嘴咬前肢使其受损，严重自残；但患病犬的自体感受，运动能力和脊髓反射仍然完好。

24.情境下降综合症：

存在于骑士查理王小猎犬中的发作性肌病，属于常染色体隐性神经肌肉系统遗传病，主要影响肌肉系统。病情发作开始于14周龄至4岁之间，由于运动、压力和兴奋等刺激因素引起，患病犬发作时四肢僵直导致摔倒，面部肌肉痉挛，“兔子跳”，背部拱起等症状，但意识清醒，发作时间从数秒至数分钟不等，在此之后会自行缓解。患病犬在发作时保持意识清醒，有时还会对外界刺激做出反应。发作的频率和严重程度在患病犬生命不同阶段可能存在较大差异。病情通常不会发生进一步的恶化。

25.神经轴突性营养不良：

存在于西班牙水犬中的神经轴突发育不良是一种神经系统遗传病。该病主要表现为包括步态异常和行为缺陷在内的多种神经功能缺陷。该病属于早发型常染色体隐性遗传，患病犬通常在6到18月龄时开始出现渐进性的认知和运动能力缺失，以及由于肌张力减退导致的步态异常、行为变化和大小便失禁等其他可能出现的症状还包括轻度头部倾斜、辨距过度、眼球震颤和膝跳反射丧失。由于预后较差，大部分患病犬会在1到2岁时被安乐死。

26.脊柱闭合不全：

又称脊柱裂或椎管闭合不全，由于基因突变，在胚胎发育的过程中，椎管闭合不全而引起先天畸形属于一种常染色体隐性遗传病，患病犬表现出神经系统病变的症状-共济失调。患病幼犬后腿过于虚弱无法走路；成年犬在走路时两条后腿会同时运动，呈现出兔子跳的步态。患病犬不会感到疼痛，且症状出现后通常不会进一步恶化。

27.脑脊髓白质病：

是一种由于基因突变导致的脊髓中白质病变引起的脊髓性疾病，属于常染色体隐性遗传病。受影响的成年犬表现为缓慢渐进的共济失调，四肢无力直至进展为四肢瘫痪。神经学检查中，可能会发现颈椎脊髓白质区域损伤，且在脊髓、脑干和深层小脑白质中有脱髓鞘病变。在兰伯格犬、阿富汗犬、莱昂贝格尔犬、大丹犬、罗威纳犬等均有发现。



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