

## 遺伝病

項目名	対象品種	遺伝子と検出変異	方法
<b>MDR1遺伝子変異検査</b>	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 <span style="border: 1px solid black; border-radius: 5px; padding: 2px;">常染色体劣性</span>	PCR
<b>運動誘発性虚脱(EIC)</b>	ラブラドル・レトリバー *1	DNM1 (Dynamin 1) 767G>T (R256L) <span style="border: 1px solid black; border-radius: 5px; padding: 2px;">常染色体劣性</span>	PCR-RFLP
<b>コリー眼異常(コリーアイ)</b>	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 <span style="border: 1px solid black; border-radius: 5px; padding: 2px;">常染色体劣性</span>	PCR
<b>錐体杆体ジストロフィー4(Cone-rod dystrophy-4)</b>	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 <b>*MAP9は実施していません。</b> <span style="border: 1px solid black; border-radius: 5px; padding: 2px;">常染色体劣性</span>	PCR
<b>進行性杆体-錐体変性(Progressive rod-cone degeneration)</b>	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) <span style="border: 1px solid black; border-radius: 5px; padding: 2px;">常染色体劣性</span>	PCR-RFLP
<b>セロイドリポフスチン(CL)</b>	ボーダー・コリー *2	CLN5 619C>T (Q206X) <span style="border: 1px solid black; border-radius: 5px; padding: 2px;">常染色体劣性</span>	PCR-RFLP
<b>変性性脊髄症(DM)</b>	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) <b>*パーニーズ・マウンテンドッグで発見された52A&gt;T(T18S)は実施していません。</b>	PCR-RFLP
<b>巨大血小板性血小板減少症</b>	キャバリア、ノーフォーク・テリア ケアン・テリア *4	$\beta$ 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) <span style="border: 1px solid black; border-radius: 5px; padding: 2px;">常染色体劣性</span>	DNA シーケンス
<b>第VII因子欠損症</b>	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) <span style="border: 1px solid black; border-radius: 5px; padding: 2px;">常染色体劣性</span>	DNA シーケンス
<b>プレカリクレイン</b>	シーザー *1	KLKB1 988T>A (F330I) <span style="border: 1px solid black; border-radius: 5px; padding: 2px;">常染色体劣性</span>	DNA シーケンス
<b>遺伝性肥大型心筋症</b>	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 <span style="border: 1px solid black; border-radius: 5px; padding: 2px;">常染色体優性</span>	DNA シーケンス
<b>ピルビン酸キナーゼ欠損症</b>	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 <span style="border: 1px solid black; border-radius: 5px; padding: 2px;">常染色体劣性</span>	DNA シーケンス
<b>第XII因子欠損症</b>	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) <span style="border: 1px solid black; border-radius: 5px; padding: 2px;">常染色体劣性</span>	DNA シーケンス
<b>多発性嚢胞腎</b>	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) <span style="border: 1px solid black; border-radius: 5px; padding: 2px;">常染色体優性</span>	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

- 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。**
- 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。**
- 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。
- 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。