

SINGENE

希诺基因

猫遗传病检测报告

(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

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		宠物名称	
宠主姓名		联系方式	
宠物类别	猫	宠物品种	折耳猫
性别	母	芯片号	SNP
样品保存液编码	71010910017	检测项目	猫常见遗传病套餐

第一项 希诺基因检测结果

疾病系统	疾病名称	遗传模式	基因	基因型	检测结果
泌尿系统	多囊性肾病	显性	PKD1	野生型	低风险
	原发性高草酸盐尿症II型	隐性	GRHPR	野生型	低风险
血液病	高脂蛋白血症	隐性	LPL	野生型	低风险
	凝血因子XII缺乏	隐性	F12	野生型	低风险
	B型血友病- 凝血因子IX缺乏	X-隐性	F9	野生型	低风险
	红细胞丙酮酸激酶缺乏症	隐性	PKLR	野生型	低风险
免疫疾病	自身免疫性 淋巴细胞增生综合征	隐性	FASLG	野生型	低风险
	白细胞黏附缺陷症I型	隐性	ITGB2	野生型	低风险
皮肤病	红细胞生成性卟啉病	隐性	UROS	野生型	低风险
多系统	粘多糖贮积症VII型	隐性	IDUA	野生型	低风险
	粘脂贮积症	隐性	ARSB	野生型	低风险
	甘露糖苷贮积症	隐性	GUSB	野生型	低风险
眼病	视网膜色素变性II型	隐性	CEP290	野生型	低风险
	视锥视杆细胞发育不良	显性	CRX	野生型	低风险
	原发性先天性青光眼	隐性	LTBP2	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
运动系统	先天性肌强直	隐性	CLCN1	杂合型	低风险
	维生素D 缺乏性佝偻病I型	隐性	CYP27B1	野生型	低风险
	低血钾症	隐性	WNK4	野生型	低风险
心脏	肥厚性心肌病	显性	MYBPC3	野生型	低风险
神经系统	尼曼-皮克病C1型	隐性	NPC1	野生型	低风险
	尼曼-皮克病C2型	隐性	NPC2	野生型	低风险
	神经节苷脂沉积病GM1	隐性	GLB1	野生型	低风险
	神经节苷脂沉积病 GM2I型	隐性	GM2A	野生型	低风险
	神经节苷脂沉积病 GM2II型	隐性	HEXB	野生型	低风险
内分泌系统	甲状腺机能减退	隐性	TPO	野生型	低风险
其他	折耳	不完全 显性	TRPV4	杂合型	低风险
	猫短头综合症	共显性	ALX1	野生型	低风险
	少毛症	隐性	FOXN1	野生型	低风险

基因型备注：

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。

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，发现其分别携带一个拷贝的先天性肌强直和折耳相关致病基因突变，其中，先天性肌强直为常染色体隐性遗传，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25%患病风险高；折耳为不完全显性，所以折耳风险高，且有50%的概率将折耳基因传给后代。

肥厚性心肌病：属于常染色体不完全显性遗传，携带一份折耳基因就会导致不同程度折耳的形成，携带两份折耳基因的猫会表现出十分严重的健康问题。症状主要是各种骨骼畸形，包括脚趾骨骼畸形导致的脚掌短小、尾巴僵硬粗大及关节炎等。受影响的猫初期不爱活动，其后行动出现障碍，明显症状包括：尾巴粗短、僵硬不能屈曲或不能摆动；后肢过短，弯曲、增生物或者肿块；四肢关节肿胀；后脚掌异常肥厚若细心观察，当猫咪坐直时，后脚掌的枕肉是接触不到地的；指甲生长异常；前肢也会出现类似症状，但程度较后肢轻。后肢的骨骼及关节发育异常，脚骨畸形弯曲，尾巴较正常猫咪的短且粗，触感与观感上感觉都是僵硬的，而且不能如正常猫咪般柔软地摆动。目前兽医只能用药物舒缓病情，减轻痛楚及减慢恶化速度，不过当病情恶化起来，骨骼病变的情况会慢慢蔓延至脊骨，瘫痪并引致极大痛楚。

症状：骨骼异常，行动迟缓减少，关节肿胀，后脚掌肥厚，尾巴粗短僵硬，严重的可瘫痪。

预防治疗：目前没有治疗的有效方法，只能通过基因检测减少受影响猫的出生。

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：2018.12.21

北京希诺谷生物科技有限公司



猫常见遗传病概述

多囊性肾病：

是一种病情进展缓慢的常染色体显性遗传病，总体发病率为6%，多发生于纯种猫，尤其是波斯猫。据统计，大约38%的波斯猫患有该病。受影响的猫肾脏形状不规则，体积巨大，皮质和髓质都有多个不同大小的囊肿，一些猫也可能有肝胆囊肿，胆道增生和纤维化，淋巴细胞性炎症。通常7岁前发生肾功能衰竭，身体消瘦，进而发展为高磷血症、异尿症、非再生性贫血和代谢性酸中毒。到目前为止还没有发现纯合子猫，这表明纯合子基因型与生命不相容。建议对受影响猫的亲属进行检测。不建议育种。

折耳：

属于常染色体不完全显性遗传，携带一份折耳基因就会导致不同程度折耳的形成，携带两份折耳基因的猫会表现出十分严重的健康问题。症状主要是各种骨骼畸形，包括脚趾骨骼畸形导致的脚掌短小、尾巴僵硬粗大及关节炎等。受影响的猫初期不爱活动，其后行动出现障碍，明显症状包括：尾巴粗短、僵硬不能屈曲或不能摆动；后肢过短，弯曲、增生物或者肿块；四肢关节肿胀；后脚掌异常肥厚，若细心观察，当猫咪坐直时，后脚掌的枕肉是接触不到地的；指甲生长异常；前肢也会出现类似症状，但程度较后肢轻。后肢的骨骼及关节发育异常，脚骨畸形弯曲，尾巴较正常猫咪的短且粗，触感与观感上感觉都是僵硬的，而且不能如正常猫咪般柔软地摆动。目前兽医只能用药物舒缓病情，减轻痛楚及减慢恶化速度，不过当病情恶化起来，骨骼病变的情况会慢慢蔓延至脊骨，瘫痪并引致极大痛楚。

甘露糖苷贮积症：

是一种溶酶体储存疾病，由于缺乏降解糖蛋白所需的水解酶，导致 α -甘露糖在体内的过度积累造成的疾病，属于常染色体隐性遗传病，患病猫通常活不过6个月，主要临床表现为神经功能缺陷、平衡能力缺失、眼球震颤、失聪、滑膜炎、脑积水、骨骼畸形、生长迟缓、牙龈增生、角膜及晶状体浑浊，共济失调，头部震颤等，最后是瘫痪，死亡。

凝血因子XII缺乏症：

是猫中很常见的一种常染色体隐性遗传非出血性血液病。凝血因子XII在血液循环中处于不活动状态但有损伤时，其与损伤表面接触后被激活起凝血作用，所以受影响的猫平时无自发性出血症状，仅于外伤或手术时可能有出血或凝血时间延长，多不严重，一般不需特殊治疗；如发生出血，可输少量新鲜血浆、库血等均可止血。另外会影响母猫的孕期稳定性，携带两个拷贝位点基因突变的母猫受影响较大，死胎率显著高于携带一份突变拷贝的母猫和正常的母猫。

B型血友病-凝血因子IX缺乏：

是一种由于血液凝结过程中所必须的凝血因子IX缺乏导致凝血障碍，而引起的出血性遗传疾病。患病猫擦碰后相对容易青肿，流血或淤血，较A型血友病症状轻，不影响寿命，在手术或外伤后出血时间显著延长，因此对已知患病猫，手术前应该提前准备好新鲜血液。B型血友病属于X染色体隐性遗传疾病，雄猫的患病概率明显高于雌猫，因为雄猫只有一条X染色体，只要携带一份突变基因拷贝就会发病

神经节苷脂沉积病：

神经节苷脂是分布于神经组织的神经细胞膜上的葡萄糖脂。由于 β -半乳糖苷酶（GM1型）或氨基己糖苷酶（GM2型）活性缺失导致细胞内的糖脂物质无法进行代谢，导致其在大脑和神经系统处的异常积累引发疾病。主要症状表现为体重减轻、眼球震颤、头部震颤、行走困难、骨骼发育异常和失明等，一旦出现发病症状，病情会快速恶化。GM1型发病症状在三个月时就可出现，并在9-10个月时发展到末期，失明并伴有癫痫。GM2发病症状最早在4-8周龄时就可出现，开始时主要表现为头部震颤并快速发展为瘫痪及运动失调，通常在8个月前死亡。

红细胞生成性卟啉病：

是一种血红素合成障碍的常染色体隐性遗传病，除了褐色牙齿，红褐色的尿液外，几乎没有临床症状。在紫外光下，牙齿会发出粉红色的荧光。深红色的尿液不是血尿或血红蛋白尿。受影响的猫羟甲基胆素（HMB）合酶活性正常，尿卟啉原III合酶（UROS）活性大大降低。尿液和血浆中的尿卟啉原在尿明显增高；两个位点突变同时发生；和急性间歇性卟啉病症状相似，但突变基因和遗传方式不同。

猫短头综合症：

是指猫存在一个或多个解剖结构上的异常，如鼻腔狭窄、软腭延长，主要引起部分气道阻塞的呼吸综合征，也可以影响舌、眼和齿。短头畸形可引起眼球喙状突出，导致更多角膜与环境因子接触，易引起角膜炎、角膜溃疡；舌不能伸到上下颌内，舌体长期暴露会引起舌尖溃疡感染，牙齿咬合不正等症状此病主要影响那些扁平脸、短鼻子品种，也是这个名字的由来，多发生于短头猫，例如喜马拉雅猫和波斯猫。

粘多糖贮积症：

是由于溶酶体中水解粘多糖分子的酶缺乏造成的，使粘多糖分子不能完全降解而在各种组织中沉积引发的不完全相同的一组疾病，属于常染色体隐性遗传病。多见于骨骼病变，也有累及中枢神经系统、心血管系统以及肝、脾、皮肤等，导致其功能异常发生病变。根据症状和酶缺陷不同，I型、VI型、VII型等亚型，且不同个体间症状严重程度差异较大。I型患病猫主要表现为发育迟缓，跛行，角膜混浊骨骼畸形，共济失调和震颤，耳朵可能较小。II型患病主要表现为侏儒及面部畸形，如宽脸、短鼻、小耳的外部特征并且颈部及腰部的灵活性非常差，最后由于脊柱发育不良，在八个月前会发展为后肢瘫痪VII型患猫通常在4-8周时开始表现出骨骼和关节疾病的症状，外观呈现大头、短嘴、宽脸、低耳位、拱型头顶和宽胸的特征；通常在5月龄前失去行走的能力。此外，还表现为眼睛浑浊、生长缓慢和心脏疾病。

自身免疫性淋巴细胞增生综合征：

是淋巴细胞表面受体Fas及其配体FsdL介导的遗传性凋亡缺陷所致，属于种常染色体隐性免疫系统遗传病。疾病症状通常在患病猫6周龄时出现，主要表现为全身性的急性淋巴结肿大，中度脾肿大和贫血等。由于病情发展导致其持续性厌食及体重减轻，最后患病猫通常在确诊后的1到8周内被安乐死。目前对此病尚无任何治疗手段。

粘脂贮积症Ⅱ型：

是一种由于先天性缺失溶酶体体酶导致的神经鞘磷脂沉积积累而引发的疾病，属于常染色体隐性遗传病。面部畸形，爪子大，发育不良迟缓，步态不正常，皮肤僵硬，脊椎的灵活性降低，先天性髋关节发育不良，视网膜病变，病程进展快，通常7个月发病。

视网膜色素变性Ⅱ型：

是一种常染色体隐性遗传病。患病猫在出生时视力正常，此后视网膜上的光感受器逐渐萎缩，最早在七个月即可通过视网膜电流图（ERG）检查监测到病变的发生。通常患病猫在1.5-2岁时开始出现症状，如夜间视力降低以及由于视力减退导致的一些怪异行为等。该病发展的快慢及严重程度在不同个体间差异较大，但据统计，绝大多数猫在3-5岁时会最终失明。

先天性肌强直：

是常染色体隐性遗传病。患病猫通常在6到20周的时候就可以表现出明显的运动障碍，肌无力是该病的最主要特征，尤其是在运动后或是受到压力和刺激时表现尤为明显。患病猫还会表现出一些其他症状，例如头颈部向腹部的过分弯曲、突出的肩胛骨、头部的非自主摆动以及吞咽困难等。患有该病的猫生存质量通常很差并且在进食时经常会被食物卡住喉咙窒息而亡。

肌营养不良-肢带型：

是常染色体隐性遗传病。发病原因有血管源性、神经源性、肌纤维再生错乱、肌细胞膜功能紊乱等学说。症状表现为骨盆带肌的无力、萎缩。该病病情发展缓慢，会逐步累及肩胛带，出现两前肢前进困难、翼状肩等典型症状。晚期也可出现肌肉挛缩、行动不能。该病不会影响动物寿命。

视锥视杆细胞发育不良：

是遗传性黄斑变性疾病之一，主要累积黄斑区，首先损害视锥细胞，伴有不同程度的视杆细胞损害，进而可导致视网膜色素变性。锥型和视杆细胞是眼视力的光感受器，分别对明亮和昏暗光线下的视觉起重要作用。其主要症状为视力减退，色觉异常，当视杆细胞受损时发生夜盲。

维生素D缺乏性佝偻病I型：

此病多发于折耳猫，一般3月龄至1岁龄容易发病。患猫表现症状包括腰部凹陷，背部弓起，后肢瘫痪，颈部发硬及周身疼痛等症状。病情严重时，由于腰椎凹陷及盆骨变形压迫到直肠，会引起排便困难最后导致死亡。

原发性高草酸盐尿症II型：

一种罕见的常染色体隐性遗传性肾脏疾病，由肾脏中草酸的积累引起的，过量的草酸积累形成钙沉淀导致肾功能下降。受影响的小猫在5-9个月大的时候患上急性肾病，表现出肌肉无力和萎缩、脱水、厌食和虚弱。

白细胞黏附缺陷症I型：

是一种先天性免疫缺陷疾病，由于白细胞不能正常粘附运作，无法聚集到受感染及炎症部位发挥杀菌作用。受影响的幼猫极易被细菌、真菌感染，最明显的是牙龈和脐带感染，容易死亡。此外还可能伴随有扁桃体炎、肺炎及其他关节和骨骼疾病等。幼猫通常在出生后两个月左右患上牙龈炎，并引发口炎个别患病猫关节处会肿胀的十分严重以至于无法运动。

高血脂蛋白症：

是指血浆中的胆固醇或甘油三酯等脂类物质水平升高导致的。主要表现为血脂指标异常，是导致动脉粥样硬化、脂肪肝等疾病的重要因素之一。

原发性先天性青光眼：

属于种常染色体隐性遗传病。表现症状为过度眨眼、流泪、瞳孔扩大、眼球充血和角膜混浊。眼压升高，视神经细胞减少，视力丧失，周期性的疼痛和光敏感性。

肥厚性心肌病：

是家猫中最常见的一种常染色体显性遗传病心脏病。MYBPC3基因致病突变在缅因猫和布偶猫中被发现。受影响的猫临床正常，但通过超声可以看到左室肥厚，一般出现在成年猫，布偶猫相对其他品种出现的会早。临床表现动脉血栓栓塞，如双侧疼痛，后肢肌肉收缩，双侧后肢缺血等症状，有些受影响的猫会出现充血性心力衰竭或肺水肿的迹象。临床严重程度可能与基因型相关，杂合基因型轻于纯合基因型的患病猫。不同品种突变位点可能存在异同，即品种特异性。

尼曼-皮克病：

是一种先天性糖脂代谢异常性疾病，根据致病基因不同，分为C1和C2两个类型，其特点是全身网状内皮系统有大量的含有神经鞘磷脂的泡沫细胞。本病特征为肝脾肿，有无神经系统损害或眼底樱桃红斑，外周血淋巴细胞和单核细胞胞浆有空泡，骨髓可找到泡沫细胞，X线肺部呈粟粒样或网状浸润。

红细胞丙酮酸激酶缺乏症：

是一种遗传性的溶血性贫血类疾病，属于常染色体隐性遗传病，是由于红细胞内部一种在厌氧糖酵解过程中起关键作用的丙酮酸激酶（PK）缺乏所导致的。一旦红细胞缺乏这种酶，便不能维持正常的细胞代谢，并进而导致红细胞自溶。这种贫血是间歇性的，并且是非致命性的，其发病的时间和临床症状在不同个体间有较大差异。其症状主要包括：重度嗜睡、虚弱、运动障碍、黄疸、心脏杂音和脾肿大。

甲状腺机能减退：

是由于甲状腺激素缺乏，导致犬猫全身一切活动呈现进行性减慢为特征的常染色体隐性遗传病。其症状表现为：精神低落，表情淡漠痴呆，嗜睡、头晕、反应迟钝；厌食，腹胀、便秘；肌肉无力，强直等运动能力下降。

低血钾症：

也称为家族型阵发性低血钾多发性肌病，是一种常染色体隐性遗传病，其标志性特征是血液中较低浓度的钾和较高浓度的磷酸肌酸激酶（肌肉损伤的标志）的含量。临床症状为阵发性的肌无力，其发病部位可能包括全身肌肉，也可能仅为特定部位肌肉。最常见的部位是颈部肌肉，其次是四肢肌肉，因此其临床症状也主要表现于头部僵直及行走困难。该疾病通常不会致命，患病猫可以通过在饮食中定期添加钾离子而控制病情。

少毛症：

是一种常染色体隐性遗传病。患病幼猫出生时浑身没有毛发或是仅有薄薄一层绒毛，这层绒毛也会在出生后几周内逐渐脱落。一些患病小猫甚至在出生后就会立即死亡。少部分患病猫可能会在出生后两个月内长出一些稀疏的毛发，但是大部分会一直保持全秃状态。大部分患病个体在三个月内就会由于免疫系统发育不完善而被各种感染夺去生命。该病的一些其他症状还包括：胡须、趾甲缺失、舌头表面异常等。



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