

遺伝病

項目名	対象品種	遺伝子と検出変異	方法
MDR1遺伝子変異検査	コリー、ボーダー・コリー、 シェットランド・シープドッグ、 オーストラリアン・シェパード、 *1	ABCB1 296_299del4 常染色体劣性	PCR
運動誘発性虚脱(EIC)	ラブラドル・レトリバー *1	DNM1 (Dynamin 1) 767G>T (R256L) 常染色体劣性	PCR-RFLP
コリー眼異常(コリーアイ)	ボーダー・コリー、シェットランド・シープドッグ コリー、オーストラリアン・シェパード、 北海道犬 *1	NHEJ1 (nonhomologous end-joining factor 1) 7.8kb deletion in intron 4 常染色体劣性	PCR
錐体杆体ジストロフィー4(Cone-rod dystrophy-4)	ミニチュア・ダックス カニヘン・ダックス *2	RPGRIPI(Retinitis pigmentosa GTPase regulator-interacting protein 1) 44bp insertion in exon 2 *MAP9は実施していません。 常染色体劣性	PCR
進行性杆体-錐体変性(Progressive rod-cone degeneration)	ゴールデン・レトリバー、チワワ ラブラドル・レトリバー イングリッシュ・コッカスパニエル、 アメリカン・コッカスパニエル、 オーストラリアン・シェパード、 トイ・プードル、ミニチュア・プードル *2	PRCD (Progressive rod-cone degeneration) 5G>A (C2Y) 常染色体劣性	PCR-RFLP
セロイドリポフスチン(CL)	ボーダー・コリー *2	CLN5 619C>T (Q206X) 常染色体劣性	PCR-RFLP
変性性脊髄症(DM)	ウェルシュ・コーギー、ジャーマンシェパード、 ボクサー、ラブラドル・レトリバー *3	SOD1 (superoxide dismutase 1) 118G>A (E40K) *パーニーズ・マウンテンドッグで発見された52A>T(T18S)は実施していません。	PCR-RFLP
巨大血小板性血小板減少症	キャバリア、ノーフォーク・テリア ケアン・テリア *4	β 1チューブリン キャバリア:745G>A (D249N) ノーフォークテリア・ケアンテリア:5G>A (R2H) 常染色体劣性	DNA シーケンス
第VII因子欠損症	ビーグル(ミニチュア・シュナウザー、 スピッツから検出されたことがあります) *1	第VII因子 287G>A (G96E) 常染色体劣性	DNA シーケンス
プレカリクレイン	シーザー *1	KLKB1 988T>A (F330I) 常染色体劣性	DNA シーケンス
遺伝性肥大型心筋症	メインクーン、ラグドール *4	cMyBP-C (Myosin binding protein-C) メインクーン:91G>C (A31P) ラグドール:R820W 常染色体優性	DNA シーケンス
ピルビン酸キナーゼ欠損症	ベンガル、エジプシャン・マウ、ラ・パーマ、 メインクーン、ノルウェー・ジャンフォレスト、 サバンナ、サイベリアン、シンガプーラ アビシニアン、ソマリ *3	PKLR (pyruvate kinase, liver and RBC) 693+304G>A 常染色体劣性	DNA シーケンス
第XII因子欠損症	特定の猫種はなく、複数の猫種から 検出されています。 *3	第XII因子 1321delCおよび1631G>C (G544A) 常染色体劣性	DNA シーケンス
多発性嚢胞腎	ペルシャ、アメリカン・ショートヘア スコティッシュ・フォールド *3	PKD1 (polycystin1, transient receptor potential channel interacting) 10063C>A (humanref NM_000296) 常染色体優性	PCR-RFLP

- *1 全品種で検査が可能ですが、他の品種での報告が少ない(無い)ため他の品種ではお勧めしません。
*2 原因の遺伝子変異が品種により異なります。他の品種で検査を依頼しないで下さい。
*3 全品種で検査が可能ですが、実際に他の品種でも変異が報告されています。しかし、対象品種に比べると変異率は高くないため、積極的にはお勧めできません。
*4 他の品種については、情報が一切ありません。対象品種以外の品種で検査を依頼しないで下さい。

検体

全血EDTA
(0.5~1.0mL)



要注意

- 1) 原因遺伝子の1箇所(もしくは、2箇所)の変異の解析です。**遺伝子の全長は調べていません。**
- 2) 危険因子の有無を調べる検査であり、**発症の有無を調べる検査ではありません。**
- 3) それぞれの結果(「変異なし」、「病的変異あり」)における発症率などの情報はほとんどありません。
- 4) 犬種、猫種により原因遺伝子や変異部位が異なります。依頼書には品種を明記して下さい。