

나의 반려동물 유전성 질병 DNA검사 서비스

대한민국 동물 유전자검사
한국유전자정보센터가 함께 합니다.

유전성 질병 DNA 검사는 질병의 원인이 되는
유전자의 돌연변이 유무를 분석하여, 질병 발생 가능성을
조기에 예측함으로써 반려동물의 건강관리 및 번식에
유용한 지표로 활용 하실 수 있습니다.





KGIC

한국유전자정보센터

KOREA GENE INFORMATION CENTER

contents

회사 소개	3 P
반려동물 유전자 검사의 필요성	4 P
· 유전자 검사 필요성	
· 유전자 검사의 장점	
반려동물 유전성 질병 목록	5 P
반려동물 유전성 질병 설명	6 -11P
애견 유전자 감식	12 P
· 애견 프로파일 검사	
· 친견 확인 검사	
신청 방법 및 과정	13 P
· 유전자 검사 신청 방법	
· 유전자 검사 절차	
유전성 질병 결과	14 P
· 유전성 질병 타입	
유전성 질병 가계도	15 P

❖ **KS Q ISO/IEC 17025
국제공인시험기관
한국유전자검사평가원 A등급기관**

- 시험품질경영 시스템을 통한 엄격한 정도관리
- 지속적인 연구/개발/교육을 통한 우수인력 확보
- 시험결과와 신뢰성 유지

❖ **Technical Innovation**

- 지속적인 연구개발을 통한 검사항목의 다양화
- 기술혁신을 통한 진보된 검사/진단 서비스 창출
- 국내외 우수 연구기관과의 공동연구를 통해 R&D 기술능력 보유

❖ **고품질 검사서비스 제공**

- 보다 신속/ 정확한 결과 제공
- ONE BY ONE 고객 맞춤 서비스
- 최신 검사기법의 지속적 도입

❖ **최첨단 분석장비 도입**

- 검사항목별 최신장비 도입
- 최적화/자동화된 시스템
- 정기적인 분석장비 교정을 통한 검사품질 유지

❖ **분야별 전문인력 보유**

- 석/박사급 전문인력 구성
- 전문화된 해석능력
- 다년간의 경험과 기술적 노하우

❖ **고객만족도 1위**

- 전국적인 네트워크를 통한 편리한 검사서비스 도입
- 고객과의 소통을 통한 신뢰도 향상
- 고객 만족도 1위 검사기관



반려 동물 유전자 검사의 필요성

❖ 유전자 검사 필요성



조기진단

임상적으로 발병되지 않은 유전질환의 조기진단이 가능합니다.



발병지연

유전질환이 있는 반려동물에게 식이·약물요법을 통하여 발병시기를 늦출 수 있습니다.



건강한 자손 번식

유전질환이 없는 종 선발을 통하여 건강한 자손 번식이 가능합니다.

❖ 유전자 검사 장점



정확성

첨단 DNA 분석기술을 통해 정상(normal), 보인자(carrier), 질병(affected)에 대한 정확한 결과를 확인할 수 있습니다.



민감성

유전질환이 발현하기 전 단계 및 발생초기부터 유전자 결함의 탐지가 가능합니다.



간편성

구강상피세포 채취로 간편하게 검사를 신청 및 진행할 수 있습니다.



신속성

접수일로부터 2~3일 후 검사결과를 받아보실 수 있습니다.

반려 동물 유전성 질병 목록

Page	목 록	질 병 명
06p	METABOLIC DISEASE (I) 대사성 질병(I)	시스틴뇨증 (Cystinuria / Cyst)
		고요산뇨증 (Hyperuricosuria / HU)
		다낭포성 신장질환 (Polycystic Kidney Disease / PKD) – 개, 고양이
07p	METABOLIC DISEASE (II) 대사성 질병(II)	선천성 갑상샘 저하증 (Congenital Hypothyroidism / CH)
		피루베이트 키나아제 결핍증 (Pyruvate Kinase Deficiency / PK) – 개, 고양이
		포스포프럭토키나아제 결핍증 (Phosphofructokinase Deficiency / PFK)
08p	ARDIOVASCULAR DISEASE 심혈관 질병	비대성 심근증 (Hypertrophic Cardiomyopathy / HCM) – 고양이
		제 VII 인자 결핍증 (factor VII deficiency / f-VII)
		제 IX 인자 결핍증 (factor IX deficiency, Hemophilia B / f-IX)
09p	BLOOD DISEASE (I) 혈액 질병(I)	제 XI 인자 결핍증 (factor XI deficiency, Hemophilia C / f-XI)
		폰 빌레브란트 (von Willebrand Disease Type 1,2,3/ vWDI,II,III)
		푸코사이드 축적증 (Fucosidosis / Fuco)
10p	NEUROLOGICAL DISEASE 신경성 질병	Gm1 강글리오시드증 (Gm1 Gangliosidosis / Gm1)
		구리중독증 (Copper Toxicosis / CT)
		콜리안구기형 (Collie Eye Anomaly / CEA)
11p	SPECIES SPECIFIC DISEASE 종 특이적 질병	원추변성 (Cone Degeneration / CD)
		원발성 수정체 탈구 (Primary Lens Luxation / PLL)
		진행성 망막 위축증 (Progressive Retinal Atrophy / PRA) – 개, 고양이
12p	OPHTHALMOLOGIC DISEASE 안구 질병	아이버멕틴 민감증 (Ivermectin Sensitivity / IV)
		불완전 뼈 발생증 (Osteogenesis Imperfecta / OI)
		선천성 근육긴장증 (Myotonia Congenita / MC)
13p	IVERMECTIN DRUG SENSITIVITY 아이버멕틴 약제 민감성	퇴행성 골수염 (Degenerative Myelopathy / DM)
		중심핵 근병증 (Centronuclear Myopathy / CM)
		운동 유발성 허탈증 (Exercise-induced Collapse / EIC)
14p	MUSCULAR & BONE DISEASE 근육/뼈 질병	

반려 동물 유전성 질병 설명

(Canine & Feline Genetic Disease)



KGIC | METABOLIC DISEASE (I) | 대사성 질병(I)

I 시스틴뇨증(Cystinuria / Cyst)

시스틴뇨증은 장(腸) 혹은 신장에서 시스틴 흡수가 충분하게 이루어지지 못해 소변으로 아미노산이 과다하게 배설되는 열성 질병입니다. 아미노산은 신장을 통해 여과되었다가 세뇨관을 통해 재흡수가 되는데, 이 과정에 문제가 생기면 소변으로 아미노산이 과다하게 배설되어 신장, 방광 및 요도에 결석을 형성하여 신장을 손상시키는 원인이 됩니다. 특히, 수컷의 경우 결석으로 신장이나 요도에 상처가 나면 혈뇨가 나오고, 심하면 요도폐쇄로 이어져 비뇨기계 감염과 염증을 유발시키고, 이러한 증상이 반복되면 신장질환으로 이어질 수 있습니다.

■ **주요 증상** : 배뇨곤란, 혈뇨 · 혈변, 구토, 토혈, 설사, 식욕부진, 경련 및 발작 등의 신경증상을 나타냅니다.



I 다낭포성 신장질환(Polycystic Kidney Disease / PKD) – 개, 고양이



다낭포성 신장질환은 신장에 액체로 채워진 여러 개의 낭종으로 인해 벌집 모양으로 신장이 변형되는 유전 질병입니다. 이 질병은 강아지, 고양이 출생 시 낭종이 형성되고, 낭종이 점점 성장하면서 신장조직(사구체)의 정상적인 기능을 방해하여 신부전 등을 일으키는 원인이 됩니다. 고양이의 경우 히말라얀(Himalayan), 페르시아(Persian) 등의 모종이 해당되며, 개의 경우에는 비글(Beagle)과 불 테리어(Bull Terrier)가 상대적으로 더 취약하여 생후 몇 개월 이내에 치명적인 영향을 미칠 수 있으므로 검사를 꼭 시행하여야 합니다.

■ **주요 증상** : 갈증과 식욕부진, 소화장애, 구토 등으로 인한 체중감소, 복부경련, 호흡곤란, 불안장애 등이 있습니다.

I 고요산뇨증(Hyperuricosuria / HU)

고요산뇨증이 유전적으로 있는 개체는 배뇨의 대사과정에 이상이 생겨 소변의 요산(uric acid) 수치가 비정상적으로 높아져 방광과 신장에 결석을 형성하고, 심한 통증 및 불쾌감 등을 유발시켜 심한 경우 사망할 수 있는 질병입니다. 고요산뇨증에 의해 형성된 결석은 수술로 제거가 가능하나, 경우에 따라 치료가 어려울 수도 있습니다. 이 질병은 달마시안(Dalmatian), 불독(Bulldog), 블랙 러시안 테리어(Black Russian Terrier) 등을 포함한 대부분의 견종에서 발견됩니다.

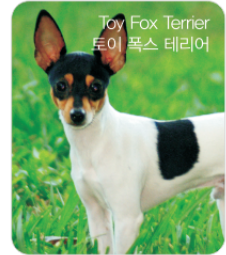
■ **주요 증상** : 소변 배설 시 결석으로 인해 심한 통증과 불쾌감을 느끼며 증상이 심해지면 요도 및 요관 폐쇄, 신부전증, 요로감염 등을 일으킬 수 있습니다.



I 선천성 갑상샘 저하증(Congenital Hypothyroidism / CH)

갑상샘 저하증은 갑상선에서 호르몬이 잘 생성되지 않아 체내에 갑상선 호르몬 농도가 저하 또는 결핍된 상태를 의미합니다. 선천성 갑상샘 저하증은 대부분의 견종에서 나타나며, CHG 유전자의 결함에 의해 선천적으로 수태될 때 또는 후천적으로 임신기간 중에 발병합니다. 후천성은 선천성과 달리 출생 후 정상적인 갑상선 기능을 보이다가 생후 6개월 이후에 발병한다는 차이가 있습니다.

■ **주요 증상** : 성장 발육이 불량하고 지능 발달 저하와 같은 신경계 후유증이 남으며, 심한 경우 성견까지 생존하지 못하고 사망하게 됩니다.



I 피루베이트 키나아제 결핍증(Pyruvate Kinase Deficiency / PK) – 개, 고양이



피루베이트 키나아제 결핍증은 주로 개와 고양이에서 발견되는 열성질환입니다. “피루베이트 키나아제”는 적혈구가 스스로를 유지하기 위해 필요한 에너지를 합성하는 과정에서 중요한 효소물질로 작용합니다. 이 효소가 부족하면 적혈구의 수명이 현저하게 줄어들어 혈액내의 적혈구 수가 감소하면서 용혈성 빈혈 등을 일으키고 간 기능 손상으로 사망할 수 있습니다.

■ **주요 증상** : 일시적 빈혈, 만성피로, 식욕부진, 발육부진, 체중감소, 창백함, 비장종대, 복강내 부 종괴 및 운동기피 등의 증상을 나타냅니다.

I 포스포프рук토키나아제 결핍증(Phosphofructokinase Deficiency / PFK)

포스포프рук토키나아제 결핍증은 근육과 적혈구 내에서 “포스포프рук토키나아제”라는 효소가 부족하여 나타나는 당원 축적병(Glycogen storage disease)으로, PFK 유전자 이상에 의해 나타나는 열성 유전질환입니다. 이 효소가 부족하면 포도당이 에너지로 전환되지 못해 운동 시 근육의 에너지량을 감소시켜 근육의 통증과 경련이 나타나는 특징을 보입니다. 주로 탄수화물이 많은 사료를 섭취하였거나, 심한 운동을 한 경우 근육 조직의 분해로 에너지가 고갈되어 여러 증상이 나타나는 경우가 많습니다.

■ **주요 증상** : 피로, 근육경련과 통증, 구토 및 어지러움. 합병증으로 미오글로빈이 소변으로 빠져나가는 미오글로빈뇨증(Myoglobinuria)을 유발해 소변색이 붉거나 적혈구가 파괴되면서 빈혈과 황달이 나타납니다.



I 비대성 심근증(Hypertrophic Cardiomyopathy / HCM) – 고양이



비대성 심근증은 고양이에서 가장 흔히 발생하는 심장질환중의 하나로, 심근수축 단백질인 MYBPC3 유전자의 돌연변이에 의해 심근이 비정상적으로 두꺼워지는 질병입니다. 심근이 두꺼워지면 심장 내 혈액의 재충전과 펌프작용이 제대로 이루어지지 않아 심장의 수축력 저하로 저혈압이 동반되며, 심근비대가 진행되어 좌심방의 종대, 좌심방 역류 및 폐부종 등으로 진행될 수 있습니다. 이 질병이 있는 고양이는 연령과 성별에 상관없이 증상이 나타나지만, 암컷에 비해 수컷에서 흔히 발견되고 있습니다. 그러나 가장 큰 문제는 이 질병이 있더라도 어느 순간까지는 전혀 증상이 없다는 점입니다.

■ **주요 증상** : 식욕감소, 구토, 무기력, 우울, 호흡곤란, 마른기침, 뒷다리 마비, 심장박동증가, 심장잡음, 혼수, 실신 등이 나타나며, 심한 경우 사망하게 됩니다.

I 제 VII 인자 결핍증(factor VII deficiency / f-VII)

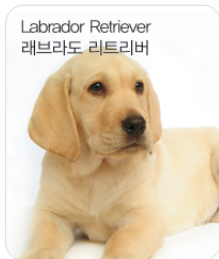
제 VII 인자는 혈액 응고에 관여하는 중요한 인자로 간세포에서 생성되는 것으로 알려져 있습니다.

제 VII 인자 결핍증은 상염색체 열성 유전질환으로 FVII 유전자의 돌연변이에 의해 발생되며, 질병(Affected) 유전자가 있는 경우 VII 인자의 활성도가 매우 저하되어 심각한 **출혈증상**을 보입니다. 보인자(Carrier)는 증상이 없는 경우도 있으나 수술이나 외상에 의하여 혈종 형성이나 체강 내 출혈이 생길 수 있습니다. 일반적으로 비글(Beagle), 에어데일(Airedale), 알래스카 클리 카이(Alaskan Klee Kai), 자이언트 슈нау저(Giant Schnauzer), 스코티시 디어하운드(Scottish Deerhound) 등의 견종에서 주로 발생하는 질병입니다.



Beagle
비글

I 제 IX 인자 결핍증(factor IX deficiency, Hemophilia B / f-IX)



Labrador Retriever
래브라도 리트리버

제 IX 인자는 내인계 응고에 관여하는 인자로 혈우병 B형(Hemophilia B)으로 알려져 있으며,

제 IX 인자 결핍증은 FXI 유전자의 돌연변이에 의해 발생합니다. 이 혈우병은 혈액이 제대로 응고 되지 않는 혈액 장애의 한 유형으로 주로 수컷에 영향을 미치는 유전병입니다. 가벼운 증상은 확인이 잘 되지 않을 수 있으나 **증상**이 심해지면 잇몸 출혈, 코피, 과다한 멍 그리고 경미한 부상만으로도 상당한 출혈이 생길 수 있으나 아직 명확한 치료법이 없는 질병입니다.

I 제 XI 인자 결핍증(factor XI deficiency, Hemophilia C / f-XI)

제 XI 인자 결핍증은 상염색체 열성 유전질환으로 혈우병 C형(Hemophilia C)으로도 알려져 있습니다. 이는 혈우병 A형과 혈우병 B형에 비해 출혈증상이 적으나 외상이나 수술 등의 유발 요인에 의해 출혈이 발생하고 출혈이 최대 4일 동안 지연되기도 합니다. 제 XI 인자는 간에서 합성되어 혈장에서 순환하는 단백질로 혈액 응고에 관여하는 피브리(fibrin)의 형성에 관여하는 것으로 알려져 있으며, **제 XI 인자 결핍증**은 폰 빌레브란트병(vWD), **제 IX 인자 결핍증**, **제 X 인자 결핍증** 등의 다른 응고장애를 갖는 개체에서도 동반되어 발생하기도 합니다.



Kerry Blue Terrier
케리 블루 테리어

I 폰 빌레브란트(von Willebrand Disease / vWD)



Shetland Sheepdog
셰틀랜드 쉽독

폰 빌레브란트 병은 대부분의 견종에서 발견되는 상염색체 우성 또는 열성 질병으로 혈장, 혈소판, 혈관 내피세포 등에 있는 부착 당단백인 폰 빌레브란트 인자(von Willebrand factor, vWF)의 결핍 또는 기능저하로 인해 혈소판과 혈관 사이의 상호작용이 저해되어 발생하는 유전성 출혈 질병입니다. 폰 빌레브란트(vWD)는 형태에 따라 **제 1형(type I)**, **제 2형(type II)**, **제 3형(type III)**의 세 가지 유형으로 분류됩니다.

■ **주요 증상** : 쉽게 멍이 들거나 비강(코)과 구강의 출혈, 상처 시 과다한 출혈, 혈뇨, 흑색변 등이 있습니다. 이러한 증상이 나타날 경우 진단이 어렵거나 다른 질병으로 오인하는 경우가 많고 이 병증은 평생 지속되기 때문에 치료가 어렵습니다.

I 푸코사이드 축적증(Fucosidosis / Fuco)

푸코사이드 축적증은 상염색체 열성 유전질환으로 리소좀 축적병(Lysosomal storage disease)에 속하며, 알파-L-푸코시다제(alpha-L-fucosidase) 효소의 결핍으로 발생합니다. 이 질병이 있는 개체는 18개월부터 4세 사이에 임상적 증상이 나타나기 시작하며, 원인은 Fucosidase 유전자의 돌연변이에 의해 발생하는 것으로 알려져 있습니다

■ **주요 증상** : 푸코시다제 효소의 감소로 인해 푸코오스 (Fucose)를 함유한 복합체가 리소좀에 비정상적으로 축적됨에 따라 운동실조, 감각장애, 신경 염증, 발성장애, 학습장애, 신경 세포의 손실 및 퇴화 등과 같은 신경학적 증상을 일으키게 됩니다.



I Gm1 강글리오시드증(Gm1 Gangliosidosis / Gm1)



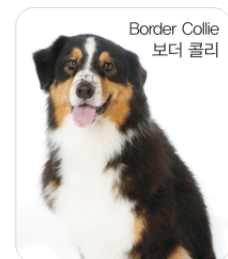
Gm1 강글리오시드증은 다양한 신경학적 증상을 나타내는 상염색체 열성 유전질환입니다. 이 질병은 베타-갈락토시다제(beta-galactosidase) 결핍으로 인해 신경원에 Gm1 강글리오시드(Gm1 ganglioside)를 축적시켜 세포 손상, 장기부전 등과 같은 치명적인 증상을 나타냅니다.

■ **주요 증상** : 초기에 체중감소, 운동장애, 뺨뺨한 걸음걸이 등을 보이다가 그 이후에는 왜소증과 각막혼탁, 운동실조의 증상을 나타냅니다. 이 질병은 현재 치료방법이 알려져 있지 않습니다.

I 콜리안구기형(Collie Eye Anomaly / CEA)

콜리안구기형은 눈의 맥락막 형성부전으로 발생하는 유전질환으로 치료가 불가능한 상염색체 열성 질환입니다. 이 질병은 "NHEJ1"이라는 유전자의 돌연변이에 의해 발생되며 보인자(Carrier) 또는 질병(Affected) 유전자가 있으면 열성형질로 후대에게 유전되기 때문에 번식에 적합하지 않습니다. 질병의 증상은 눈의 구성물이 형성되기 시작하는 생후 5~8 주령에 발견되며, 양쪽 눈에서 발병하기 보다는 어느 한쪽 눈에서 발병하는 경우가 많습니다. 외국의 경우 장모(Rough Coat)와 단모(Smooth Coat)를 가진 콜리종에서 70~97%가 안구기형으로 보고된 바 있어 조기에 검사가 필요한 질병중의 하나입니다.

■ **주요 증상** : 각막의 부종, 망막 색소 침착, 망막 반사 이상, 소안구증, 각막 안구 위축, 안구 함몰, 시신경 크기 증가 및 실명 등 여러 증상이 알려져 있습니다.



I 구리중독증(Copper Toxicosis / CT)



구리중독증이란 체내 나트륨 수송 및 구리 대사 조절에 관여하는 COMMD1 유전자에 이상이 생겨 섭취된 구리를 배설하지 못하고 간에 축적되는 상염색체 열성 유전질환입니다. 구리는 동물의 생체에 꼭 필요한 물질로서, 생체의 효소반응을 도와주고 체내의 활성산소를 제거해 주는 중요한 역할을 담당합니다. 구리중독증은 아직 적합한 치료법이 없으므로 구리중독증이 임상증상으로 나타나기 전에 미리 검사를 통한 확인이 무엇보다 중요합니다. 미국의 경우 순종 보존을 위한 근친 교배로 베들링턴 테리어의 66% 정도가 유전적 이상을 가지고 있는 것으로 보고되어 있습니다.

■ **주요 증상** : 체중감소, 식욕부진, 우울증, 구토, 무기력증, 탈수증 및 무력증 등 여러 증상을 나타냅니다.

I 원추변성(Cone Degeneration / CD)

원추변성은 CNGB3 유전자의 이상에 의해 발생하는 상염색체 열성 질병으로, 저먼 쇼트헤어드 포인터(German Shorthaired Pointer)와 알래스카 말라뮤트(Alaskan Malamute) 등 여러 견종에서 이 질병이 나타납니다. 질병의 원인은 CNGB3 유전자의 돌연변이에 의해 발생하게 되며, 원추변성의 영향을 받는 강아지는 8~12주 사이에 주맹증(낮에 안보이고 밤에 보이는 병) 과 수명(빛을 보았을 때 이상하게 눈부시게 느껴지는 상태) 등의 증상을 보입니다.



I 원발성 수정체 탈구(Primary Lens Luxation / PLL)



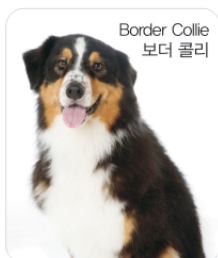
수정체(lens)는 망막에 초점을 맞추어 사물을 명확하게 볼 수 있도록 조절하는 구조물로 미세한 인대로 고정되어, 인대의 일부 혹은 전체에 이상이 생기면 수정체가 떨어진 상태, 즉 수정체 탈구가 일어나게 됩니다. 수정체 탈구는 그 원인에 따라 유전적 원인에 의한 원발성과 기타 외부적으로 오는 속발성으로 분류됩니다. **원발성 수정체 탈구**는 ADAMTS17 유전자의 돌연변이에 의한 상염색체 열성 질병으로 주로 테리어 종에서 발견되었으나 최근에는 여러 견종에서도 발견되고 있습니다. 수정체 탈구는 수술적 치료를 시행하여야 하나 이차적으로 심각한 녹내장을 유발할 수 있습니다.

I 진행성 망막 위축증(Progressive Retinal Atrophy / PRA) – 개, 고양이

진행성 망막위축증은 여러 견종에서 점진적인 망막퇴행으로 인해 시력손상을 가져와 결국 실명하게 되는 유전적 질병으로서, 망막변성(Retinal Degeneration) 또는 망막 형성장애(Retinal Dystrophy)라고도 합니다. 질병의 원인은 시각세포에서 빛을 전기신호로 전환하는 유전자의 결함으로 망막에 변성을 일으켜 발생하는 것으로 알려져 있습니다. 다수의 견종에서 이 질병이 발견되며, 발병 시기와 진행은 개체에 따라 다르지만 보통 중간에는 잘 보이다가 야간에는 시력이 없다는 특징이 있으나 망막이 점차 퇴행하면서 결국엔 실명에 이르게 됩니다. 진행성 망막위축증은 견종과 원인에 따라 **ad-PRA**, **cd-PRA**, **crd-PRA**, **prcd-PRA** 및 **rcd-PRA** 등으로 구분됩니다. 이 질병은 천천히 진행되는 질병이기 때문에 치료법이 없으므로 미리 검사를 통해 초기에 진단해야 합니다. **고양이**의 경우 CEP290과 CRX 유전자의 돌연변이가 원인으로 아비시니안(Abyssinian), 소말리(Somali), 옥시캣(Ocicat) 등에서 발병합니다.



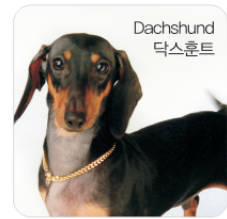
I 아이버멕틴 민감성(Ivermectin Sensitivity / IV)



아이버멕틴(Ivermectin)은 곰팡이의 일종인 스트렙토마이세스 아버멕틴(*Streptomyces avermectin*)에서 생성된 유도체로 일반적으로 많이 사용되고 있는 구충제의 일종입니다. 아이버멕틴은 심장사상충의 예방과 기생충 구제에 탁월한 효과가 있으며 정제(tablet)로 되어 있어 투약이 간편하다는 장점이 있습니다. 그러나 보더콜리, 콜리, 올드 잉글리쉬 쉽독 등의 견종은 아이버멕틴에 강한 민감성이 있어 잘못 투약할 경우 심각한 부작용을 유발할 수 있습니다. 아이버멕틴 민감성은 MDR1 유전자의 돌연변이에 의해 발생하는 질병으로 이 유전자에 돌연변이가 있는 경우 심장사상충 예방약뿐만 아니라 설사치료제(Loperamide), 항암제(Doxorubicin, Vincristine, Vinblastine), 심장약(Digoxin), 진정제(Acepromazine) 및 진통제(Butorphanol)에도 민감하게 반응하기 때문에 반드시 이들 약제를 투약하기 전에 해당 유전자의 변이여부를 확인해야 합니다.

I 불완전 뼈 발생증(Osteogenesis Imperfecta / OI)

불완전 뼈 발생증은 선천적으로 뼈의 밀도가 약해 쉽게 골절되는 상염색체 유전질환으로, 가족성 유전으로 발생하는 경우가 많습니다. 이 질병은 콜라겐(Collagen)을 생성하는데 관여하는 SERPINH1 유전자의 결함에 의해 발생되며 근본적인 치료법은 아직 없습니다. 콜라겐은 체내에서 가장 풍부한 단백질로 뼈와 피부 등의 주요 구성 요소이나 부족하면 골격과 치아형성, 근육조직, 지방대사 등에 영향을 주어 관절통증, 뼈 골절 및 치아 손상 등 다양한 증상을 일으킵니다. 이 질병의 증상은 개체와 연령에 따라 나타나는 정도가 매우 다르기 때문에 상태를 유의하여 관찰하여야 합니다.



I 선천성 근육긴장증(Myotonia Congenita / MC)

Miniature Schnauzer
미니어처 슈нау저



선천성 근육긴장증은 골격근의 섬유막 이상으로 자극에 과민하게 반응하여 특정 근육을 수축한 후 이완하는데 어려움을 겪게 되는 상염색체 열성 유전질환으로 상염색체에 위치한 C1C-1 유전자 변이가 원인인 것으로 알려져 있습니다.

■ **주요 증상** : 근육 섬유가 자극에 예민해져서 근육이 비대해짐으로 근육이 잘 발달된 것처럼 보이는 것이 특징입니다. 또한, 근육세포막을 통과하는 특정 이온 흐름에 장애가 생겨 운동 후 통증 없는 경련이 나타나고, 비정상적인 근육강직을 보여 보행장애 등의 증상을 나타냅니다.

I 퇴행성 골수염(Degenerative Myelopathy / DM)

퇴행성 골수염은 뇌와 몸을 연결해 주는 척수신경의 기능이 약해져 점진적인 진행성 마비를 일으키는 상염색체 유전질환입니다. 주로 대형견의 척수에서 흔하게 발생하나 최근에는 다수의 견종에서도 발견되며, 아직 치료법은 알려진 바가 없습니다. 원인 유전자로는 SOD1의 118번째 염기서열의 변이와 관련되어 있으며, 임상과정은 하반신 마비가 될 때까지 수개월 또는 수년에 걸쳐 서서히 증상이 진행하게 됩니다.

■ **주요 증상** : 척수의 기능소실로 뒷다리가 서서히 마비되어 비틀거리고 발을 끄는 행동 등을 나타냅니다. 증상이 더 악화될 경우 근육위축, 장기부전, 호흡곤란, 배뇨·배변의 기능 상실 등 여러 가지 복합적인 증상을 나타냅니다.



I 중심핵 근병증(Centronuclear Myopathy / CM)

Labrador Retriever
래브라도 리트리버



중심핵 근병증은 애견에서 근육 위축을 일으키는 상염색체 열성 유전질환으로, PTPLA 유전자의 돌연변이에 의해 발생합니다.

■ **주요 증상** : 공통적으로 출생 후 초기에 전반적인 체중감소, 근육 약화 및 근력저하가 나타납니다. 이후 근력의 약화가 진행되면서 걸음걸이가 약해지거나, 식욕 저하 및 뛰기와 계단 오르기 등의 장애가 두드러져 예후가 좋지 않고 치명적인 경우가 많습니다. 따라서 유전자 검사를 통하여 미리 예방하는 것이 중요합니다.

I 운동 유발성 허탈증(Exercise-Induced Collapse / EIC)

운동 유발성 허탈증(운동으로 야기된 허탈증)은 래브라도 리트리버(Labrador Retriever), 체서피크 베이 리트리버(Chesapeake Bay Retriever)와 컬리 코티드 레트리버(Curly Coated Retriever) 뿐만 아니라 최근에는 보이킨 스페니얼(Boykin Spaniel) 등에서도 발견되는 질병으로써, DNMT1 유전자 이상에 의해 유전되는 질병입니다.

■ **주요증상** : 5~15분 정도 외부 활동이나 운동을 하였을 때, 근육의 약화와 불균형 등의 증상을 보이며, 심한 경우에는 생명이 위험할 수 있습니다.



애견 유전자 감식 (Canine DNA Profiling)



❖ 애견 프로파일 검사(DNA Profile Test / CDI)

애견의 구강상피세포나 혈액으로부터 추출된 DNA를 이용하여 각 개체가 가지고 있는 고유한 유전자형을 검사하는 방법을 “**애견 프로파일 검사**” 라고 합니다.

애견 프로파일 검사를 통해 개체마다 다른 DNA 부위를 형상화할 수 있으므로 이 검사를 이용할 경우 애견 개체의 고유한 유전적 특성을 확인 및 보관할 수 있습니다.

❖ 친견확인 검사(Parentage DNA Test / CDP)

친견확인 검사는 부/모견으로부터 동일한 유전자형을 하나씩 물려받게 되는 자견의 유전자형이 서로 일치하는지 여부를 조사하고 그 일치 가능성을 통계적 분석을 통하여 확률로 나타내 판정하는 검사법입니다. 부/모견과 자견을 대상으로 총 18개의 유전자를 검사하여 비교, 분석하므로 **99.9%**의 정확도를 나타냅니다.

최근 외국으로부터 우수한 종견의 수입이 늘어남에 따라 이를 분양 받으려는 애견가들은 종견에 대한 친견확인 인증을 받으려고 합니다. 현재 한국 및 외국의 애견협회를 비롯한 선진국의 관련 단체에서는 DNA를 이용한 친견확인 검사서비스를 시행하고 있습니다.

우수한 종견의 자견을 분양 받았을 경우 이 DNA인증서가 있다면 그 견종의 상업적 가치는 훨씬 더 커질 것이며, 교배를 위한 인증과정에서도 과학적 근거로 제시할 수 있어 앞으로 애견 DNA 검사의 범위는 상당히 보편화될 것입니다.

애견 DNA 인증서를 통해 자신의 애견에 대한 정통성을 가질 수 있고 과학적으로 혈통(교배, 출산, 보존 등)을 관리할 수 있어 견종의 가치는 크게 상승될 것이며 또한 애견 분실 시 애견 프로파일 검사를 통한 비교나 친견확인 검사 등의 효과를 얻을 수 있습니다.

신청 방법 및 과정

준비물 : 깨끗한 면봉, 깨끗한 지퍼백, 신청서

❖ 유전자 검사 신청 방법



1. 깨끗한 면봉으로 강아지의 잇몸과 볼 사이를 20회 정도 문질러, 구강상피세포를 채취합니다.
※ 면봉은 2~3개 정도 준비 해 주세요.



2. 손으로 잡았던 면봉 부분은 잘라서 버리고, 채취 면봉은 깨끗한 지퍼백에 담아서 신청서와 함께 보내주시면 됩니다.
※ 신청서 - 강아지 2마리 이상인 경우, [기타사항]에 다른 강아지의 이름/생년월일/성별을 적어주시기 바랍니다.

❖ 유전자 검사 절차



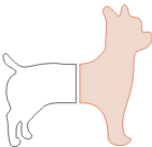
유전성 질병 결과

❖ 유전성 질병 타입



정 상(Clear)

Genotype, W / W (Homozygous)
보인자 또는 질병 유전자가 없는 경우.



보인자(Carrier)

Genotype, W / M (Heterozygous)
하나의 정상 유전자와 하나의 질병 유전자를 받을 경우.

유전적 질병을 일으킬 수 있는 이형접합체 유전자로서, 보인자는 표현형에는 발현되지 않으나 후대에 질병 유전자가 유전될 확률은 보인자와 교배할 경우 25%, 질병유전자와 교배할 경우 50%입니다.



질 병(Affected)

Genotype, M / M (Homozygous mutant)
질병 유전자가 존재할 경우,

유전적 질병의 직접적인 원인이 되는 동형접합체 유전자로써, 표현형으로 발현되며 후대에 질병 유전자가 유전될 확률은 보인자와 교배할 경우 50%, 질병 유전자와 교배할 경우 100%입니다.



■ 우성유전이란?

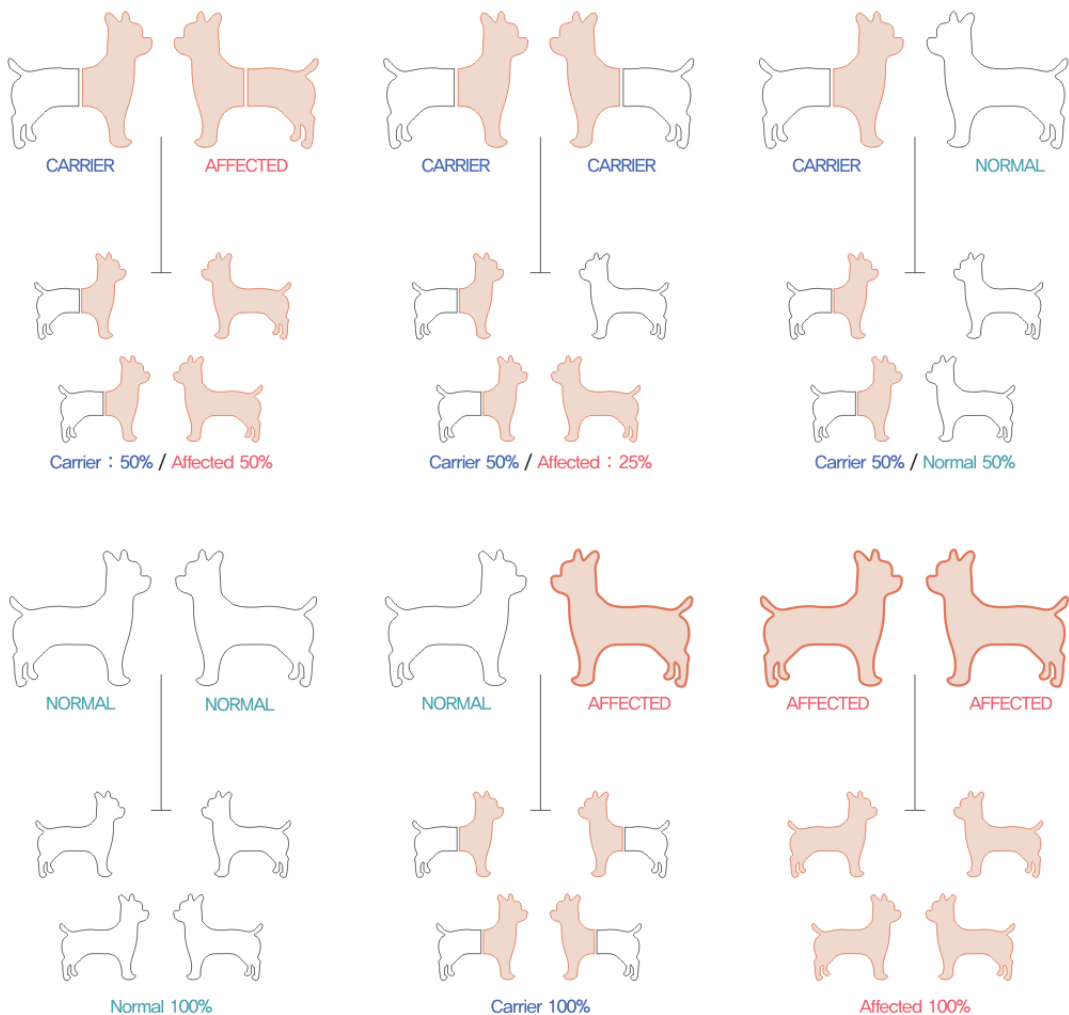
성별에 상관없이 상염색체에서 한 개의 유전자만 돌연변이가 있어도 질병에 나쁜 영향을 미치는 경우를 의미합니다.

■ 열성유전이란?

성별에 상관없이 상염색체에서 두 개 유전자가 모두 돌연변이로 존재할 경우에 질병에 나쁜 영향을 미치는 경우를 의미합니다.

유전성 질병 가계도

유전질환 유전자의 결함 여부에 따라 부/모견을 서로 교배할 경우 후대에 유전될 확률(유전질환 가계도)은 다음과 같습니다.



www.kgicenter.com