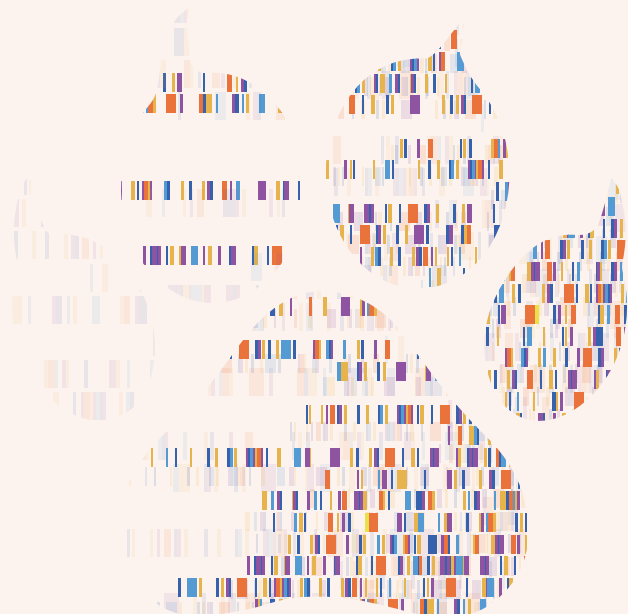




PET DNA TEST REPORT
寵物(貓狗)基因檢測報告

預知寵物健康·由基因檢測開始



寵物基因 檢測報告

主人資料

主人姓名： _____

電話號碼： _____

寵物資料

寵物姓名： _____

出生日期： _____

寵物科系： 犬科 貓科

樣品編號： _____

寵物性別： 男 男-已絕育 女 女-已絕育

報告編號： _____

晶片編號： _____

報告日期： _____

檢測小總結

檢測結果

品系鑑定：

性格特徵簡介：

智商評估：

遺傳疾病：

健康風險評估：

目錄

	品系鑑定	P1-P2
	性格特徵	P3-P4
	智商評估	P5
	遺傳疾病	P6-P33
	健康風險評估	P34-P40
	用藥指導	P41-P42
	生育建議	P43
	飲食建議	P44-P46
	毛髮美護	P47
	可訓練性	P48-P49
	營養食品建議	P50-P61
	聲明	P62



品系鑑定



檢測結果

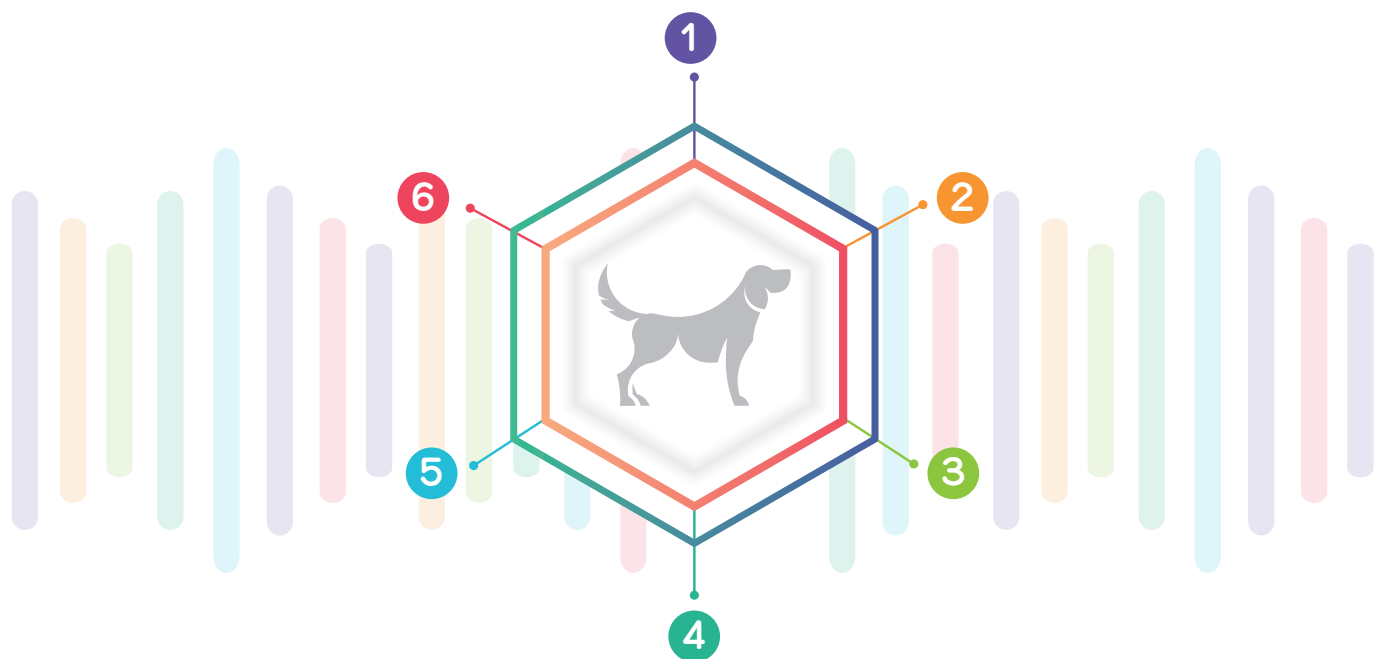


品種説明





性格特徵



性格行為 (五顆星為最高分)

① 膽量值

指犬隻對陌生物體的恐懼感及擔憂情緒，得分越高，越容易有恐懼或擔憂的情緒。

② 暴躁值

指犬隻的攻擊性，得分越高，越容易產生攻擊行為，與戰鬥力無關。



③ 吠叫值

指犬隻的持續吠叫程度，得分越高，表示當犬隻興奮或受到刺激時，持續吠叫的情況越嚴重。

④ 獨處值

指犬隻對孤獨者的感知度，是否容易產生分離擔憂，得分越高，孤獨者的感知能力越強，獨處能力越低。

⑤ 排尿值

指犬隻獨自在家時時亂排尿的情況，得分越高，亂排尿的可能程度越高。

⑥ 活力值

指犬隻的活躍度，得分越高越活躍，越充沛，性格更有趣喧鬧，需要的運動量位置。

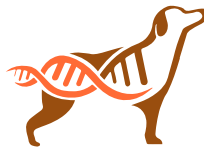




檢測結果

智商指數(五顆星為最高分):





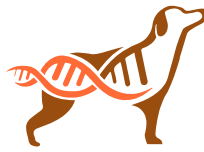
遺傳疾病

檢測到的患病



攜帶的遺傳風險






遺傳疾病

遺傳疾病
132項



患病風險	基因攜帶	病理機制	臨床症狀	所屬類別	參考文獻
 血液心臟					
1	血小板紊亂 (Coagulopathy Thrombopathia)	血小板紊亂也被稱為遺傳性血栓病、血小板減少症、免疫介導性血小板減少症。致病突變位於第18號染色體的RASGRP1基因，是一種由於外周血中血小板被免疫介導機制所破壞，導致血小板信號轉導異常引起的凝血障礙性血液疾病。血小板的主要功能是幫助機體止血，當機體出血時血小板會在受傷部位粘在一起，這個過程叫做血小板粘附。而患病動物的血小板不會對血管的信號作出正常的反應，因此受傷部位出現不凝血和過度出血情況，過度的失血會使犬隻貧血甚至休克。	主要表現黏膜出血，常見鼻出血，牙齦出血，胃腸道出血。皮膚很容易受傷和出現血腫。後期可能伴有關節腫大，跛行及缺鐵性貧血。	血液類遺傳病	c.509_511delTCT : Calcium-Diacylglycerol Guanine Nucleotide Exchange Factor I gene mutations associated with loss of function in canine platelets c.452_453insA : Calcium-Diacylglycerol Guanine Nucleotide Exchange Factor I gene mutations associated with loss of function in canine platelets c.982C>T : Calcium-Diacylglycerol Guanine Nucleotide Exchange Factor I gene mutations associated with loss of function in canine platelets
2	May-Hegglin異常 (May-Hegglin anomaly)	May-Hegglin異常 (MHA) 致病突變位於第10號染色體的MYH9基因，是一種血液系統異常疾病。由於非肌性肌球蛋白重鏈異常，導致形成的血小板和嗜中性粒細胞形態和結構異常。表現為血液中正常的小血小板數量減少，存在過大的血小板細胞及含有包涵體結構的異常嗜中性粒細胞。血小板在骨髓中產生，然後釋放到血液中，在血管損傷凝結和預防出血方面起著關鍵作用。雖然在人類病人已報告發展腎臟疾病、聽力問題、白內障，但這些跡象在犬還沒有被觀察到。	通常是無症狀，沒有表現出與血小板異常相關的自發性出血症狀。可能出現瘀傷或手術時流血傾向。	血液系統遺傳病	c.5521G>A : May-Hegglin anomaly in a dog
3	血友病B (Coagulopathy Factor IX Deficiency)	血友病B又稱凝血因數IX缺乏症或血漿凝血活酶成分缺乏症，致病突變位於X染色體上的F9基因，是一種由於IX因數的生成數量不足或結構功能變異，凝血時間和啟動的部分凝血活酶時間延長，導致凝血障礙性出血疾病。	通常在換牙期間、手術或創傷時可發現出血時間較長的症狀，其他包括皮膚下和輕度創傷的肌肉中形成血腫，血便，厭食，精神不振，發燒，關節腔出血表現跛行或運動僵硬。	血液類遺傳病	c.12471ins5kb : Two Distinct Mutations Cause Severe Hemophilia B in Two Unrelated Canine Pedigrees c.731G>A : G244E in the canine factor IX gene leads to severe haemophilia B in Rhodesian Ridgebacks



患病風險	基因攜帶	病理機制	臨床症狀	所屬類別	參考文獻
4	週期性嗜中性白血球減少症 (Cyclic neutropenia)	週期性嗜中性白血球減少症致病突變位於第3號染色體AP3B1基因，是一種免疫缺陷疾病。表現為骨髓中所有造血組織分段造血，每次造血和停止造血間隔10-14天，所有細胞都受影響，但以嗜中性白血球減少最為明顯，外周迴圈血液中定期的嗜中性白血球減少；單核細胞、血小板及不成熟的紅細胞增多。當中粒細胞數量下降的2-4天內犬隻極易受感染，如果不治療，犬隻通常會在6個月齡前死亡。由於受影響的犬隻通常為灰色，又稱灰色牧羊犬綜合症。	通常1至2個月齡時可觀察到週期性的細菌感染，通常會出現腹瀉、發燒、關節疼痛或眼睛、呼吸系統、消化道、腎臟及關節的急性或慢性持續性感染。生長緩慢，體型較同窩正常犬隻小，食欲不振。	血液系統遺傳病	c.2401_2402insA : Mutations associated with neutropenia in dogs and humans disrupt intracellular transport of neutrophil elastase
5	凝血因子VII缺乏性疾病 (Dry eye curly coat syndrome)	凝血因數VII缺乏性疾病致病突變位於第22號染色體F7基因，是一種由於第VII凝血因數生成數量不足或結構功能異常（只有正常的1%-2.5%），機體不能產生足夠的凝血因數VII蛋白(促凝血酶原激酶原，輔助促凝血酶原激酶)導致的凝血障礙性出血性疾病。VII凝血因數是形成血液凝血酶原啟動物所必需，如果因數缺乏，就會使凝血酶原啟動物的形成發生障礙，凝血酶原形成凝血酶就會延緩，相繼又會影響纖維蛋白原的啟動，以致纖維蛋白的形成發生障礙。凝血因數VII蛋白屬於維生素K依賴性糖蛋白，是血液凝固過程的重要組成部分，在肝臟中合成然後參與到血液迴圈當中。這種蛋白被啟動後在初始凝血過程起關鍵作用，如果血管受到損傷，在鈣的參與下，凝血因數VII在與組織因數(氨基酸殘基組成的跨膜單糖蛋白)結合後，割裂第九因數和第五因數，從而將它們啟動，最後產生凝血酶。	自發性出血少見且輕微，多數在創傷或手術後出血不止或出現血腫，體腔內出血以及持續的子宮和陰道出血等症狀。血友病-凝血因數VII缺失的病情程度根據基因型和第七因數缺乏程度有輕重之分：(1)輕症型，多見於斷尾或手術後異常出血；(2)重症型，輕度外傷或碰撞都可引起嚴重出血和皮下血腫。常見於關節內出血、肌肉血腫、換牙時從齒齦部出血等。	血液系統遺傳病	c.6385G>A : A novel missense mutation responsible for factor VII deficiency in research Beagle colonies
6	前激肽釋放酶缺乏症 (Prekallikrein Deficiency)	前激肽釋放酶缺乏症是一種由於前激肽釋放酶先天缺陷，內源凝血啟動機制障礙所致的一種遺傳性出血病。前激肽釋放酶是一種與因數XI同源的血清蛋白，它調節因數XI和因數XII的啟動，這是凝血過程中的兩個重要因素。啟動後，形成活化形式的激肽釋放酶，還參與血壓的調節和炎症的啟動等。當前激肽釋放酶缺乏時，因數XII被啟動得更慢，這導致犬隻受到傷害時凝血時間延長。	患病犬通常出血並不明顯，少數於幼年期或老年期發病顯著，如經常性齒齦出血或術後創口出血或滲血。	血液遺傳病	c.988T>A : Prekallikrein deficiency in a dog
7	III型血管性血友病 (Coagulopathy Von Willebrand Disease Type III)	III型血管性血友病是一種血小板黏附功能缺陷所致的慢性出血性遺傳病，突變位於7號染色體VWF基因上，屬於馮·威利布蘭德疾病(簡稱vWD)又稱血友病樣出血綜合症亞型之一，在犬常見。表現為血漿中vWF因數(vWF)總量幾乎測不出，血小板和網狀內皮細胞中也查不出vWF。vWF是一種重要的血漿成分，在止血過程中主要有兩種作用：①作為黏附蛋白與血小板膜複合物及內皮下膠原結合，介導血小板在血管損傷部位的黏附；②與因數VIII結合，作為載體穩定因數VIII的作用。正常情況下，機體通過一套複雜的防禦體系對出血性損傷產生反應，具體包括血小板活性升高，損傷部位血管血小板黏附，以及血液凝固進程啟動。vWF異常可導致血小板功能異常，不能完成其止血功能，從而機體出血時間延長。	在出生時或者幼年表現出血症狀，具有嚴重的出血性傾向體質，常表現皮膚和黏膜的自發性出血，如經常流鼻血、齒齦出血、皮下血腫，仔犬出生後臍帶處或仔犬換牙時出血時間延長等。嚴重的胃腸道出血或關節出血，在創傷和手術情況下，流血不止。其他疾病或應激可使出血傾向加重。	血液遺傳病	c.2186+1G>A : Identification of mutations in the canine von Willebrand factor gene associated with type III von Willebrand disease c.937delT : Identification of mutations in the canine von Willebrand factor gene associated with type III von Willebrand disease c.264delC : Mutation causing von Willebrand's disease in Scottish Terriers
8	II型血管性血友病 (Von Willebrand disease - Type II)	II型血管性血友病是一種血小板黏附功能缺陷所致的慢性出血性遺傳病，突變位於7號染色體VWF基因上，屬於馮·威利布蘭德疾病(簡稱vWD)又稱血友病樣出血綜合症亞型之一，在犬常見。表現為血漿中缺乏較大的多聚vWF體。vWF是一種重要的血漿成分，在止血過程中主要有兩種作用：①作為黏附蛋白與血小板膜複合物及內皮下膠原結合，介導血小板在血管損傷部位的黏附；②與因數VIII結合，作為載體穩定因數VIII的作用。正常情況下，機體通過一套複雜的防禦體系對出血性損傷產生反應，具體包括血小板活性升高，損傷部位血管血小板黏附，以及血液凝固進程啟動。vWF異常可導致血小板功能異常，不能完成其止血功能，從而機體出血時間延長。	多在出生或幼年時即可表現症狀，患犬具有較嚴重出血性傾向體質，常表現皮膚和黏膜的自發性出血，如經常流鼻血、齒齦出血、皮下血腫，仔犬出生後臍帶處或仔犬換牙時出血時間延長等。嚴重時出現胃腸道出血及關節腔出血，在創傷和手術情況下，其出血增加。其他疾病或應激可使出血傾向加重。	血液系統遺傳病	Exon28.A>G : A von Willebrand's factor genomic nucleotide variant and polymerase chain reaction diagnostic test associated with inheritable type-2 von Willebrand's disease in a line of German shorthaired pointer dogs

患病風險	基因攜帶	病理機制	臨床症狀	所屬類別	參考文獻
9	I型血管性血友病 (Von Willebrand disease)	I型血管性血友病是一種血小板黏附功能缺陷所致的慢性出血性遺傳病，突變位於7號染色體VWF基因上，屬於馮·威利布蘭德疾病（簡稱vWD）又稱血友病樣出血綜合症亞型之一，在犬常見。表現為血漿中vWF因數（vWF）總量減少，但存在各種大小的多聚vWF體。vWF是一種重要的血漿成分，在止血過程中主要有兩種作用：①作為黏附蛋白與血小板膜複合物及內皮下膠原結合，介導血小板在血管損傷部位的黏附；②與因數VIII結合，作為載體穩定因數VIII的作用。正常情況下，機體通過一套複雜的防禦體系對出血性損傷產生反應，具體包括血小板活性升高，損傷部位血管血小板黏附，以及血液凝固過程啟動。vWF異常可導致血小板功能異常，不能完成其止血功能，從而機體出血時間延長。	患犬具有出血性傾向體質，有輕度和中度出血，其出血程度取決於機體vWF的含量，常表現皮膚和黏膜的自發性出血，如經常流鼻血，齒齦出血，皮下血腫，仔犬出生後臍帶處或仔犬換牙時出血時間延長等。在創傷和手術情況下，其出血增加。雖然許多犬患有vWD，但只有小部分發病嚴重。許多vWD患犬生活正常，偶爾會出血，但不會引起注意，也可以通過治療治癒。其他疾病或應激可使出血傾向加重。	血液遺傳病	Exon43.G>A : DNA Studies in Doberman von Willebrand's Disease. The Mutation Discovered and a DNA Test Developed.
10	先天性巨血細胞減少症 (Congenital megacytopenia)	先天性巨血細胞減少症又稱先天性巨血小板減少症，致病突變位於第24號染色體的TUBB1基因，是一種由於β1-微管蛋白生成障礙，故障性β1-微管蛋白的表達影響血小板生成機制產生異常的血小板，導致血小板形態變大和血小板數量降低的凝血障礙性血液系統疾病。微管是細胞骨架的組成部分，由α和β單體組成的異質二聚體，小管是微管的組成部分。微管作用是維持迴圈血小板形狀，而且它們還能促進血小板從巨核細胞細胞質中有序分離。機體出血時血小板通過聚集血管損傷部位暴露於非血管的表面，形成一個止血的塞子，從而封住缺陷。在此形成過程中，纖維蛋白起到穩定劑的作用。	臨床表現主要為自發性出血，在手術或創傷後長時間流血不止。	血液類遺傳病	c.745G>A : Mutation in beta1-tubulin correlates with macrothrombocytopenia in Cavalier King Charles Spaniels
11	擴張型心肌病 (Dilated Cardiomyopathy)	擴張型心肌病 (DCM) 又名充血性心肌病，致病突變位於第14號染色體的PDK4基因，是一種心肌收縮力減弱，心臟泵血功能衰竭，左心室等心臟擴張的原發性心肌病。在犬發病機理主要與心臟和淋巴細胞的腎上腺素能受體濃度異常低下、氧化應激及甲狀腺素受體有關。表現為心臟體積異常增大及心肌變薄，導致心臟泵血不足以及心臟衰竭。有可能在無任何徵兆的情況下突發死亡。	病犬精神萎靡，虛弱，運動不耐受，體重下降，體溫低下，腹部增大。咳嗽、呼吸困難，腹水。心區聽診心跳快速且無節律，奔馬調音及收縮期雜音。	心血管系統遺傳病	c.1115+1_1115+16del : A splice site mutation in a gene encoding for PDK4, a mitochondrial protein, is associated with the development of dilated cardiomyopathy in the Doberman pinscher
12	丙酮酸激酶缺乏症 (Pyruvate kinase deficiency)	丙酮酸激酶缺乏症又稱先天性溶血性貧血，是一種先天性非球形細胞性溶血性貧血遺傳病，突變位於第6號染色體PKD1基因上。表現為紅細胞內丙酮酸激酶 (PK) 先天缺乏，導致紅細胞內葡萄糖無氧酵解通路和磷酸戊糖旁路受阻，能量生成不足，致使需要能量才能維持的紅細胞結構和鈉-鉀泵功能出現缺陷。紅細胞膜磷脂合成減慢，細胞膜結構不夠堅實；細胞內鈉離子增多而鉀離子丟失；紅細胞變形能力顯著降低，不能通過口徑較小的微血管；最終紅細胞壽命縮短，正常的紅細胞半衰期為26.5天，但在丙酮酸激酶缺乏症中，紅細胞的壽命只有正常的1/4不到。犬早期發生急性血管內溶血和慢性網內系溶血，後期造成骨髓纖維化或骨硬化的骨髓造血衰竭。	通常六個月齡之內發病，症狀可能包括虛弱、貧血、肌肉消瘦，缺乏能量，可視黏膜蒼白或黃白，心率快，心臟雜音，肝脾腫大，牙齦色素沉着，發育遲緩。隨著疾病的進展，骨骼和肝臟可能受到影響。大多在四歲進入疾病後期，發生溶血危像、繼發感染和再生障礙性貧血	血液遺傳病	c.9772G>A : A Non-Synonymous Mutation in the Canine Pkd1 Gene Is Associated with Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease in Bull Terriers c.799C>T : The molecular basis of canine pyruvate kinase deficiency c.848T>C : The molecular basis of canine pyruvate kinase deficiency c.994G>A : The molecular basis of canine pyruvate kinase deficiency c.1431_1432insAAGACC : Identification of a 6 base pair insertion in West Highland White Terriers with erythrocyte pyruvate kinase deficiency.

患病風險	基因攜帶	病理機制	臨床症狀	所屬類別	參考文獻
13	磷酸果糖激酶缺乏症 (Phosphofructokinase deficiency)	磷酸果糖激酶缺乏症是一種紅細胞和骨骼肌內肌型磷酸果糖激酶 (PFK) 活性低下的非球形細胞性溶血性貧血和代謝性肌肉代謝障礙遺傳病，突變位於第27號染色體的PFK基因上。表現為紅細胞內葡萄糖無氧酵解通路受阻，6-磷酸果糖降解緩慢，能量和糖代謝重要中間產物2,3-二磷酸甘油酸生成不足，從而導致紅細胞變形能力降低、脆性增加、血紅蛋白與氧的解離減慢，發生網內系溶血。同時，肌肉中PFK酶的缺乏導致葡萄糖-6-磷酸(G6P)和果糖-6-磷酸(F6P)形式的糖酵解代謝物的積累，從而刺激糖原合成與積聚，導致代謝性肌病。	通常在2-6個月發病，進程較慢。表現為持續性輕度貧血，運動不耐受，渴睡和虛弱。並會間歇性出現急性溶血，多在劇烈運動、過度吠叫喘氣以及壓力過大時出現，表現為黏膜(齒齦等處)蒼白或黃染，厭食，並持續發燒(可達41°C)，肝脾腫大，出現血紅蛋白血、血紅蛋白尿等。部分犬出現肌肉虛弱和痙攣的症狀。	血液遺傳病	c.2228G>A: Molecular Basis of Canine Muscle Type Phosphofructokinase Deficiency
14	血友病A (Hemophilia A)	血友病A又稱先天性第VIII因子缺乏症或抗血友病球蛋白缺乏症，致病突變位於X染色體的F8基，是一種由於VIII因子的生成數量不足或結構功能變異所致的一種遺傳性凝血障礙性出血病。發病環節是抗血友病球蛋白異常，以致第VIII因子凝血前質的活性降低，凝血活酶的形成發生障礙，凝血過程第一階延緩，表現為凝血時間延長和激活的部分凝血活酶時間延長，凝血酶原消耗時間縮短。血友病A是最常見的遺傳性凝血障礙性出血病。	症狀類似血友病B，但較血友病B更嚴重，以肌肉和關節血腫為主的廣泛性出血體徵，可能出現腹腔出血等危及生命情況。常出現的臨床症狀是牙齦出血，血腫分別發生在近端后腿、膝關節和胸部或腹壁。動物如果受到創傷或手術，在受傷部位會出現過度出血。	血液類遺傳病	c.1412C>G: Two novel missense mutations associated with hemophilia A in a family of Boxers, and a German Shepherd dog c.1643G>A: Two novel missense mutations associated with hemophilia A in a family of Boxers, and a German Shepherd dog c.98G>A: Canine haemophilia A caused by a mutation leading to a stop codon
15	長QT綜合症 (Long QT Syndrome)	長QT綜合症是一種由於植物神經系統功能障礙或心臟內神經變性的心血管系統疾病。表現為心肌復極障礙，QT間期延長和/或U波異常，室性心率失常，暈厥反覆發作(多發於運動或情緒激動時)，甚至心臟猝死。	在用力、驚恐、疼痛、激動等交感神經張力增高的情況下容易發病。發病時心率加快，U波指幅增高，QTU間期延長，然後出現尖端扭轉型室性心動過速發作，最後可致心室顫動。室性快速心律發作時可有眩暈發作，意識喪失，抽搐，猝死。	心血管系統疾病	p.T337>K: Sudden Death Associated with QT Interval Prolongation and KCNQ1 Gene Mutation in a Family of English Springer Spaniels
16	Glanzmann血小板無力症I型 (Glanzmanns thrombasthenia Type I)	Glanzmann血小板無力症(GT) I型致病突變位於第9號染色體ITGA2B基因，是一種由於血小板黏附受體糖蛋白αIIbβ3複合體幾乎完全缺失，導致血小板功能障礙的凝血障礙血液系統疾病。受體糖蛋白αIIbβ3複合體主要功能在於結合糖蛋白纖維蛋白原(因子I)，使血小板聚集形成血凝塊從而發揮凝血功能。	臨床症狀表現手術或受外傷時出血時間比正常延長以及血小板無法正常聚集。包括自發性瘀傷、鼻出血、牙齦出血，出現外傷流血時間增多，發熱，皮膚擦傷等。	血液類遺傳病	c.1264C>T: Identification and Characterization of Glanzmann Thrombasthenia in 2 Closely Related Mixed-breed Dogs c.1193G>C: Molecular and genetic basis for thrombathenic thrombopathia in Otterhounds
17	遺傳性嗜中性白血球減少症 (Trapped Neutrophil Syndrome)	遺傳性嗜中性白血球減少症(TNS)致病突變位於第13號染色體VPS13B基因，是一種由於骨髓生成的嗜中性白血球無法轉移到血液中，血液中迴圈中性粒細胞過低，因此無法對抗疾病的血液系統免疫障礙疾病。中性粒細胞在機體對抗細菌和病毒等感染的過程中發揮主要作用，當中性粒細胞減少時，患病犬的免疫力低下，一旦出現感染或患有其他疾病，它的健康狀況就會惡化，直到它的身體機能完全衰退，主要器官無法工作。	您可能注意到的初期症狀為：幼犬的頭部和腿部較長，但體型小於同窩出生的其他犬隻，無法正常護理、發育不良(無法增重或無法正常生長)、虛弱、對環境缺乏興趣、抑鬱。很快，患病犬會出現明顯的關節炎和跛行，幼犬可能因免疫系統較弱而患有感染，因此可能出現體溫升高。雖然大多數患病犬在剛出生時就會出現患病跡象，但直到六個月以上才有明顯症狀。	血液類遺傳病	g.chr13:1412654_1412657del GTTT: A canine model of cohen syndrome: trapped neutrophil syndrome
18	犬橢圓形紅細胞增多症 (Canine elliptocytosis)	犬橢圓形紅細胞增多症突變位於第8號染色體的SPTB基因，細胞骨架膜蛋白4.1形成異常，細胞膜變化，使得受影響紅細胞通過機體毛細血管床時變形能力和抗機械損傷能力下降，易發生慢性體內溶血並激起骨髓造血再生反應。正常的紅細胞呈圓形，但受影響的犬隻紅細胞呈橢圓形，邊緣呈鋸齒狀，壽命縮短至16.4天。	可視黏膜無改變或輕度貧血蒼白或黃疸。	血液類遺傳病	c.6384C>T: Canine elliptocytosis due to a mutant β-spectrin



患病風險	基因攜帶	病理機制	臨床症狀	所屬類別	參考文獻
 五官皮膚					
1	漸進性視網膜萎縮 (PRA1 Progressive Retinal Atrophy - PRA1)	漸進性視網膜萎縮-PRA1型 (PRA1) 致病突變位於第37號染色體SLC4A3基因，是漸進性視網膜萎縮亞型之一，為一種因視網膜光感受器的眼科疾病。視網膜是眼睛後面的一個細微的膜，包含視錐細胞和視桿細胞，負責吸收、反射和感知光線以及辨別顏色、對視力強度。開始視網膜視桿細胞退化表現為夜視能力下降，也稱夜盲症，在光線弱的地方明顯視力下降，之後視錐細胞液漸進性退化直至完全失明。	該亞型發展非常緩慢，具體根據不同的犬隻會有一定不同，但大多在6-7歲才開始發病，起始徵兆通常是犬隻的夜視能力下降，表現為包括不願意在晚上外出或在不熟悉的地方走夜路，黑暗中不願意跳上或跳下家具，撞到木板或家具，容易被障礙物絆倒，下樓梯踩空樓梯等。	眼科遺傳病	c.2601_2602insC : A Frameshift Mutation in Golden Retriever Dogs with Progressive
2	乾眼捲毛綜合症 (Progressive Retinal Atrophy - PRA1)	乾眼捲毛綜合症致病突變置於第13號染色體FAM83H基因，是一種導致乾燥性角膜炎及魚鱗病樣皮膚的疾病。犬隻表現為淚液分泌缺乏，眼睛疼痛及皮膚非常乾燥，特別是在腳周圍，從而造成和行走困難及疼痛。除了在皮膚發育和調節中具有重要作用之外，FAM83H基因也控制形成牙釉質。	表現為出生時皮毛粗糙，幼犬在10-14天打開眼時對準角膜結膜炎，腳墊過度角化，在接下來的每月裡會出現指甲變形。患病犬具有非常嚴重的乾眼症狀，角膜可能會減輕疼痛性潰瘍，眼睛膿性分泌物增加，眼睛睜不開等。隨著年齡的增長，皮毛通常會變得稀疏和增大，並且具有明顯的皮膚鱗屑。從而，患病犬的腳趾甲也經常替換，導致敏感的甲床暴露，進一步造成了犬隻的行走能力。	眼科遺傳病	c.1015delC : Parallel Mapping and Simultaneous Sequencing Reveals Deletions in BCAN and FAM83H Associated with Discrete Inherited Disorders in a Domestic Dog Breed
3	遺傳性白內障顯性遺傳 (Hereditary cataracts)	遺傳性白內障是由位於第5號染色體HSF4基因突變，該基因突變導致了多種類型的白內障，主要是發生時間和晶狀體中分佈區域的不同。犬隻因為眼球中組織病變引起晶狀體混濁，視力隨之下降，並可能導致完全失明。是臨床上白內障最常見的原因。	在發病初期的犬隻視力正常；當晶狀體失去透明性，進一步發展為晶狀體混濁時，瞳孔變成藍白色或灰色，具有珍珠樣光澤；視力消失或減退，混濁明顯時，裸眼檢查即可確診。發病之後，晶狀體變硬，失去多餘的水分，檢查眼底檢查視網膜有否脫落。隨著水分進一步失去，晶狀體變凹凸不平，皺縮變小，可發生脫位。	眼科遺傳病	g.chr5:82198113delC : Identification of mutations in HSF4 in dogs of three different breeds with hereditary cataracts
4	遺傳性白內障隱性遺傳 (Hereditary cataract - Recessive)	遺傳性白內障是由位於第5號染色體HSF4基因突變，該基因突變導致了多種類型的白內障，主要是發生時間和晶狀體中分佈區域的不同。犬隻因為眼球中組織病變引起晶狀體混濁，視力隨之下降，並可能導致完全失明。是臨床上白內障最常見的原因。	該亞型較早發，在發病初期時的犬隻視力正常；當晶狀體失去透明性，進一步發展為晶狀體混濁時，瞳孔變為藍白色或灰色，具有珍珠樣光澤；視力消失或減退，混濁明顯時，裸眼檢查即可確診。發病後期，晶狀體變硬，失去多餘的水分，檢查眼底檢查視網膜有否脫落。隨著水分進一步失去，晶狀體表現凹凸不平，皺縮變小，可發生脫位。	眼科遺傳病	g.chr5:82198104_82198105insC : Mutation in HSF4 associated with early but not late-onset hereditary cataract in the Boston terrier

患病風險	基因攜帶	病理機制	臨床症狀	所屬類別	參考文獻
5	漸進性視網膜萎縮 (Progressive Retinal Atrophy)	漸進性視網膜萎縮為一種由於視網膜光感受器漸進性退化和功能誤差導致視力逐漸消失直至失明的眼科疾病。視網膜是眼睛後面的一個細微的膜，包含視錐細胞和視桿細胞，負責吸收、反射漸進性視網膜萎縮沒有任何疼痛感，最開始視網膜視桿細胞退化表現為夜視能力下降，也稱夜盲症，在光線弱的地方明顯視力下降，之後視錐細胞液漸進性退化直至完全失明。	通常發展非常緩慢，具體根據不同的犬隻會有一定不同，最初在6月齡發病，晚發型可能在15歲時才發病，但大多在2-5歲才開始發病，始徵兆通常是犬隻的夜視能力下降，表現為包括不願意在晚上外出或在不熟悉的地方走夜路，黑暗中不願意跳上或跳下家具，撞到窗戶或家具，容易被障礙物絆倒，下樓時踩空樓梯等。	眼科遺傳病	<p>c.2685delA2687_2688insTAGCTA : A CNGB1 Frameshift Mutation in Papillon and Phalène Dogs with Progressive Retinal Atrophy</p> <p>c.1752_1755delAACT : Progressive retinal atrophy in Shetland sheepdog is associated with a mutation in the CNGA1 gene</p> <p>c.699delA : A novel mutation in TTC8 is associated with progressive retinal atrophy in the golden retriever</p> <p>c.2404-2406del : IQCB1 and PDE6B Mutations Cause Similar Early Onset Retinal Degenerations in Two Closely Related Terrier Dog Breeds</p> <p>c.952-953insC : IQCB1 and PDE6B Mutations Cause Similar Early Onset Retinal Degenerations in Two Closely Related Terrier Dog Breeds</p> <p>c.521_522insA : Progressive retinal atrophy in Schapendoes dogs: mutation of the newly identified CCDC66 gene</p> <p>c.2447insTGAAGTCC : Generalized progressive retinal atrophy of Sloughi dogs is due to an 8-bp insertion in exon 21 of the PDE6B gene</p> <p>c.1216T>C : A non-stop S-antigen gene mutation is associated with late onset hereditary retinal degeneration in dogs</p>
6	先天性晶狀體脫位 (Primary lens luxation)	先天性晶狀體脫位是一種由於支持/固定晶狀體的小帶狀纖維破裂或分解，先天性晶狀體懸空帶發展不全或鬆弛無力，導致晶狀體在眼內脫位的眼科疾病。常為雙眼發病。正常晶狀體位置靠晶體懸空韌帶於眼球腔前半部虹膜後方，負責將光線聚焦在眼睛後面的視網膜上，是重要的眼屈光組織之一。弱視，預測晶狀體脫位將導致嚴重的眼部並發症。	症狀通常會發生在3至6歲左右，症狀包括過度眨眼，眯眼和眼睛撕裂。視力下降，繼發青光眼時可表現眼球脹痛，頭痛，急劇視力模糊等眼壓高症狀。部分有繼發性斜視。	眼科遺傳病	<p>c.1473+1G>A : ADAMTS17 mutation associated with primary lens luxation is widespread among breeds</p> <p>g.chr3:40808345G>A : Two Independent Mutations in ADAMTS17 Are Associated with Primary Open Angle Glaucoma in the Basset Hound and Basset Fauve de Bretagne Breeds of Dog</p>
7	MLS綜合症 (Musladin-Lueke Syndrome)	MLS綜合症致病突變位於第9號染色體ADAMTSL2基因，由於犬隻皮膚和結締組織形成異常，導致犬隻的皮膚、外觀及關節異常。	通常在出生時就會出現，外觀上有較寬廣和平坦的前額，眼睛寬和傾斜，耳朵皺和高，皮膚較正常緊和厚。同時關節僵硬、收縮範圍降低、腳趾頭較短，因此犬隻多會直立行走。犬隻比同窩體型小，吠叫聲較尖銳，精力充沛。症狀通常在一歲時發展至穩定。	眼科遺傳病	c.660C>T : An ADAMTSL2 Founder Mutation Causes Musladin-Lueke Syndrome, a Heritable Disorder of Beagle Dogs, Featuring Stiff Skin and Joint Contractures.
8	營養不良性大疱性表皮鬆解症 (Dystrophic epidermolysis bullosa)	營養不良性大疱性表皮鬆解症是一種由於皮膚缺乏膠原蛋白，基底膜區結構缺陷，表皮和真皮間黏附不完全，導致皮膚結構的嚴重破壞造成損傷的皮膚疾病。這兩個結構的分離造成水泡爆裂，留下大面積的侵蝕性病變。最嚴重的症狀發生在皮膚的基底膜區，發病於基底膜下進入表皮下區域。基底膜是皮膚結構的最重要部分，它將皮膚固定在身體的其他結構上，如肌肉和骨骼上。沒有這層結構，皮膚就會從身體上分離下來，肌肉和其他組織就會暴露，這通常會導致進一步的損傷和感染。同時基底膜區也能調節營養物質向結締組織的轉移。	可能出生時就有臨床症狀，或者在出生後的前幾週內出現。患病狗的皮膚脆弱，很容易受到摩擦或創傷造成皮膚水泡、潰瘍和疤痕損壞。最容易起水泡和潰瘍的部位是面部、足墊、臀部、生殖器部位和耳朵。另外，患病狗會在口腔和食道內形成水泡和潰瘍，喉嚨發炎，可能引起呼吸困難。皮膚和黏膜的潰瘍使患病狗很痛苦，並且可能感染，爪部可見腐肉和繼發的細菌性甲溝炎。患病幼犬由於進食困難通常比同窩正常幼犬體型小。由於疼痛和虛弱可能會出現無精打采和抑鬱症的跡象。在幼犬8個月大的時候皮膚起水泡趨於停止，但口腔和食道潰瘍會持續到成年。	皮膚類疾病	c.5716G>A : Nonsense variant in COL7A1 causes recessive dystrophic epidermolysis bullosa in Central Asian Shepherd dogs



患病風險	基因攜帶	病理機制	臨床症狀	所屬類別	參考文獻
9	III型多焦性視網膜病變 (Canine Multifocal Retinopathy cmr3)	III型多焦性視網膜病變 (CMR III) 致病突變位於第18號染色體BEST1基因，是一種由於視網膜色素上皮 (RPE) 功能異常，導致視網膜異常的眼科疾病。根據致病突變的不同，犬類多發性視網膜病變包括1型、2型和3型。	患病的犬隻通常存在15週左右在視網膜的位置出現多個積聚液體的離散圓形區域，類似水泡。例行眼部檢查就能看見這些區域。這種水泡狀病變通常在雙眼都會出現，可能呈現灰色、棕褐色、橙色或粉紅色，並且數量、大小和位置都不相同。這種視網膜病變通常進展比較緩慢，6至12個月後才會首次被發現。自癒後的犬隻視網膜上原來水泡的位置會出現褶皺，有些留下水泡形成的持續損傷。	遺傳性眼病	c.1388del : Assessment of canine BEST1 variations identifies new mutations and establishes an independent bestrophinopathy model p.Gly489Val : Assessment of canine BEST1 variations identifies new mutations and establishes an independent bestrophinopathy model
10	遺傳性足墊角化過度 (Hereditary Footpad Hyperkeratosis)	遺傳性足墊角化過度是一種由於機體產生過量的角蛋白，導致足墊表皮最外層 (稱為角質層) 發生增厚的疾病。角質層是身體和周圍環境的基本屏障，腳掌與地面接觸的表皮覆蓋特定結構的死細胞層，以承受整個身體的壓力。在通常情況下，隨著狗不斷走動，死細胞的表層會不斷磨損。表層厚度是通過活細胞的不斷更替產生的更多的角質化細胞來維持。	幼犬通常在四至五個月開始發病，波及所有足墊。足墊表面變得非常堅硬並產生裂紋。不規則的表面上行走時有困難，並可能因疼痛而無法行走。裂縫可能導致感染。其他症狀包括指甲非常堅硬；長得更快；被毛粗糙易斷裂。症狀的嚴重程度存在個體差異，甚至在一隻狗的所有足墊之間也有所不同。	皮膚類遺傳病	c.155G>C : A Mutation in the FAM83G Gene in Dogs with Hereditary Footpad Hyperkeratosis (HFH)
11	漸進性視網膜萎縮 (RCD1 (Progressive Retinal Atrophy - RCD1))	漸進性視網膜萎縮-RCD1型是漸進性視網膜萎縮亞型之一，為一種由於視網膜光感受器漸進性退化和功能紊亂導致視力逐漸喪失直至失明的眼科疾病。視網膜是眼睛後面的一個細微的膜，包含視錐細胞和視桿細胞，負責吸收、反射和感知光線以及辨別顏色，對視力至關重要。漸進性視網膜萎縮沒有任何疼痛感，最開始視網膜視桿細胞退化表現為夜視能力下降，也稱夜盲症，在光線弱的地方明顯視力下降，之後視錐細胞液漸進性退化直至完全失明。	該亞型在愛爾蘭賽特犬通常在6-8週齡表現症狀，並且發展較快，通常在1歲時會導致失明。而在北非獵犬會發展稍緩慢，通常發病於2-3歲。起始徵兆通常是犬隻的夜視能力下降，表現為包括不願意在晚上外出或在熟悉的地方走夜路，黑暗中不願意跳上或跳下家具，撞到牆壁或家具，容易被障礙物絆倒，下樓時踩空樓梯等。	眼科遺傳病	c.807G>A : Irish setter dogs affected with rod/cone dysplasia contain a nonsense mutation in the rod cGMP phosphodiesterase β -subunit gene
12	先天性厚甲症 (Pachyonychia congenita)	先天性厚甲症是一種由於皮膚角質層異常增殖的足墊漸進性乾燥和增厚，局灶性非表皮鬆解性掌蹼角化的皮膚疾病。表現為增厚，變硬及開裂的足墊。角質層是身體和周圍環境的基本屏障，腳掌與地面接觸的表皮覆蓋特定結構的死細胞層，以承受整個身體的壓力。在通常情況下，隨著狗不斷走動，死細胞的表層會不斷磨損。表層厚度是通過活細胞的不斷更替產生的更多的角質化細胞來維持。	典型的臨床症狀開始於10週齡至1歲之間，可以觀察到所有的腳蹼角質突起、增厚，之後由於乾燥及開裂導致腳蹼感染、化膿及跛行。不願意在堅硬的地面行走或表現疼痛。	皮膚類疾病	g.chr9:21170012-21170028sub : A spontaneous KRT16 mutation in a dog breed: a model for human focal non-epidermolytic palmoplantar keratoderma (FNEPPK)
13	漸進性視網膜萎縮 (RCD3 (Progressive Retinal Atrophy - RCD3))	漸進性視網膜萎縮-RCD3型是漸進性視網膜萎縮亞型之一，為一種由於視網膜光感受器漸進性退化和功能紊亂導致視力逐漸喪失直至失明的眼科疾病。視網膜是眼睛後面的一個細微的膜，包含視錐細胞和視桿細胞，負責吸收、反射和感知光線以及辨別顏色，對視力至關重要。漸進性視網膜萎縮沒有任何疼痛感，最開始視網膜視桿細胞退化表現為夜視能力下降，也稱夜盲症，在光線弱的地方明顯視力下降，之後視錐細胞液漸進性退化直至完全失明。	通常在3月齡表現症狀，在1歲時會導致失明，部分犬隻在3-4歲時仍具有部分視力。起始徵兆通常是犬隻的夜視能力下降，表現為包括不願意在晚上外出或在熟悉的地方走夜路，黑暗中不願意跳上或跳下家具，撞到牆壁或家具，容易被障礙物絆倒，下樓時踩空樓梯等。	眼科遺傳病	c.1931_del : cGMP Phosphodiesterase- α Mutation Causes Progressive Retinal Atrophy in the Cardigan Welsh Corgi Dog
14	漸進性視網膜萎縮_RCD1a (Progressive Retinal Atrophy - RCD1a)	漸進性視網膜萎縮_RCD1a型為一種由於視網膜光感受器漸進性退化和功能紊亂導致視力逐漸喪失直至失明的眼科疾病。視網膜是眼睛後面的一個細微的膜，包含視錐細胞和視桿細胞，負責吸收、反射和感知光線以及辨別顏色，對視力至關重要。漸進性視網膜萎縮沒有任何疼痛感，最開始視網膜視桿細胞退化表現為夜視能力下降，也稱夜盲症，在光線弱的地方明顯視力下降，之後視錐細胞液漸進性退化直至完全失明。	通常發展非常緩慢，具體根據不同的犬隻會有一定不同，最早在6個月齡發病，晚發型可能在15歲時才發病，但大多在2-5歲才開始發病，起始徵兆通常是犬隻的夜視能力下降，表現為包括不願意在晚上外出或在熟悉的地方走夜路，黑暗中不願意跳上或跳下家具，撞到牆壁或家具，容易被障礙物絆倒，下樓時踩空樓梯	眼科遺傳病	c.2447insTGAAGTCC : Generalized progressive retinal atrophy of Sloughi dogs is due to an 8-bp insertion in exon 21 of the PDE6B gene




患病風險	基因攜帶	病理機制	臨床症狀	所屬類別	參考文獻
15	漸進性視網膜萎縮 (CORD2) (Progressive Retinal Atrophy - CORD2)	漸進性視網膜萎縮-CORD2型 (cord2-PRA) 致病突變位於第5號染色體NPHP4基因，是漸進性視網膜萎縮亞型之一，為一種由於視網膜光感受器漸進性退化和功能紊亂導致視力逐漸喪失直至失明的眼科疾病。視網膜是眼睛後面的一個細微的膜，包含視錐細胞和視桿細胞，負責吸收、反射和感知光線以及辨別顏色，對視力至關重要。漸進性視網膜萎縮沒有任何疼痛感，最開始視網膜退化表現為夜視能力下降，也稱夜盲症，在光線弱的地方明顯視力下降，之後漸進性退化直至完全失明。	大多在6-18月齡開始發病，起始徵兆通常是犬隻的夜視能力下降，表現為包括不願意在晚上外出或在熟悉的地方走夜路，黑暗中不願意跳上或跳下家具，撞到牆壁或家具，容易被障礙物絆倒，下樓時踩空樓梯等。之後發展根據不同的犬隻會有一定不同，但大多會在4歲左右發展為完全失明。	眼科遺傳病	g.chr5:59912988-59913167del : A study of candidate genes for day blindness in the standard wire haired dachshund
16	漸進性視網膜萎縮顯性遺傳型 (Progressive retinal atrophy - Dominant)	漸進性視網膜萎縮顯性遺傳 (DPRA) 致病突變位於第20號染色體RHO基因，是漸進性視網膜萎縮亞型之一，為一種由於視網膜光感受器漸進性退化和功能紊亂導致視力逐漸喪失直至失明的眼科疾病。視網膜是眼睛後面的一個細微的膜，包含視錐細胞和視桿細胞，負責吸收、反射和感知光線以及辨別顏色，對視力至關重要。漸進性視網膜萎縮沒有任何疼痛感，最開始視網膜退化表現為夜視能力下降，也稱夜盲症，在光線弱的地方明顯視力下降，之後漸進性退化直至完全失明。	大多在6-18月齡開始發病，起始徵兆通常是犬隻的夜視能力下降，表現為包括不願意在晚上外出或在熟悉的地方走夜路，黑暗中不願意跳上或跳下家具，撞到牆壁或家具，容易被障礙物絆倒，下樓時踩空樓梯等。之後發展根據不同的犬隻會有一定不同，但大多會在4歲左右發展為完全失明。	眼科遺傳病	p.Thr4Arg : Naturally occurring rhodopsin mutation in the dog causes retinal dysfunction and degeneration mimicking human dominant retinitis pigmentosa
17	魚鱗病 (Ichthyosis)	魚鱗病是一種由於表皮脂質代謝異常導致的遺傳性皮膚病，主要表現為皮膚角化異常。	最早可在哺乳期幼犬觀察到皮膚症狀，犬隻皮膚粗糙、發紅，有厚厚的油脂片或鱗片黏在皮膚和毛髮上。該症狀伴隨一生，成年後特別是腋下、腹部、腹股溝呈紅褐色，有明顯增厚。其他症狀包括全身皮膚硬化和色素沉著，皮膚變黑，通常繼發馬拉色菌感染。	皮膚類遺傳病	g.chr12:5417388_5417390del_ACC_ins_TACTACTA, exon 8 : PNPLA1 mutations cause autosomal recessive congenital ichthyosis in golden retriever dogs and humans g.chr9:21866234G>T : Mild recessive epidermolytic hyperkeratosis associated with a novel keratin 10 donor splice-site mutation in a family of Norfolk terrier dogs g.chr9:55168916C>T : A Novel SLC27A4 Splice Acceptor SiteMutation in Great Danes with Ichthyosis
18	漸進性視網膜萎縮_A型 (Progressive Retinal Atrophy Type A)	漸進性視網膜萎縮A型為一種由於視網膜光感受器漸進性退化和功能紊亂導致視力逐漸喪失直至失明的眼科疾病。視網膜是眼睛後面的一個細微的膜，包含視錐細胞和視桿細胞，負責吸收、反射和感知光線以及辨別顏色，對視力至關重要。漸進性視網膜萎縮沒有任何疼痛感，最開始視網膜視桿細胞退化表現為夜視能力下降，也稱夜盲症，在光線弱的地方明顯視力下降，之後視錐細胞液漸進性退化直至完全失明。	通常發展非常緩慢，具體根據不同的犬隻會有一定不同，最早在6月齡發病，晚發型可能在15歲時才發病，但大多在2-5歲才開始發病，起始徵兆通常是犬隻的夜視能力下降，表現為包括不願意在晚上外出或在熟悉的地方走夜路，黑暗中不願意跳上或跳下家具，撞到牆壁或家具，容易被障礙物絆倒，下樓時踩空樓梯等。	眼科遺傳病	c.244C>G : Characterization of canine photoreceptor phosducin cDNA and identification of a sequence variant in dogs with photoreceptor dysplasia
19	I型多焦性視網膜病變 (Canine multifocal retinopathy - Type 1)	I型多焦性視網膜病變 (CMR1) 致病突變位於第18號染色體BEST1基因，是一種引發視網膜衰退的眼科疾病，為犬多焦性視網膜病變亞型之一。表現為視網膜色素上皮 (RPE) 功能異常，視網膜上出現多個大小不一積聚液體的離散圓形區域，類似水泡。根據致病突變的不同，犬類多焦性視網膜病變包括1型、2型和3型。	患病的犬隻通常在15週齡左右在視網膜的位置出現水泡狀病變，通常在雙眼都會出現，可能呈現灰色、棕褐色、橙色或粉紅色，並且數量、大小和位置都不相同。	眼科遺傳病	c.73C>T : Bestrophin Gene Mutations Cause Canine Multifocal Retinopathy: A Novel Animal Model for Best Disease.
20	漸進性視網膜萎縮_RCD4 (Progressive Retinal Atrophy - RCD4)	漸進性視網膜萎縮_RCD4為一種由於視網膜光感受器漸進性退化和功能紊亂導致視力逐漸喪失直至失明的眼科疾病。視網膜是眼睛後面的一個細微的膜，包含視錐細胞和視桿細胞，負責吸收、反射和感知光線以及辨別顏色，對視力至關重要。漸進性視網膜萎縮沒有任何疼痛感，最開始視網膜視桿細胞退化表現為夜視能力下降，也稱夜盲症，在光線弱的地方明顯視力下降，之後視錐細胞液漸進性退化直至完全失明。	通常發展非常緩慢，具體根據不同的犬隻會有一定不同，最早在6月齡發病，晚發型可能在15歲時才發病，但大多在2-5歲才開始發病，起始徵兆通常是犬隻的夜視能力下降，表現為包括不願意在晚上外出或在熟悉的地方走夜路，黑暗中不願意跳上或跳下家具，撞到牆壁或家具，容易被障礙物絆倒，下樓時踩空樓梯等。	眼科遺傳病	c.3149_3150insC : Genetic screening for PRA-associated mutations in multiple dog breeds shows that PRA is heterogeneous within and between breeds

患病風險	基因攜帶	病理機制	臨床症狀	所屬類別	參考文獻
21	木質膜炎 (Ligneous Membranitis)	木質腦炎致病突變位於第1號染色體的PLG基因，由於突變破壞了纖維酶原基因外顯子11中限制酶MbolI的限制性位點，導致結膜纖維蛋白沉積而形成木質狀，纖維素缺乏，血漿纖維素活性低於正常水平。是一種主要表現以慢性黏膜炎症為特徵的嚴重漸進性疾病。	症狀包括眼睛黏膜增生性炎症，潰瘍性結膜炎，齒齦炎，口腔潰瘍，胃潰瘍，氣管、支氣管、鼻咽高黏度分泌物，傷口癒合緩慢，淋巴結腫大，咳嗽、呼吸困難、運動不耐受等。	眼科遺傳病	c.1256+2T>A : Ligneous membranitis in Scottish Terriers is associated with a single nucleotide polymorphism in the plasminogen (PLG) gene
22	原發性開角型青光眼 (Primary Open Angle Glaucoma)	原發性開角型青光眼是一種眼壓增加而導致眼部進行性疾病。眼睛裡面的液體被稱為房水，它在睫狀體中產生，位於虹膜後面。該液體流經眼睛並從眼中排出以保持正常的眼壓。房水排出不足導致眼部壓力的增加，從而導致青光眼。持續的高眼壓導致不可逆的視神經損傷，也可能導致晶狀體脫位或半脫位，虹膜角變窄，白內障和視盤萎縮。約佔所有青光眼的60%~70%，通常累及雙眼，但不一定對稱。	平均來說，眼壓在患病犬8至16個月大時開始增加。寵物經常表現為結膜和鞏膜的充血，眼瞼痙攣（眯著眼睛），眼球突出（在初期不是所有的患病犬都會出現，後期一定會出現）角膜水腫，瞳孔散大，眼壓升高（100%患病犬都會出現）精神沉鬱（疼痛）等。	眼科遺傳病	c.1983G>A : Screening ADAMTS10 in dog populations supports Gly661Arg as the glaucoma-causing variant in Beagles c.1159G>A : A novel missense mutation in ADAMTS10 in Norwegian Elkhound primary glaucoma g.chr3:40812274_45768123 inversion : A Novel Genome-Wide Association Study Approach Using Genotyping by Exome Sequencing Leads to the Identification of a Primary Open Angle Glaucoma Associated Inversion Disrupting ADAMTS1
23	皮膚脆性綜合症 (Skin fragility syndrome)	皮膚脆性綜合症是由於胚胎時期外胚層脫落，導致外胚層來源的組織（即皮膚，淚腺，氣管和支氣管腺體，指甲和牙齒）發育異常或缺失。無毛犬的表型也歸類為犬外胚層發育不良，因為除了毛髮稀疏或缺失之外，犬的牙齒也有缺失或異常形狀。	患病幼犬通常出生後就可以觀察到蒼白和脆弱的皮膚，主要表現皮膚脆弱和摩擦部位及黏膜周圍產生裂隙。皮膚脆弱，龜裂，稀毛症和毛髮異常。大多數患病幼犬伴有慢性流鼻涕和眼淚的症狀，常伴有角膜潰瘍，少數成年犬具有慢性，難治性的蟻蟲病。隨著狗年齡增長，表皮變得增生並且角化過度，而且皮膚上皮膚層鬆解。	皮膚類遺傳病	c.202+1G>C : Deficient Plakophilin-1 Expression Due to a Mutation in PKP1 Causes Ectodermal Dysplasia-Skin Fragility Syndrome in Chesapeake Bay Retriever Dogs
24	遺傳性鼻角化不全 (Hereditary nasal Parakeratosis)	遺傳性鼻角化不全是一種表現為鼻子乾燥，鼻平面增厚和脫色，導致鼻部皮膚的慢性刺激和炎症的疾病。	通常在6-12個月齡之間發病，鼻子乾燥、粗糙，在鼻墊上出現鱗屑和灰色或棕色結皮。在嚴重情況下，也會在鼻子上和鼻子周圍形成裂痕，通常較痛，鼻部感染。隨著時間的推移，鼻子往往開始脫色，膚色從黑暗變成淺色。	皮膚類遺傳病	c.972T>G : A Mutation in the SUV39H2 Gene in Labrador Retrievers with Hereditary Nasal Parakeratosis (HNPK) Provides Insights into the Epigenetics of Keratinocyte Differentiation
25	早期視網膜變性 (Early retinal degeneration)	早期視網膜變性是由於視網膜視桿細胞和視錐細胞異常發育和變性，患病寵物同時表現夜盲和日盲，最終導致失明的眼科疾病。	通常在3至10週齡時表現為白天視力不良和夜盲症。患病幼犬的爬動似乎比同一窩其他幼犬更謹慎，並且有碰撞物體的傾向。該疾病最初發展迅速，但在6個月後進展緩慢，12至18個月大的狗完全失明，大多在4至5歲會發展為白內障。	眼科遺傳病	c.186ins229bp,15bp dup : Exonic SINE insertion in STK38L causes canine early retinal degeneration
26	II型多焦性視網膜病變 (Canine multifocal retinopathy - Type 2)	II型多焦性視網膜病變 (CMR2) 致病突變位於第18號染色體BEST1基因，是一種引發視網膜衰退的眼科疾病，為犬多焦性視網膜病變亞型之一。表現為視網膜色素上皮 (RPE) 功能異常，視網膜上出現多個大小不一積聚液體的離散圓形區域，類似水泡。根據致病突變的不同，犬類多焦性視網膜病變包括1型和2型。	患病的犬隻通常在15週齡左右在視網膜的位置出現水泡狀病變，通常在雙眼都會出現，可能呈現灰色、棕褐色、橙色或粉紅色，並且數量、大小和位置都不相同。	眼科遺傳病	c.482G>A : A Novel Animal Model for Best Disease. Invest



患病風險	基因攜帶	病理機制	臨床症狀	所屬類別	參考文獻
27	錐體變性 (Cone Degeneration)	錐體變性是一種由於視網膜視錐細胞功能異常，導致視力下降，色覺缺失的眼科疾病。該病只影響視網膜錐體細胞，桿細胞不受影響。視錐細胞感受強光和顏色，產生明視覺，對物體細節和顏色分辨力強，是脊椎動物眼睛中的光敏視網膜光感受器。視桿細胞對弱光敏感，主要負責在昏暗環境中產生暗視覺。視桿細胞和視錐細胞接收到的信息隨後被傳送給視網膜上的節細胞，節細胞將來自視桿細胞和視錐細胞的信息通過視神經發送到大腦。	當視網膜發育正常完成時，8-12週齡的狗會出現日盲和畏光現象，其特徵是成年狗具有“白晝失明”症狀。表現出典型的瞳孔縮小，強光下眼瞼痙攣（俗稱眼睛跳），畏光，溢淚和眯眼。通常情況下，患病犬會逃避明亮的光線，尋找陰影或黑暗的地區。弱光條件下的視力保持正常夜間視力正常。	眼科遺傳病	p.D262N : Canine CNGB3 mutations establish cone degeneration as orthologous to the human achromatopsia locus ACHM3 c.1270C>T : Canine CNGA3 Gene Mutations Provide Novel Insights into Human Achromatopsia- Associated Channelopathies and Treatment c.1931_1933delTGG : Canine CNGA3 Gene Mutations Provide Novel Insights into Human Achromatopsia- Associated Channelopathies and Treatment CNGB3 deletion : Canine CNGB3 mutations establish cone degeneration as orthologous to the human achromatopsia locus ACHM3
28	柯利眼異常 (Collie eye anomal)	柯利眼異常致病突變位於第37號染色體NHEJ1基因，是一種由於視網膜色素上皮缺陷導致的眼科疾病。表現為脈絡膜和視網膜基部發育不全，脈絡膜低色素以及視盤的神經外胚層發育不良，脈絡膜、視網膜、視神經先天缺陷以及視網膜先天剝離。	除非視網膜出血、脫離或有大的缺損，否則視力正常。	眼科遺傳病	g.chr37:25698028_25705826del : Breed relationships facilitate fine-mapping studies: a 7.8-kb deletion cosegregates with Collie eye anomaly across multiple dog breeds
29	先天性靜止性夜盲症 (Congenital Stationary Night Blindness)	先天靜止性夜盲症 (CSNB) 致病突變位於第6號染色體RPE65基因，是一種由於視網膜上視桿細胞發育異常，導致黑暗條件下視力喪失的視網膜疾病。視網膜上具有兩種細胞，視錐細胞和視桿細胞，視錐細胞光敏感度低，強光刺激才能引起興奮，但具有分辨顏色能力。視桿細胞對弱光敏感，主要功能是提供夜間視力，不能分辨顏色。	視力異常最早可在5至6週齡大的時候發現，表現為在光線較暗的地方不願活動或行動拘謹，不願跳上跳下，或者不願意進入黑暗的地方。瞳孔較正常犬隻大，白天視力在不同犬隻間會有較大不同。	眼科遺傳病	c.460_463delAAGA : Congenital stationary night blindness in the dog: common mutation in the RPE65 gene indicates founder effect.
30	漸進性視網膜萎縮 (CORD1 Progressive Retinal Atrophy - Cord1)	漸進性視網膜萎縮-CORD1型 (cord1-PRA) 致病突變位於第15號染色體RPGRI1基因，是漸進性視網膜萎縮亞型之一，為一種由於視網膜光感受器漸進性退化和功能紊亂導致視力逐漸喪失直至失明的眼科疾病。視網膜是眼睛後面的一個細微的膜，包含視錐細胞和視桿細胞，負責吸收、反射和感知光線以及辨別顏色，對視力至關重要。漸進性視網膜萎縮沒有任何疼痛感，最開始視網膜退化表現為夜視能力下降，也稱夜盲症，在光線弱的地方明顯視力下降，之後漸進性退化直至完全失明。	大多在6-18月齡開始發病，起始徵兆通常是犬隻的夜視能力下降，表現為包括不願意在晚上外出或在熟悉的地方走夜路，黑暗中不願意跳上或跳下家具，撞到牆壁或家具，容易被障礙物絆倒，下樓時踩空樓梯等。之後發展根據不同的犬隻會有一定不同，但大多會在4歲左右發展為完全失明。	眼科遺傳病	g. 8228_8229 insA29GGAAG-CAACAGGATG : Canine RPGRI1 mutation establishes cone-rod dystrophy in miniature longhaired dachshunds as a homologue of human Leber congenital amaurosis
31	漸進性視網膜萎縮_PRC1 (Retinal Atrophy - PRC1)	漸進性視網膜萎縮_PRC1為一種由於視網膜光感受器漸進性退化和功能紊亂導致視力逐漸喪失直至失明的眼科疾病。視網膜是眼睛後面的一個細微的膜，包含視錐細胞和視桿細胞，負責吸收、反射和感知光線以及辨別顏色，對視力至關重要。漸進性視網膜萎縮沒有任何疼痛感，最開始視網膜視桿細胞退化表現為夜視能力下降，也稱夜盲症，在光線弱的地方明顯視力下降，之後視錐細胞漸進性退化直至完全失明。	通常發展非常緩慢，具體根據不同的犬隻會有一定不同，最早在6月齡發病，晚髮型可能在15歲時才發病，但大多在2-5歲才開始發病，起始徵兆通常是犬隻的夜視能力下降，表現為包括不願意在晚上外出或在熟悉的地方走夜路，黑暗中不願意跳上或跳下家具，撞到牆壁或家具，容易被障礙物絆倒，下樓時踩空樓梯等。	眼科遺傳病	c.5G>A : Identical mutation in a novel retinal gene causes progressive rod-cone degeneration in dogs and retinitis pigmentosa in humans

患病風險	基因攜帶	病理機制	臨床症狀	所屬類別	參考文獻
 神經系統					
1	感覺神經失調性神經病 (Sensory ataxic neuropathy)	感覺神經失調性神經病致病突變位於線粒體的 tRNA-tyr 基因，線粒體功能障礙，特別是在肌肉中線粒體產生能量減少，導致肌肉功能障礙。	在幼犬期發病隱匿，隨後進展緩慢，病情不受性別影響。幼犬通常2至8個月之間開始出現神經系統的病症，在運動協調和感官知覺方面有嚴重的缺陷，包括缺乏肌肉協調，步態異常和平衡困難，特別影響後肢，以及動作反應缺陷和脊髓反射的減少或消失。	神經系統遺傳病	c.5304delA : Sensory Ataxic Neuropathy in Golden Retriever Dogs Is Caused by a Deletion in the Mitochondrial tRNA ^{Tyr} Gene
2	犬類多發性神經病 (Polyneuropathy)	犬類多發性神經病致病突變位於第13號染色體上 NDRG1 基因，是一種由於包圍和保護神經纖維的脂肪覆蓋物受到損傷而引起的以周圍神經功能障礙為特徵的慢性複發性多發性神經系統疾病。周圍神經系統 (PNS) 的工作是將信息從中樞神經系統、大腦和脊髓傳遞到身體的其餘部分。與只有一類神經受影響的單神經病不同，多發性神經病涉及到三種類型的周圍神經——感覺神經系統、運動神經系統和自主神經系統。感覺神經傳遞關於觸覺、嗅覺和味覺的信息，運動神經有助於大腦控制肌肉，自主神經是身體的核心，控制心率、呼吸和消化。總的來說，任何神經損傷都會干擾周圍神經系統和整個身體之間的信息傳遞的功能。	與急性神經病變相反，慢性神經病的症狀發展緩慢，隨著時間的推移而逐漸加重。多發性神經病在10至20月齡之間發作，並且無法預料。該疾病症狀包括運動神經障礙：四肢逐漸虛弱，難以運動，跨閘步態（由於踝部肌腱、肌肉弛緩，患足下垂，行走時必須高抬下肢才能起步），叫聲改變和呼吸困難；感覺神經障礙：疼痛/快樂神經受體、空間定向障礙（無法判斷自己周圍的空間）、輕微的意識喪失、無肌肉退化、無肌肉震顫、聲帶麻痺、咽喉/食道麻痺，影響飲食的能力、面部麻痺、頭暈、精神變化無常；自主神經系統功能障礙：控制無意識、鼻乾、口乾、乾眼（眼淚少）、心跳速度慢、缺乏肛門反射。	神經系統遺傳病	c.293G>T : A Gly98Val Mutation in the N-Myc Downstream Regulated Gene 1 (NDRG1) in Alaskan Malamutes with Polyneuropathy. c.1080_1089delTCGCCTGGAC : A Deletion in the N-Myc Downstream Regulated Gene 1 (NDRG1) Gene in Greyhounds with Polyneuropathy
3	神經元蠟樣脂褐質沉積症8 (Neuronal Ceroid Lipofuscinosis 8)	神經元蠟樣脂褐質沉積症8是由決定線粒體三磷酸腺苷合成酶亞單位C的基因先天變異，底物降解缺陷所致的一種遺傳性溶酶體蛋白脂性蛋白聚糖病。溶酶體是細胞中的一種囊狀細胞器，其作用相當於人體中的胃，可以分解細胞中的產物和其他副產物。犬隻神經細胞中脂肪和蛋白無法分解積聚在神經細胞中(其他細胞中也可能有少量積累)，形成蠟樣脂褐質的沉積難以清除，病犬的精神和運動機能逐漸退化。患病的犬隻一開始都表現正常。迄今為止，至少已經確認了七種此病的亞型，涉及12個不同的基因位點。所有的患神經元蠟樣脂褐質沉積症都有兩個共同特點：中樞神經系統發生病理性退化；在藍光或紫外線下檢測時，神經細胞中積累了發光物質。雖然患病的犬隻都有神經系統症狀，但症狀在不同犬種之間差異很大，並且可能與其他神經障礙症狀相重疊，導致這種病與其他大腦疾病相混淆。	症狀最早1-2歲時開始顯現，由於疾病進展嚴重通常在2歲時導致死亡。包括精神和神經系統功能逐漸喪失，具體表現為行動小心和智力低下，運動障礙甚至發展為癲癇。運動障礙包括肌肉不協調，步態異常和步伐不穩，身體很難保持平衡，視力退化甚至失明，以及一些行為的變化，比如更具有進攻性，對熟悉的物體或環境過度憂懼或驚慌，呆滯，漫無目的地遊蕩，喪失方向感，抑鬱，大小便失禁，直至死亡。	神經系統遺傳病	c.585G>A : A CLN8 nonsense mutation in the whole genome sequence of a mixed breed dog with neuronal ceroid lipofuscinosis and Australian Shepherd ancestry c.491T>C : A mutation in the CLN8 gene in English Setter dogs with neuronal ceroid-lipofuscinosis
4	新生犬小腦皮層變性 (Osteogenesis imperfecta)	新生犬小腦皮層變性 (NCCD) 致病突變位於第18號染色體上的SPTBN2基因，是一種小腦皮層神經元進行性退化的神經系統疾病。表現為小腦中的浦肯野細胞在成熟前就已死亡，導致了平衡能力不足、運動不協調的中樞神經系統的逆行性疾病。包括三種類型：1. 新生兒型（非常罕見）：浦肯野細胞在出生前出現自發性破壞，出生時發病症狀明顯；2. 產後型：浦肯野細胞在出生時正常，但在幾周至幾個月內開始自發退化。3. 錐體束外核細胞型：除了破壞浦肯野細胞外還會破壞其他細胞，錐體束外核細胞型的發展速度更快，並且會出現新生兒型和產後型中沒有的症狀，如癲癇發作和失明症狀。	病情通常在犬隻幾個月大的可以觀察到，最早可在3週齡犬隻開始行走時發現異常，無法吃奶、摔倒、不能走路或走鵝步、肌肉顫栗。但是對於部分犬隻而言，可能好幾年都不會發現。患病的犬隻通常表現有誇張的腿部運動，且走路時像鵝一樣（比正常走路的頻率快或慢），面對威脅不會做出反應（如眨眼）。產後型新生犬小腦皮層變性：出生幾週或幾個月後可觀察到，走路僵硬、站立時四腿分開、共濟失調、摔倒、不斷搖頭、多動、有侵略性、肌肉顫栗、對威脅無反應、高抬腿；錐體束外核細胞型新生犬小腦皮層變性：以上所有症狀以及混亂、失明、癲癇。	神經系統遺傳病	c.5921del8bpTCAAGGCA : Genome-wide mRNA sequencing of a single canine cerebellar cortical degeneration case leads to the identification of a disease associated SPTBN2 mutation

患病風險	基因攜帶	病理機制	臨床症狀	所屬類別	參考文獻
5	進行性早發性小腦性共濟失調 (Cerebellar atrophy)	進行性早發性小腦性共濟失調是一種由於小腦神經細胞變性，導致全身性運動障礙的神經系統疾病。	幼犬前三個月就能表現出症狀，包括運動不協調、平衡困難、身體搖晃震顫、無法控制腿部動作。症狀惡化迅速，並限制了幼犬進食，通常會對身體和生活造成嚴重影響。	神經系統遺傳病	c.1972T>C: A SEL1L Mutation Links a Canine Progressive Early-Onset Cerebellar Ataxia to the Endoplasmic Reticulum-Associated Protein Degradation (ERAD) Machinery
6	運動誘發性虛脫 (Exercise Induced Collapse)	運動誘發性虛脫致病突變位於第9號染色體的DNM1基因，表現為DNM1所翻譯蛋白質減少，這種蛋白質是運動時從大腦和脊髓傳遞神經所必需的，從而導致控制或減緩肌肉收縮的神經通路功能障礙，神經傳遞血清素失衡，導致狗在快速運動時後腿發生運動障礙。	幼犬六到九個月大的時候首次出現症狀，大多在劇烈運動中無法移動後腿，大約持續10到20分鐘。最常見的症狀包括：行走或跑步異常、後腿虛弱、拖動後腿、腿距過寬、呼吸急促、頭暈、意識模糊、前腿僵硬、心率快速、體溫高、摔倒、運動後無法移動 (5-30分鐘內恢復)、癲癇 (罕見)、死亡 (罕見)。	神經系統遺傳病	c.767G>T: A canine DNM1 mutation is highly associated with the syndrome of exercise-induced collapse
7	神經元蠟樣脂褐質沉積症2 (Neuronal Ceroid Lipofuscinosis 2)	神經元蠟樣脂褐質沉積症2是由決定線粒體三磷酸腺苷合成酶亞單位C的基因先天變異，底物降解缺陷所致的一種遺傳性溶酶體蛋白脂性蛋白累積病。溶酶體是細胞中的一種囊狀細胞器，其作用相當於人體中的胃，可以分解細胞中的產物和其他副產物。犬隻神經細胞中脂肪和蛋白無法分解積聚在神經細胞中(其他細胞中也可能有少量積累)，形成蠟樣脂褐質的沉積難以清除，病犬的精神和運動機能逐漸退化。患病的犬隻一開始都表現正常。迄今為止，至少已經確認了七種此病的亞型，涉及12個不同的基因位點，神經元蠟樣脂褐質沉積症2是亞型之一。通常患神經元蠟樣脂褐質沉積症都有兩個共同特點：中樞神經系統發生病理性退化；在藍光或紫外線下檢測時，神經細胞中積累了熒光物質。雖然患病的犬隻都有神經系統症狀，但症狀在不同犬種之間差異很大，並且可能與其他神經障礙症狀相重疊，導致這種病與其他大腦疾病相混淆。	症狀最早在1歲之前開始顯現，包括視力、精神和神經系統功能衰退快速發展。具體表現為行動小心和智力低下，運動障礙。運動障礙包括肌肉不協調，步態異常和步伐不穩，身體很難保持平衡，頭部節律擺動，甚至發展為癲癇。視力退化甚至失明，以及一些行為的變化，比如更具有進攻性，對熟悉的物體或環境過度憂懼或驚慌，呆滯，漫無目的地遊蕩，喪失方向感，抑鬱，大小便失禁，直至死亡。	神經系統遺傳病	c.325delC: A frame shift mutation in canine TPP1 (the ortholog of human CLN2) in a juvenile Dachshund with neuronal ceroid lipofuscinosis
8	神經元蠟樣脂褐質沉積症5 (Neuronal Ceroid Lipofuscinosis 5)	神經元蠟樣脂褐質沉積症5是由決定線粒體三磷酸腺苷合成酶亞單位C的基因先天變異，底物降解缺陷所致的一種遺傳性溶酶體蛋白脂性蛋白累積病。溶酶體是細胞中的一種囊狀細胞器，其作用相當於人體中的胃，可以分解細胞中的產物和其他副產物。犬隻神經細胞中脂肪和蛋白無法分解積聚在神經細胞中(其他細胞中也可能有少量積累)，形成蠟樣脂褐質的沉積難以清除，病犬的精神和運動機能逐漸退化。患病的犬隻一開始都表現正常。迄今為止，至少已經確認了七種此病的亞型，涉及12個不同的基因位點。所有的患神經元蠟樣脂褐質沉積症都有兩個共同特點：中樞神經系統發生病理性退化；在藍光或紫外線下檢測時，神經細胞中積累了熒光物質。雖然患病的犬隻都有神經系統症狀，但症狀在不同犬種之間差異很大，並且可能與其他神經障礙症狀相重疊，導致這種病與其他大腦疾病相混淆。	症狀最早在1.5歲時開始顯現，通常在6個月之後導致嚴重的臨床症狀。包括精神和神經系統功能逐漸喪失，具體表現為行動小心和智力低下，運動障礙甚至發展為癲癇。運動障礙包括肌肉不協調，步態異常和步伐不穩，身體很難保持平衡，視力退化甚至失明，以及一些行為的變化，比如更具有進攻性，對熟悉的物體或環境過度憂懼或驚慌，呆滯，漫無目的地遊蕩，喪失方向感，抑鬱，大小便失禁，直至死亡。	神經系統遺傳病	c.619C>T: A mutation in canine CLN5 causes neuronal ceroid lipofuscinosis in Border collie dogs
9	新生犬腦病 (Neonatal Encephalopathy with Seizures)	新生犬小腦皮層變性 (NCCD) 致病突變位於第18號染色體上的SPTBN2基因，是一種小腦皮層神經元進行性退化的神經系統疾病。表現為小腦中的浦肯野細胞在成熟前就已死亡，導致了平衡能力不足、運動不協調的中樞神經系統的退化性疾病。包括三種類型：1. 新生兒型 (非常罕見)：浦肯野細胞在出生前出現自發性破壞，出生時發病症狀明顯；2. 產後型：浦肯野細胞在出生時正常，但在幾周至幾個月內開始自發退化。3. 錐體束外核細胞型：除了破壞浦肯野細胞外還會破壞其他細胞，錐體束外核細胞型的發展速度更快，並且會出現新生兒型和產後型中沒有的症狀，如癲癇發作和失明症狀。	患病犬在出生時身材矮小，難以護理。存活到3週的犬隻會出現一些神經系統受損的症狀，包括肌肉無力、震顫，無法行走，站立時四肢分隔較遠和頻繁跌倒。	神經系統遺傳病	c.152T>G: A neonatal encephalopathy with seizures in standard poodle dogs with a missense mutation in the canine ortholog of ATF2

患病風險	基因攜帶	病理機制	臨床症狀	所屬類別	參考文獻
10	新生犬神經軸索營養不良 (Neuroaxonal Dystrophy)	新生犬神經軸索營養不良致病突變位於第2號染色體的MFN2基因，突變導致外周和/或中樞神經系統的神經細胞進行性退化，神經細胞的逐漸損傷導致了球狀物在神經纖維上逐漸累積和軸突萎縮。軸突是神經元細胞的長線狀突起，神經元的軸突通常將衝動傳遞給其他神經細胞，肌肉和腺體細胞。在病犬中，神經細胞的進行性退化導致球狀物在神經末梢形成，導致神經細胞不能互相正常傳遞信息。神經傳導異常導致身體失去協調性	患病的新生幼犬可能伴隨著呼吸衰竭、脊柱側凸和關節攣縮（關節痛）。高抬腿步態、協調性不佳、絆腳、頭部震顫、大小便失禁、繼發性肺炎。此外，還可能伴有小腦發育不全（不完全成熟）。有些狗在成年後才會出現症狀。	神經系統遺傳病	c.1617_1619delGGA : A novel mitofusin 2 mutation causes canine fetal-onset neuroaxonal dystrophy
11	亞急性性壞死性腦脊髓病 (Encephalopathy)	亞急性性壞死性腦脊髓病是一種由於體內硫胺轉運蛋白2形成異常，犬缺乏運輸維生素B1進入身體細胞的重要蛋白質，導致腦的壞死和空化的神經系統疾病。神經系統的細胞特別依賴維生素B1作為營養素在能量代謝中的作用，維生素B1缺乏會導致腦中神經細胞的死亡和繼發的神經疾病。	臨床症狀通常出現在2 - 7月齡，症狀是中樞性前庭急性神經系統症狀，如共濟失調、精神狀態改變、癲癇發作、四肢無力，以及行為異常、步態異常、失去平衡、失明、面神經痛和敏感度下降、吞嚥和進食困難。	神經系統遺傳病	c.624insTTGC · c.625C>A : Genome-Wide Association Analysis Identifies a Mutation in the Thiamine Transporter 2 (SLC19A3) Gene Associated with Alaskan Husky Encephalopathy
12	退行性脊髓病 (Degenerative myelopathy)	退行性脊髓病致病突變位於第31號染色體的SOD1基因，是一種由於該基因編碼的超氧化物歧化酶（一種負責破壞體內自由基的蛋白質）異常，造成體內自由基增多的進行性脊髓神經變性疾病。自由基是自然防禦機制的一部分，但過量的自由基會引起細胞死亡和各種退行性疾病，大多數犬隻在8歲後出現臨床症狀。	退行性脊髓病的初步症狀通常表現為不對稱的普遍本體感覺運動失調和骨盆區四肢的痙攣性局部麻痺。在這個階段，運動神經元損傷可能會導致椎間盤突出。退行性脊髓病通常不會直接導致疼痛，但會導致犬隻的後肢神經喪失與大腦之間的交流，造成後肢肌肉萎縮、無力、運動不協調。隨著病情的惡化，大概3-6個月後，犬隻的後肢將會越來越虛弱無力，難以保持平衡和正常走路，甚至癱瘓，還可能會出現大小便失禁。到患病晚期，前肢的運動也會受到嚴重影響，表現為全身性的肌肉萎縮。疾病持續時間可以超過3年，最後寵物四肢都會出現虛弱無力，並且伴隨由於運動神經元不足而導致的鬆弛性四肢癱瘓、全身性肌肉萎縮、吞嚥困難，以及無法吠叫。	神經系統遺傳病	c.118G>A : Breed Distribution of SOD1 Alleles Previously Associated with Canine Degenerative Myelopathy
13	神經元蠟樣脂褐質沉積症12 (Neuronal ceroid lipofuscinosis 12)	神經元蠟樣脂褐質沉積症12是由決定線粒體三磷酸腺苷合成酶亞單位C的基因先天變異，底物降解缺陷所致的一種遺傳性溶酶體蛋白脂性蛋白累積病。溶酶體是細胞中的一種囊狀細胞器，其作用相當於人體中的胃，可以分解細胞中的產物和其他副產物。犬隻神經細胞中脂肪和蛋白無法分解積聚在神經細胞中(其他細胞中也可能有少量積累)，形成蠟樣脂質褐素的沉積難以清除，病犬的精神和運動機能逐漸退化。患病的犬隻一開始都表現正常。迄今為止，至少已經確認了七種此病的亞型，涉及12個不同的基因位點。所有的患神經元蠟樣脂褐質沉積症都有兩個共同特點：中樞神經系統發生病理性退化；在藍光或紫外線下檢測時，神經細胞中積累了熒光物質。雖然患病的犬隻都有神經系統症狀，但症狀在不同犬種之間差異很大，並且可能與其他神經障礙症狀相重疊，導致這種病與其他大腦疾病相混淆。	該亞型屬於晚發型，最晚一直到四至六歲發病。包括精神和神經系統功能逐漸喪失，具體表現為行動小心和智力低下，運動障礙甚至發展為癱瘓。運動障礙包括肌肉不協調，步態異常和步伐不穩，身體很難保持平衡，視力退化甚至失明，以及一些行為的變化，比如更具有進攻性，對熟悉的物體或環境過度憂懼或驚慌，呆滯，漫無目的地遊蕩，喪失方向感，抑鬱，大小便失禁，直至死亡。	神經系統遺傳病	c.1623delG : A truncating mutation in ATP13A2 is responsible for adult-onset neuronal ceroid lipofuscinosis in Tibetan terriers, Neurobiol
14	髓鞘減少和震顫 (Axonal Disease Hypomyelination and Tremor)	髓鞘減少和震顫是一種表現髓鞘的脂質膜上鞘髓磷脂形成缺陷，少突神經膠質細胞的功能和數量不足，或者近端軸索異常阻止髓鞘形成，神經系統髓鞘形成異常或神經系統髓鞘質缺乏的疾病。髓鞘是覆蓋每條神經的脂肪保護鞘，包括中樞神經系統的神經和腦中的神經。當這個保護層(鞘)變得太薄時，電脈沖在神經之間傳導就會遭到干擾和阻斷，逐漸消失。	臨床很多是早發性的，1-4週齡的幼犬頭部、身體及四肢震顫，無力站立或走路，運動失調。成年發病的症狀包括：跑步或跳躍困難，後肢跛行，失禁，缺乏協調性，肌肉萎縮，步態怪異，部分癱瘓，腳上出現傷口。可由於激動、活動、休息減少而震顫加重，無肌無力現象。	神經系統遺傳病	c.880delA : A mutation in the canine gene encoding folliculin-interacting protein 2 (FNIP2) associated with a unique disruption in spinal cord myelination

患病風險	基因攜帶	病理機制	臨床症狀	所屬類別	參考文獻
15	球形細胞腦白質營養不良 (Globoid cell leukodystrophy)	球形細胞腦白質營養不良致病突變位於第8號染色體上GALC基因，是一種由於β-半乳糖酶先天缺乏，β-半乳糖腦苷脂在細胞溶酶體內沉積引起的遺傳性溶酶體類脂物質存儲疾病。該病會導致以周圍神經、脊髓和小腦功能障礙為特徵的神經疾病。中樞神經系統的組織學檢查通常表現為瀰漫性、雙側和對稱的白質病變，包括不同程度的脫髓鞘和軸突退化。	患病年齡通常在3 - 18個月大，症狀包括運動不耐受、共濟失調、腿部交叉、震顫和麻痺等漸進性外周神經病變。疾病晚期行為改變、失明、癡呆、厭食、尿失禁和四肢癱瘓症狀。	神經系統遺傳病	c.ins790_791 78bp : Molecular basis of globoid cell leukodystrophy in Irish setters c.473A>C : Cloning of the Canine GALC cDNA and Identification of the Mutation Causing Globoid Cell Leukodystrophy in West Highland White and Cairn Terriers
16	GM1神經節苷脂沉著症 (GM1 Gangliosidosis)	GM1神經節苷脂沉著症 (GM1) 致病突變位於第23號染色體上GLB1基因，是一種由於β-半乳糖苷酶顯著缺陷導致的溶酶體貯存疾病，表現為神經節苷脂沉積於中樞神經系統和其他各內臟器官。β-半乳糖苷酶是位於溶酶體中的水解酶，它催化化學鍵的斷裂，導致β-半乳糖苷水解成單糖。當編碼β-半乳糖苷酶的基因不足時，會發生中樞和周圍神經系統細胞中酸性脂質物質的異常儲存。	患病犬在5至6個月大時就會表現出症狀：行為失調，肌肉顫抖，肌肉共濟失調，體重減輕，食慾下降，體型較小等。這種疾病也可能造成犬隻視網膜的損傷和角膜的混濁。退行性眼睛變化患病犬首先是出現眼不能完全睜開，最後將完全失明。	神經系統遺傳病	c.179G>A : Isolation and characterization of the normal canine β-galactosidase gene and its mutation in a dog model of GM1-gangliosidosis c.1647delC : Molecular epidemiology of canine GM1 gangliosidosis in the Shiba Inu breed in Japan: relationship between regional prevalence and carrier frequency c.1688_1706ins19bp dupe : A Duplication in the Canine β-Galactosidase Gene GLB1 Causes Exon Skipping and GM1-Gangliosidosis in Alaskan Huskies
17	神經元蠟樣脂褐質沉積症6 (Neuronal Ceroid Lipofuscinosis 6)	神經元蠟樣脂褐質沉積症6是由決定線粒體三磷酸腺苷合成酶亞單位C的基因先天變異，底物降解缺陷所致的一種遺傳性溶酶體蛋白脂性蛋白累積病。溶酶體是細胞中的一種囊狀細胞器，其作用相當於人體中的胃，可以分解細胞中的產物和其他副產物。犬隻神經細胞中脂肪和蛋白無法分解積聚在神經細胞中(其他細胞中也可能有少量積聚)，形成蠟樣脂褐質的沉積難以清除，病犬的精神和運動機能逐漸退化。患病的犬隻一開始都表現正常。迄今為止，至少已經確認了七種此病的亞型，涉及12個不同的基因位點。所有的患神經元蠟樣脂褐質沉積症都有兩個共同特點：中樞神經系統發生病理性退化；在藍光或紫外線下檢測時，神經細胞中積累了發光物質。雖然患病的犬隻都有神經系統症狀，但症狀在不同犬種之間差異很大，並且可能與其他神經障礙症狀相重疊，導致這種病與其他大腦疾病相混淆。	症狀最早從六個月開始顯現，最晚一直到四至六歲發病(屬於成年發病的類別)。包括精神和神經系統功能逐漸喪失，具體表現為行動小心和智力低下，運動障礙甚至發展為癱瘓。運動障礙包括肌肉不協調，步態異常和步伐不穩，身體很難保持平衡，視力退化甚至失明，以及一些行為的變化，比如更具有進攻性，對熟悉的物體或環境過度憂懼或驚慌，呆滯，漫無目的地遊蕩，喪失方向感，抑鬱，大小便失禁，直至死亡。	神經系統遺傳病	c.829T>C : A Missense Mutation in Canine CLN6 in an Australian Shepherd with Neuronal Ceroid Lipofuscinosis
18	發作性睡眠病 (Narcolepsy)	發作性睡眠病致病突變位於第12號染色體的HCRT2R基因，是一種導致猝倒的睡眠異常疾病。由於5-羥色胺代謝受抑制，膽鹼能神經系統的過度接通傳導，神經傳導的不平衡引起。部分犬隻大腦內的食慾肽(一種神經肽)低於正常水平，這種物質能影響覺醒性和控制睡眠模式。	通常在六個月之前出現症狀，犬不可控制的、白天反復發作的、過度的睡眠，突然摔倒，脊椎下垂，腿突然屈曲，突然睡著，持續數秒到10-20分鐘。症狀出現的時間可預測，如餵食或玩耍中，白天缺乏活動或傾向於睡覺。出現眼快速運動式睡眠，表現睡眠時眼球快速活動，面部或眼部肌肉活動。有完整的呼吸、咳嗽和吞嚥反射，能受外部刺激喚醒。	睡眠病	c.160G>A : Identification and Functional Analysis of Mutations in the Hypocretin (Orexin) Genes of Narcoleptic Canines




患病風險	基因攜帶	病理機制	臨床症狀	所屬類別	參考文獻
19	GM2神經節苷脂沉著症 (GM2 Gangliosidosis)	GM2神經節苷脂沉著症 (GM2) 是一種由於N-乙酰β-D-氨基己糖苷或其輔酶顯著缺陷導致的溶酶體貯存疾病，表現為腦、脊髓、神經節、視網膜神經細胞及其他組織的細胞溶酶體內沉積醣脂類物質，形成泡沫細胞或海綿狀組織。最終犬隻發育緩慢、視力障礙和共濟失調等進行性運動障礙。GM2神經節苷脂是神經組織中7種主要神經節苷脂之一，為N-乙酰神經氨酸的神經鞘脂。神經節苷脂的正常異化過程是GM1神經節苷脂降解為GM2神經節苷脂，然後經酶相繼降解為GM3神經節苷脂等物質。當N-乙酰β-D-氨基己糖苷酶及其輔酶先天缺陷時，神經節苷脂的異化過程在GM2向GM3神經節苷脂降解的環節上發生障礙，導致GM2神經節苷脂在組織內沉積，造成沉積組織器官的損害。	患病犬在5至6個月大時就會表現出症狀：行為失調，肌肉顫抖，肌肉共濟失調，體重減輕，食慾下降，體型較小，易驚恐，全身抽搐，四肢輕癱或麻痺等。通常犬隻2歲左右發展至嚴重的運動障礙。這種疾病也可能造成犬隻視網膜的損傷和角膜的混濁。退行性眼睛變化患病犬首先是出現眼不能完全睜開，最後將完全失明。	神經系統遺傳病	c.283delG : A frameshift mutation in the canine HEXB gene in toy poodles with GM2 gangliosidosis variant 0 c967G>A : GM2 gangliosidosis associated with a HEXA missense mutation in Japanese Chin dogs: a potential model for Tay Sachs disease
20	海綿狀腦白質病 (Spongiform leukoencephalopathy)	海綿狀腦白質病是由於線粒體編碼的細胞色素b的纈氨酸-98變為蛋氨酸，導致軸突的絕緣部分髓磷脂形成不當，大腦的區域不能有效地相互溝通。大腦中的神經細胞通過電信號相互溝通，這些信號通過軸突細胞的延伸從大腦的一個區域傳遞到另一個區域，像電線一樣，軸突細胞必須絕緣以防止電信號短路，溝通不暢會影響控制動作的能力。	幼犬開始站立並試圖走路時，後肢無法控制的搖晃，導致一種特徵性的“臀部抖動或震顫”。隨著幼犬的發育，搖晃影響全身各處，協調性差。	神經系統遺傳病	c.14474G>A : Canine spongiform leukoencephalomyelopathy is associated with a missense mutation in cytochrome b
21	神經元蠟樣脂褐質沉積症10 (Neuronal Ceroid Lipofuscinosis 10)	神經元蠟樣脂褐質沉積症10是由決定線粒體三磷酸腺苷合成酶亞單位C的基因先天變異，底物降解缺陷所致的一種遺傳性溶酶體蛋白脂性蛋白累積病。溶酶體是細胞中的一種囊狀細胞器，其作用相當於人體中的胃，可以分解細胞中的產物和其他副產物。犬隻神經細胞中脂肪和蛋白無法分解積聚在神經細胞中(其他細胞中也可能有少量積聚)，形成蠟樣脂褐質的沉積難以清除，病犬的精神和運動機能逐漸退化。患病的大隻一開始都表現正常，患神經元蠟樣脂褐質沉積症根據不同亞型和犬隻個體有所不同，神經元蠟樣脂褐質沉積症10只表現運動機能症狀而沒有大腦神經症狀或眼科症狀。	最早可在1-2歲時觀察到，臨床症狀主要表現為運動障礙，包括肌肉不協調，步態異常和步伐不穩，身體很難保持平衡，以及一些行為的變化，比如更具有進攻性，對熟悉的物體或環境過度憂懼或驚慌，呆滯，漫無目的地遊蕩，喪失方向感，抑鬱，大小便失禁。症狀漸進性發展，大多在7歲左右發展為嚴重的運動障礙。	神經系統遺傳病	c.597G>A : A mutation in the cathepsin D gene (CTSD) in American Bulldogs with neuronal ceroid lipofuscinosis
22	小腦發育不全 (Cerebellar disease Cerebellar hypoplasia)	小腦發育不全致病突變位於第1號染色體的VLDLR基因，表現為小腦在出生時並不完全成熟。小腦是大腦的一部分，位於大腦的下半部分，屬於後腦的一部分，負責協調肌肉活動，感知平衡和深度。	小腦發育不全的症狀通常在出生時不易察覺，直到6週齡以後幼犬開始活躍，幼犬運動逐漸增加時才會被注意到，比如身體不協調，動作僵硬和身體震顫等情況。眼球震顫，身體缺乏平衡性，共濟失調和辨距障礙，頭部和眼睛震顫（在運動結束時震顫加重），站立時腿距寬等姿勢異常症狀。	神經系統遺傳病	c.1713delC : A Deletion in the VLDLR Gene in Eurasian Dogs with Cerebellar Hypoplasia Resembling a Dandy-Walker-Like Malformation (DWLM)
23	亞歷山大病 (Alexander disease)	亞歷山大病是一種由於中樞神經系統星膠質細胞異常導致的神經系統疾病。纖維酸性蛋白 (GFAP) 是一種中間絲狀體，突變後會引起嗜酸性包涵體 (羅森塔爾纖維) 在星形細胞堆積，最終導致星膠質細胞功能受損。	病犬表現為腦幹症狀，共濟失調、吞嚥困難、膈肌陣攣、不能吠叫。	神經系統遺傳病	c.716G4A : A canine orthologue of the human GFAP c.716G4A (p.Arg239His) variant causes Alexander disease in a Labrador retriever

患病風險	基因攜帶	病理機制	臨床症狀	所屬類別	參考文獻
24	幼犬癲癇 (Juvenile Epilepsy)	幼犬癲癇是一種由於神經傳導的激動與抑制不平衡導致的神經系統疾病。	癲癇是犬類中最常見的神經疾病，虛弱、顫抖和無力控制四肢是突出的特徵。癲癇的主要症狀臨床可分為大發作和小發作兩種。大發作型：病犬會突然倒地、驚厥，發生強直性或陣發性痙攣，全身僵硬、四肢伸展、頭頸向背側或一側彎曲；有時四肢劃動呈游泳狀、隨肌肉抽搐，意識和知覺喪失，牙關緊閉，口吐白沫；眼球轉動、掌膜明顯、瞳孔散大；鼻唇顫動；大小便失禁。發作持續時間數秒鐘至幾分鐘。發作後期，驚厥現象消失，意識和感覺恢復，患病犬自動站起，表現疲勞，共濟失調、精神沉鬱。小發作型：突然發生的意識障礙，呆立不動，反應遲鈍或無反應，痙攣抽搐症狀輕微並且短暫，大多表現在局部，如眼瞼顫動、眼球旋轉、口唇震顫等。	神經系統遺傳病	c.1552 A>T: LIG2 truncation causes a remitting focal epilepsy in dogs
25	X連鎖的全身性震顫綜合症 (X-linked Generalized Tremor Syndrome)	X連鎖的全身性震顫綜合症致病突變位於X染色體的PLP基因，是一種嚴重的中樞神經系統神經傳導缺陷疾病。由於少突膠質細胞異常，導致犬隻變現為由震顫漸進性發展為抽搐。通常，少突膠質細胞的主要功能是在中樞神經系統中包繞軸突、形成絕緣的髓鞘結構、協助生物電信號的跳躍式高效傳遞並維持和保護神經元的正常功能。當其出現異常時會導致中樞神經系統髓鞘病變，引起震顫及過早死亡。	最早在2週齡是出現症狀，表現為癱軟，頭部，四肢肌肉節律性不自主性收縮的急性發作疾病。體型較同窩正常犬隻小，症狀包括全身震顫，恫嚇反應消失，急速動眼，共濟失調，不能正常站立、移動和進食，局部麻痺及頭傾斜。通常運動後震顫加重，休息後好轉，大多只有3-4月齡壽命。	神經系統遺傳病	g.chrX:77200833A>C: A point mutation in the proteolipid protein gene of the 'shaking pup' interrupts oligodendrocyte development
26	小腦共濟失調 (Cerebellar Ataxia)	小腦共濟失調致病位於第9號染色體上的ARSG基因，是一種小腦皮質層神經細胞的變性，萎縮或缺失導致小腦性共濟失調為主要臨床表現的遺傳性小腦病。表現為小腦皮質浦金野神經元廣泛缺失，顆粒層神經元稀疏。	通常在4-6月齡左右才顯現，主要有四肢對稱性痙攣，虛弱，腿部活動受到影響；頭部意向性震顫；聽力下降；站立不穩，喪失肢體協調（可能包括肢體交叉）；嗜睡，神誌不清；行為異常；眼動異常（可能是對動作產生了虛假感覺，感到眩暈）；由於眩暈、噁心而缺乏食慾。	神經系統遺傳病	c.296G>A: A canine Arylsulfatase G (ARSG) mutation leading to a sulfatase deficiency is associated with neuronal ceroid lipofuscinosis
27	神經軸索性營養不良 (Neuroaxonal Dystrophy)	神經軸索性營養不良致病突變位於第10號染色體的PLA2G6基因，由於神經細胞的進行性退化導致中樞和周圍神經系統的神經末梢出現橢圓體狀增粗，導致神經細胞不再能夠正常傳遞給彼此。神經纖維（也稱為軸突）是神經細胞（神經元）的長線狀突起，神經元的軸突通常將衝動傳遞給其他神經細胞，肌肉和腺體細胞。患有神經軸索性營養不良的狗，神經傳導異常導致身體失去平衡。	新生幼犬出生時伴有呼吸衰竭，急性呼吸窘迫，四肢定型，脊柱側凸和關節攣縮（關節痛），關節肌肉，肺發育不良。有些狗在成年後才會出現症狀。另外，它們可能伴有先天小腦發育不全，症狀包括高抬腿式步態，動作不協調，絆腳，頭部震顫，大小便失禁或不受控制，繼發性肺炎。	神經系統遺傳病	c.1579G>A: Identification of the PLA2G6 c.1579G>A Missense Mutation in Papillon Dog Neuroaxonal Dystrophy Using Whole Exome Sequencing Analysis
28	晚發性共濟失調 (Late Onset Ataxia)	晚發性共濟失調 (LOA) 也叫脊髓小腦共濟失調，是一種導致共濟失調的早發性神經系統疾病。	主要表現為行走的不協調，疾病的早期症狀通常發生在6個月到1歲間，並在發病後的幾週或幾個月進行性發展。寵物在行走和平衡方面會出現困難，受影響的犬隻會變得越來越不協調，難以平衡，且運動不耐受，這使得日常移動如上下樓梯變得困難。後期階段，犬隻的不協調和不平衡變得更糟。	神經系統遺傳病	c.344G>A: Missense Mutation in CAPN1 Is Associated with Spinocerebellar Ataxia in the Parson Russell Terrier Dog Breed



患病風險	基因攜帶	病理機制	臨床症狀	所屬類別	參考文獻
29	神經元蠟樣脂褐質沉積症1 (Neuronal Ceroid Lipofuscinosis 1)	神經元蠟樣脂褐質沉積症1是神經元蠟樣脂褐質沉積症亞型之一，由決定線粒體三磷酸腺苷合成酶亞單位C的基因先天變異，底物降解缺陷所致的一種遺傳性溶酶體蛋白脂性蛋白累積病。溶酶體是細胞中的一種囊狀細胞器，其作用相當於人體中的胃，可以分解細胞中的產物和其他副產物。犬隻神經細胞中脂肪和蛋白無法分解積聚在神經細胞中(其他細胞中也可能有少量積累)，形成蠟樣脂褐素的沉積難以清除，病犬的精神和運動機能逐漸退化。患病的犬隻一開始都表現正常。所有的患神經元蠟樣脂褐質沉積症都有兩個共同特點：中樞神經系統發生病理性退化；在藍光或紫外線下檢測時，神經細胞中積累了熒光物質。雖然患病的犬隻都有神經系統症狀，但症狀在不同犬種之間差異很大，並且可能與其他神經障礙症狀相重疊，導致這種病與其他大腦疾病相混淆。	症狀最早從9月齡開始顯現，最晚一直到四至六歲發病(屬於成年發病的類別)。包括精神和神經系統功能逐漸喪失，具體表現為行動小心和智力低下，運動障礙甚至發展為癱瘓。運動障礙包括肌肉不協調，步態異常和步伐不穩，身體很難保持平衡，視力退化甚至失明，以及一些行為的變化，比如更具有進攻性，對熟悉的物體或環境過度憂懼或驚慌，呆滯，漫無目的地遊蕩，喪失方向感，抑鬱，大小便失禁，直至死亡。發病的年齡，病情的進展，死亡年齡，以及各種症狀的出現順序取決於這種病的特定亞型及個體。	神經系統遺傳病	c.736_737insC : A mutation in canine PPT1 causes early onset neuronal ceroid lipofuscinosis in a Dachshund
30	新生犬共濟失調 (Bandera's neonatal ataxia)	新生犬共濟失調(BNAt)致病突變位於第1號染色體GRM1基因，是一種嚴重的導致共濟失調的遺傳性共濟失調(也稱小腦共濟失調)神經系統疾病。	通常2週齡幼犬開始運動時即可觀察到開始表現運動障礙，幼犬不能自行站立和行走，行走呈游泳狀。角弓反張，頭和頸椎向上拱起，四肢划水狀。震顫嚴重，點頭、眼睛靈活性差等共濟失調症狀。	神經系統遺傳病	c.2331_2332ins62bp : A truncated retrotransposon disrupt the GRM1 coding sequence in Coton de Tulear Dogs with Bandera's neonatal ataxia
31	犬多重系統退化症 (Canine Multiple System Degeneration)	犬類多系統退化症是一種中腦區域中出現神經元退化，且伴隨有小腦細胞大量減少的神經系統疾病。犬類多系統退化症的症狀與人類帕金森氏病非常相似，帕金森病是由位於與SERAC1基因相同區域中的基因突變引起的。在核磁共振檢查下可以看到小腦萎縮。此外，在組織病理學檢查下，小腦中的浦肯野細胞明顯減少。這種疾病會影響患病犬隻的壽命，大多數犬隻會由於疾病並發症而死亡。無論疾病有多嚴重，患病犬的心理和社會行為都是正常的。	主要症狀是由運動系統引起的運動障礙退化，患病犬的第一個臨床特點為嘗試進食時出現的頭部震顫。當犬隻3-6個月大時，第一個症狀開始出現，表現為小腦共濟失調。在這個早期階段，患病犬走路時像鴉一樣(比正常走路的頻率快或慢)，有時會跌倒。6-8個月大時，患病犬出現明顯的運動障礙，且經常摔倒，步態會變得慌張並且無法判斷距離。患病犬的體重下降，只能跌跌撞撞的走路。它們只能跑很短的距離。到12-18個月時，患病犬的情況會更加不穩定，它無法自主行動，更無法進行運動，嘗試站立的結果往往都是摔倒。	神經系統遺傳病	g.chr1:47605147 : Multiple System Degeneration is Associated with Distinct SERAC1 Mutations in Two Different Dog Breeds c.128+1_128+4delGTAA : Genetic mapping of canine multiple system degeneration and ectodermal dysplasia loci
32	神經元蠟樣脂褐質沉積症 (Neuronal Ceroid Lipofuscinosis)	神經元蠟樣脂褐質沉積症是由決定線粒體三磷酸腺苷合成酶亞單位C的基因先天變異，底物降解缺陷所致的一種遺傳性溶酶體蛋白脂性蛋白累積病。溶酶體是細胞中的一種囊狀細胞器，其作用相當於人體中的胃，可以分解細胞中的產物和其他副產物。犬隻神經細胞中脂肪和蛋白無法分解積聚在神經細胞中(其他細胞中也可能有少量積累)，形成蠟樣脂褐素的沉積難以清除，病犬的精神和運動機能逐漸退化。患病的犬隻一開始都表現正常，之後出現神經系統症狀，但症狀，發病的年齡，病情的進展，死亡年齡，以及各種症狀的出現順序在不同犬種之間差異很大。	症狀最早從六個月開始顯現，最晚一直到四至六歲發病(屬於成年發病的類別)。包括精神和神經系統功能逐漸喪失，具體表現為行動小心和智力低下，運動障礙甚至發展為癱瘓。運動障礙包括肌肉不協調，步態異常和步伐不穩，身體很難保持平衡，視力退化甚至失明，以及一些行為的變化，比如更具有進攻性，對熟悉的物體或環境過度憂懼或驚慌，呆滯，漫無目的地遊蕩，喪失方向感，抑鬱，大小便失禁，直至死亡。	神經系統遺傳病	c.843delT : A rare homozygous MFSD8 single-base-pair deletion and frameshift in the whole genome sequence of a Chinese Crested dog with neuronal ceroid lipofuscinosis
33	脊髓小腦共濟失調 (Spinocerebellar Ataxia)	脊髓小腦共濟失調是一種導致共濟失調的影響脊髓、小腦、腦幹的神經系統疾病。	主要表現為行走的不協調，疾病的早期症狀通常發生在6個月到1歲間，並在發病後的幾週或幾個月進行性發展。寵物在行走和平衡出方面會出現困難，受影響的犬隻會變得越來越不協調，難以平衡，且運動不耐受，這使得日常移動如上下樓梯變得困難。後期階段，犬隻的不協調和不平衡變得更糟。	神經系統遺傳病	c.627C>G : The Whole Genome Sequence of a Jack Russell Terrier with Progressive Spinocerebellar Ataxia and Myokymia Contains a Homozygous Disease-Associated KCNJ10 Missense Mutation

患病風險	基因攜帶	病理機制	臨床症狀	所屬類別	參考文獻
 內科					
1	Alport綜合症 (Alport syndrome)	Alport綜合症致病突變位於X染色體COL4A5基因。由於腎小球基底膜的主要膠原成分-IV型膠原 α 3- α 6異常，腎小球基底膜上相關 α 鏈缺失，導致基底膜早期瀰漫性變薄或正常，之後逐步增厚，出現瀰漫性厚薄不均、分層。表現為犬腎功能逐漸喪失，聽力損失和眼部病變。	幾乎所有患犬的尿液中都有血液（血尿），一些尿液中也可能含有高水平的蛋白質（蛋白尿）。進行性耳聾，初期高頻區聽力下降，之後完全耳聾。進行性視力障礙及白內障。	泌尿系統遺傳病	c.513_522delTAATCCAGGA : X chromosome inactivation patterns in normal and X-linked hereditary nephropathy carrier dogs c.3079G>T : Canine X chromosome-linked hereditary nephritis: a genetic model for human X-linked hereditary nephritis resulting from a single base mutation in the gene encoding the alpha 5 chain of collagen type IV
2	胱氨酸尿症_1 (Cystinuria 1)	胱氨酸尿症_1致病突變位於第10號染色體的SLC3A1基因，是一種由於腎小管膜轉運機制先天缺陷，對胱氨酸或氨基酸的重吸收能力降低，導致的泌尿系統結石疾病。胱氨酸隨尿大量排出，並在酸性尿中不溶，逐漸結晶最終形成鈣質，也稱為結石，導致尿道阻塞，尿貯留及膀胱破裂和尿毒症。	最早可在哺乳期中可檢出大量胱氨酸，一般成年期後表現泌尿系統病症如頻繁排尿，尿血，尿路感染頻繁，排尿困難，排尿少，排尿疼痛，不願排尿等。	泌尿生殖系統遺傳疾病	c.2092A>G : SLC7A9 cDNA cloning and mutational analysis of SLC3A1 and SLC7A9 in canine cystinuria
3	高尿酸尿症 (Hyperuricosuria)	高尿酸尿症致病突變位於第3號染色體SLC2A9基因，是一種犬隻在代謝體內蛋白質方面異常導致的泌尿系統結石病。由於肝和腎的膜轉運機制先天異常導致肝和腎近端小管中尿酸的運輸效率低下，蛋白質代謝產物尿酸鹽大量經腎臟排泄而使尿液中尿酸含量高，易在犬的腎臟和膀胱中形成結石從而影響泌尿系統功能。	排尿困難並有尿路炎症感染，其他體徵可能包括尿血和尿頻。	泌尿生殖系統遺傳疾病	c.616G>T : Mutations in the SLC2A9 Gene Cause Hyperuricosuria and Hyperuricemia in the Dog
4	成骨不全症 (Osteogenesis imperfecta)	成骨不全症 (OI) 是一種導致骨骼脆弱及關節鬆動的疾病。由於膠原蛋白生成的轉錄或翻譯過程缺陷，造成 α 2鏈合成減少，膠原的橫向聯結髮生障礙，從而廣泛影響骨骼、韌、韌帶、筋膜、牙本質、鞏膜、角膜等膠原結締組織結構和功能異常。	骨發育不良，骨質疏鬆，易折，長骨彎曲，脊柱後側凸出。牙齒生長不良，能透光，易折或斷裂，耳聾，關節肌腱易斷裂，皮膚角膜等變薄，鞏膜藍色。	骨骼類遺傳病	c.3991_3994del : c.3991insT-GTCATTGG : Canine COL1A2 Mutation Resulting in C Terminal Truncation of Pro- α 2(I) and Severe Osteogenesis Imperfecta c.977C>T : A Missense Mutation in the SERPINH1 Gene in Dachshunds with Osteogenesis Imperfecta c.1276G>C : Sequence of Normal Canine COL1A1 cDNA and Identification of a Heterozygous α 1(I) Collagen Gly208Ala Mutation in a Severe Case of Canine Osteogenesis Imperfecta
5	肌營養不良症 (Muscular dystrophy)	肌營養不良症是一種漸進性肌肉功能障礙遺傳病，由於肌纖維膜結構與功能先天缺陷，犬不能合成足夠的對肌肉收縮和放鬆都有重要作用的一類蛋白質。導致肌肉骨骼系統退化，肌肉組織變性、萎縮，肘關節，腕關節，髖關節和跗骨間關節的能動範圍都縮小，骨骼肌無力從而影響行走和日常活動。	肌肉營養不良通常發病早，經常發生在剛出生或者出生後幾個月內。常見的症狀包括：肌肉無力，肌肉僵硬，肌肉痙攣，肢體畸形，過度流口水，舌頭移動困難，吞嚥困難，呼吸困難，走路顫動及步態異常。肌肉營養不良症還可能伴隨體溫升高，如果病情嚴重，也可誘發食管擴張，吸入性肺炎，心臟病。	骨骼肌肉系統遺傳病	c.289G>T : A nonsense variant in COL6A1 in Landseer dogs with muscular dystrophy c.7293+5G>T : A Duchenne Muscular Dystrophy Gene Hot Spot Mutation in Dystrophin-Deficient Cavalier King Charles Spaniels Is Amenable to Exon 51 Skipping g.chrX:27721607_27721608ins_167bp : An intronic LINE-1 element insertion in the dystrophin gene aborts dystrophin expression and results in Duchenne-like muscular dystrophy in the corgi breed


患病風險	基因攜帶	病理機制	臨床症狀	所屬類別	參考文獻
6	先天性甲狀腺功能減退症 (Congenital hypothyroidism)	先天性甲狀腺功能減退致病突變位於第17號染色體的TPO基因，是一種由於甲狀腺過氧化物酶(TPO)形成異常導致的機體甲狀腺素減少內分泌異常疾病。TPO是催化甲狀腺激素的重要酶，對於犬隻的正常發育和新陳代謝是必不可缺的。異常造成包括促甲狀腺激素釋放激素(TRH)或促甲狀腺激素(TSH)缺乏，甲狀腺發育不良，發育不全。	該疾病臨床症狀是精神障礙和骨骼發育異常，導致不成比例的侏儒症，甲狀腺腫也可能存在。皮膚色素沉著、角質化和皮脂溢，皮毛乾枯、脫落或由於免疫力下降患膿皮症。患病犬的舌頭和眼球突出，導致異常的外觀長相。精神萎靡，嗜睡，食慾不振，便秘和痙攣，共計失調。	內分泌系統遺傳病	c.39insG : A thyroid peroxidase (TPO) mutation in dogs reveals a canid-specific gene structure
7	牙釉質發育不全 (Autosomal Recessive Amelogenesis Imperfecta)	牙釉質發育不全是由於牙釉質不能充分發育或牙釉質發育不規則，導致牙齒疼痛和進食困難的疾病。牙釉質是人類和動物牙齒的重要組成部分，是一種高度鈣化的物質，具有保護牙齒的屏障作用。當暴露在酸性食物中，牙釉質容易降解。	牙釉質發育不全症通常會影響到狗的所有牙齒，無論是乳牙還是恆牙。通常牙齒較小，牙距增大，牙釉質變薄，呈粗糙或褐色斑點等變色症狀。	消化系統疾病	c.1992_1996delTTTCC : Simple recessive mutation in ENAM is associated with amelogenesis imperfecta in Italian Greyhounds
8	胱氨酸尿症 II型-A (Cystinuria Type II-A)	胱氨酸尿症II型-A是一種由於腎小管膜轉運機制先天缺陷，對胱氨酸或氨基二酸的重吸收能力降低，導致的泌尿系統結石疾病。胱氨酸隨尿大量排出，並在酸性尿中不溶，逐漸結晶最終形成鈣質，也稱為結石，導致尿道阻塞，尿貯留及膀胱破裂和尿毒症。	最早可在哺乳期尿中可檢出大量胱氨酸，一般成年期後表現泌尿系統病症如頻繁排尿，尿血，尿路感染頻繁，排尿困難，排尿少，排尿疼痛，不願排尿等。	泌尿生殖系統遺傳疾病	c.1095_1100del : SLC3A1 and SLC7A9 mutations in autosomal recessive or dominant canine cystinuria: a new classification system
9	丙酮酸脫氫酶磷酸酶缺乏症 (Pyruvate Dehydrogenase Phosphatase Deficiency)	丙酮酸脫氫酶磷酸酶缺乏症是一種肌細胞線粒體內丙酮酸脫氫酶系活性低下的運動不耐受遺傳病，相關突變位於第29號染色體上PDP1基因上。犬缺乏丙酮酸脫氫酶磷酸酶，導致丙酮酸脫氫酶係無法活化，肌糖原不能供應肌肉活動所需的能量，肌肉活動耐力減退，同時酵解中間產物乳酸在及組織和血液內堆積，造成代謝性酸中毒、突發循環和呼吸功能衰竭。丙酮酸在丙酮酸脫氫酶多酶複合體 (PDC) 的催化下轉化為乙酰輔酶A，使葡萄糖減少，是糖有氧化和無氧酵解供能和轉化為脂肪儲能的必經之路。PDC由丙酮酸脫氫酶、二氫硫辛酰胺轉乙酰酶和二氫硫辛酰胺脫氫酶按一定比例組成。其中丙酮酸脫氫酶的活性由丙酮酸脫氫酶磷酸酶 (PDP) 和丙酮酸脫氫酶激酶 (PDK) 共同控制著。	該疾病主要表現為運動不耐受，犬有強烈的活動意願但耐力極差，稍運動就表現氣喘、心跳加快、俯臥不動，需要休息10-20分鐘才能勉強站起。較嚴重時在短程奔跑之後陷入虛脫狀態或心臟驟停。其他症狀包括心臟、肺部和神經系統並發症。	肌肉類遺傳病	c.754C>T : Identification of a canine model of pyruvate dehydrogenase phosphatase 1 deficiency
10	胱氨酸尿症 (Cystinuria)	胱氨酸尿症致病突變位於第10號染色體的SLC3A1基因，是一種由於腎小管膜轉運機制先天缺陷，對胱氨酸或氨基二酸的重吸收能力降低，導致的泌尿系統結石疾病。胱氨酸隨尿大量排出，並在酸性尿中不溶，逐漸結晶最終形成鈣質，也稱為結石，導致尿道阻塞，尿貯留及膀胱破裂和尿毒症。	最早可在哺乳期尿中可檢出大量胱氨酸，一般成年期後表現泌尿系統病症如頻繁排尿，尿血，尿路感染頻繁，排尿困難，排尿少，排尿疼痛，不願排尿等。	泌尿生殖系統遺傳疾病	c.586C>T : Canine cystinuria: polymorphism in the canine SLC3A1 gene and identification of a nonsense mutation in cystinuric Newfoundland dogs

患病風險	基因攜帶	病理機制	臨床症狀	所屬類別	參考文獻
11	X連鎖的肌管肌病 (X-linked Myotubular Myopathy)	X連鎖的肌管肌病致病突變位於X性染色體的MTM1基因，是一種早發性的後肢無力、漸進性運動障礙疾病。由於肌原纖維組成肌小管時發生障礙，肌小管形成不良，導致肌肉組織發展異常或停止，並類似胎兒時期的肌肉組成。表現為肌肉無力，進食困難及運動障礙。	幼犬在出生時通常是正常的，但是最早在10-19週齡之間開始表現症狀，包括肌肉無力（特別是在後肢肌肉），肌肉量減少，叫聲嘶啞且吞嚥困難、難以進食，體型比同窩幼犬小，走路時步態不穩、經常摔倒。通常在四周之內，此病從一般的肌肉無力和頻繁的摔倒迅速進展到完全無法站立甚至抬起頭，能夠站立的幼犬出現弓背和弓脖子現象。	肌肉類遺傳病	c.465C>A: MTM1 mutation associated with X-linked myotubular myopathy in Labrador Retrievers
12	脊椎肋骨發育不全 (Spondylocostal Dysostosis)	脊椎肋骨發育不全致病突變位於第5號染色體的HES7基因，是一種胚胎時期骨架嚴重缺陷，導致軸骨發生長障礙的發育不良性疾病。HES7的表達特異於中胚層並受Notch信號通路控制，在胚胎髮生期間，適當形成體節（動物胚胎中身體分節發育的單位）對於後期發育階段的中軸骨骼、骨骼肌和真皮的正常發育是必不可少的。這種形成是通過表達眾多基因來控制的，其中Notch信號通路基因起著至關重要的作用。Notch信號通路基因中的突變導致不適當的體節形成，並因此導致軸骨不能正常發育。	患病幼犬骨骼異常的嚴重程度不同，或是死胎，或者在出生後很快死亡。與健康同窩仔相比，患病幼犬體長縮短，後肢比前肢短得多，身體呈現出逗號般的形態。患病幼犬也可能出現臍疝和硬腭裂等異常情況。	骨骼類遺傳病	c.126delG: Canine Disorder Mirrors Human Disease: Exonic Deletion in HES7 Causes Autosomal Recessive Spondylocostal Dysostosis in Miniature Schnauzer Dogs
13	腸維生素B12吸收缺乏症 (Selective cobalamin malabsorption)	腸維生素B12吸收缺乏症也稱鈷胺素腸道吸收不良，是一種迴腸吸收維生素B12（鈷胺素）先天障礙所致的一種巨幼細胞性貧血綜合症，即遺傳性維生素B12缺乏症。表現為機體Cubilin蛋白異常，該蛋白質與無羊膜蛋白一起構成鈷胺素-GIF複合物的受體，患病犬迴腸細胞受體缺陷，鈷胺素吸收和轉運不良，血清鈷胺素含量低下，核酸合成不足，最終導致骨髓血細胞主要是紅細胞和粒細胞發育和成熟障礙。犬隻出生時在肝臟中含有鈷胺素儲備，但是如果不能用食物代替，那麼在出生後就會很快耗盡。	鈷胺素吸收不良的臨床症狀出現在6至12週的幼犬中，包括厭食、嗜睡，體重難以增加，四肢虛弱。患病犬可能患有中性粒細胞減少症，非再生性貧血症，異形紅細胞症，骨髓鉅細胞變化，甲基丙二酸血症和同型半胱氨酸血症。患病犬的腎臟功能正常，但尿液中含有低分子蛋白質。	消化系統遺傳病	c.8392delC: A Frameshift Mutation in the Cubilin Gene (CUBN) in Border Collies with Imerslund-Gräsbeck Syndrome c.786delC: Selective Intestinal Cobalamin Malabsorption with Proteinuria (Imerslund Gräsbeck Syndrome) in Juvenile Beagles
14	2-8-二羥基腺嘌呤尿石症 (2-8-DHA urolithiasis)	2-8-二羥基腺嘌呤尿石症致病突變位於第5號染色體APRT基因，由於腺嘌呤的代謝異常，導致腺嘌呤在黃嘌呤氧化酶的作用下轉變為難溶於水的2-8-二羥基腺嘌呤，從而在腎小管及泌尿系統形成結石。在犬中，嘌呤的最終代謝產物尿酸主要在肝臟內經尿酸酶轉化為尿酸素進一步被降解或排泄，腎近曲小管對尿酸的重吸收高達98%以上，而隨尿排泄的尿酸很少。而有基因缺陷的犬大量難溶於水的2-8-二羥基腺嘌呤沉積於腎小管，引起腎小管阻塞以及在泌尿系統形成結石，進而導致血尿酸、肌酐、尿素氮顯著上升以及泌尿系統疼痛、泌尿困難等。	腹痛、嘔吐、不願走動，表現痛苦，步行拱背，腹部觸診疼痛排尿困難，頻尿、血尿，膿尿和蛋白尿，無尿或尿閉。	泌尿系統疾病	c.260G>A: An APRT mutation is strongly associated with and likely causative for 2,8-dihydroxyadenine urolithiasis in dogs
15	眼骨骼發育不良 (Oculoskeletal Dysplasia 1)	眼骨骼發育不良是一種同時影響眼睛及骨骼的疾病，導致玻璃體發育不良，視網膜大片畸形，視網膜部分或全部脫離，引起失明和白內障。還經常伴有明顯的骨骼畸形，短肢。	幼犬最早四至六週發病，患病幼犬出現眼部缺陷，嚴重的視力缺陷或早期失明。隨著年齡增長，症狀較嚴重，出現多種骨骼畸形，主要是軟骨發育不全（侏儒症），前肢侏儒症變得明顯，前肢變得嚴重彎曲，導致肘關節發育異常，使得狗有早發性關節炎的風險。患病犬也可能具有異常的圓頂形的頭骨。	骨骼系統遺傳病	c.10insG: COL9A2 and COL9A3 mutations in canine autosomal recessive Oculo-skeletal Dysplasia g.chr15:2645695_2646962del: COL9A2 and COL9A3 mutations in canine autosomal recessive Oculo-skeletal Dysplasia

患病風險	基因攜帶	病理機制	臨床症狀	所屬類別	參考文獻
16	家族性腎病 (Familial Nephropathy)	家族性腎病是一種先天性膠原缺陷導致的腎小球發育不全疾病。患病犬的腎小管壁結構異常，不能從血液中濾出代謝產物並產生尿液，導致對腎臟產生損害，腎功能衰竭，腎炎以及致死性腎病。	通常在6月齡至2歲時表現為慢性腎衰竭症狀，包括多飲多尿、厭食、體重減輕、生長緩慢、被毛粗糙、嗜睡、嘔吐、口腔異味等。	泌尿系統類遺傳疾病	c.115A>T: Genetic cause of autosomal recessive hereditary nephropathy in the English Cocker Spaniel
17	肌小管病變 (Centronuclear Myopathy)	肌小管病變 (CNM) 又稱為II型肌纖維缺乏症，是一種以骨骼肌變性、萎縮和II型肌纖維缺乏為特徵的遺傳神經肌肉病。表現為肌纖維直徑大小相差較大、且變小的肌纖維居多，肌纖維變形、萎縮、細胞核沒有像成熟的肌肉組織一樣散佈在肌纖維周圍而是位於細胞中央，肌內膜和肌束膜結締組織明顯增生，肌肉組織發展緩慢、部分停留在胎兒時期。導致全身骨骼肌無力、肌肉萎縮和運動障礙。	最早可在1月齡是表現症狀，開始體重漸進性降低，站立姿勢異常、步態搖晃、步幅短小、運動能力減退、運動5-10分鐘後前肢和後肢相繼癱軟，低頭臥臥不動。肌肉無力和運動障礙在氣溫低時和運動後明顯加重。通常5-6月齡時全身骨骼肌肌肉變薄變小，頭、頸部明顯。瞳孔散大、對光反射遲鈍、部分存在視網膜萎縮。7月齡後病情穩定，不再加重，通常犬隻可存活至中老年。但大丹犬通常症狀更嚴重，在1-2歲會發展為嚴重的肌無力。	肌肉系統遺傳病	c.191_192ins236b: SINE exonic insertion in the PTPLA gene leads to multiple splicing defects and segregates with the autosomal recessive centronuclear myopathy in dogs IVS10-2A>G: Altered Splicing of the BIN1 Muscle-Specific Exon in Humans and Dogs with Highly Progressive Centronuclear Myopathy
18	胱氨酸尿症 II型-B (Cystinuria Type II-B)	胱氨酸尿症II型-B是一種由於腎小管膜轉運機制先天缺陷，對胱氨酸或氨基酸的重吸收能力降低，導致的泌尿系統結石疾病。胱氨酸隨尿大量排出，並在酸性尿中不溶，逐漸結晶最終形成鈣質，也稱為結石，導致尿道阻塞，尿貯留及膀胱破裂和尿毒症。	最早可在哺乳期尿中可檢出大量胱氨酸，一般成年期後表現泌尿系統病症如頻繁排尿，尿血，尿路感染頻繁，排尿困難，排尿少，排尿疼痛，不願排尿等。通常雄性犬隻發病較雌性犬隻早。	泌尿生殖系統遺傳疾病	c.964G>A: SLC3A1 and SLC7A9 mutations in autosomal recessive or dominant canine cystinuria: a new classification system
19	唇裂 (Cleft lip)	唇裂致病突變位於第27號染色體的ADAMTS20基因，是一種在妊娠早期，幼犬沒有正常形成嘴唇和上顎的疾病。如果唇部組織在出生前沒有完全融合，就會發生唇裂，導致上唇開口，造成的缺陷可能是一個非常小的狹縫，或者可能是一個延伸到鼻子的大開口。如果胚胎在嘴的形成過程中上顎組織沒有完全連接在一起，就會發生腭裂，表現為嘴和鼻竇區之間有缺陷。腭裂可能涉及任何部分或全部上顎，它可能相當小或延長到整個上顎的長度，裂隙可能貫穿硬腭，也可能延伸到於吞嚥的柔軟部分（軟齶），或者兩者都有。	新生的狗可以有唇裂，腭裂，或唇裂和腭裂同時出現。臨床症狀隨嚴重程度而有所不同。由於嘴唇，鼻子和牙齒左右分開，容易看見，所以涉及上唇和前腭的主要裂隙相當明顯。如果涉及更遠的後腭，可能不那麼明顯。其他症狀包括咳嗽或嘔吐，體重增加緩慢，生長緩慢，打噴嚏，流鼻涕，鼻塞（奶或其他食物），呼吸困難，鼻竇慢性感染，食物吸入引起的肺炎。	消化系統疾病	c.1360_1361delAA: Genome-Wide Association Studies in Dogs and Humans Identify ADAMTS20 as a Risk Variant for Cleft Lip and Palate
20	持續型苗勒管綜合症 (Persistent Mullerian Duct Syndrome)	持續型苗勒管綜合症(PMDS) 是一種生殖系統發育異常疾病，致病突變位於第27號染色體AMHR2基因。表現為睾丸支持細胞不能合成和分泌苗勒氏管抑制因子或合成卻無活性，或苗勒氏管受體缺陷，從而使完全雄性個體摻雜著子宮和輸卵管。正常雄性性別受睾丸分泌的兩種激素，即雄激素和苗勒氏管抑制因子的影響。睾丸間質細胞分泌的雄激素，促使中腎管(Wolffian duct)向附睾，輸精管，儲精囊分化，其作用僅在睾丸一側，不作用於對側，而二氫睾酮，促使尿生殖囊和外生殖器雄性化。睾丸支持細胞分泌的苗勒氏管抑制因子，是一種多肽物質，促使苗勒氏管退化，在同側睾丸起作用，而苗勒氏管是輸卵管、子宮和上陰道的原基。當機體苗勒氏管抑制因子缺陷時，苗勒氏管退化發生障礙，造成雄性體內出現子宮和輸卵管等雌性生殖系統。犬外觀為正常雄性，但50%以上會出現單側或雙側隱辜。	可能有單側或雙側隱辜，對側腹股溝疝、疝囊內有兩套性腺，即辜丸、子宮和輸卵管組織。	其他遺傳疾病	c.238C>T: A Single Base Pair Mutation Encoding a Premature Stop Codon in the MIS type II receptor is Responsible for Canine Persistent Müllerian Duct Syndrome

患病風險	基因攜帶	病理機制	臨床症狀	所屬類別	參考文獻
21	腎囊腺癌和結節性皮膚纖維化 (Renal Cystadenocarcinoma and Nodular Dermatofibrosis)	腎囊腺癌和結節性皮膚纖維化致病突變位於第5號染色體的FLCN基因，表現為雙側腎臟內產生多個腫塊、皮膚癌和雌性子宮癌。一些區域的皮膚表面下大多在5歲左右出現小腫塊，大多在頭部周圍和四肢，腫塊隨著時間緩慢生長，最終可能出現皮膚破損。雖然皮膚上的腫塊不會影響生活但當出現破損時會導致疼痛。雙側腎臟也可能呈增大或異常形狀，一般在幼齡時腎臟開始出現，但7-8歲左右才發展到一定數量和大小癌性腫瘤。大多雌性犬會發展至子宮平滑肌瘤。	表現抑鬱，多飲，多尿，嘔吐，尿血，體重減輕，食慾不振等，並可能出現與皮膚纖維化相伴的跛行等行動障礙。	泌尿系統疾病	c.764A>G: A mutation in the canine BHD gene is associated with hereditary multifocal renal cystadenocarcinoma and nodular dermatofibrosis in the German Shepherd dog
22	胱氨酸尿症_4 (Cystinuria 4)	胱氨酸尿症致病突變位於第10號染色體的SLC3A1基因，是一種由於腎小管膜轉運機制先天缺陷，對胱氨酸或氨基酸的重吸收能力降低，導致的泌尿系統結石疾病。胱氨酸隨尿大量排出，並在酸性尿中不溶，逐漸結晶最終形成鈣質，也稱為結石，導致尿道阻塞，尿貯留及膀胱破裂和尿毒症。	最早可在哺乳期中可檢出大量胱氨酸，一般成年期後表現泌尿系統病症如頻繁排尿，尿血，尿路感染頻繁，排尿困難，排尿少，排尿疼痛，不願排尿等。	泌尿生殖系統遺傳疾病	c.350delG: SLC3A1 and SLC7A9 mutations in autosomal recessive or dominant canine cystinuria: a new classification system
23	胱氨酸尿症_2 (Cystinuria 2)	胱氨酸尿症_2致病突變位於第10號染色體的SLC3A1基因，是一種由於腎小管膜轉運機制先天缺陷，對胱氨酸或氨基酸的重吸收能力降低，導致的泌尿系統結石疾病。胱氨酸隨尿大量排出，並在酸性尿中不溶，逐漸結晶最終形成鈣質，也稱為結石，導致尿道阻塞，尿貯留及膀胱破裂和尿毒症。	最早可在哺乳期中可檢出大量胱氨酸，一般成年期後表現泌尿系統病症如頻繁排尿，尿血，尿路感染頻繁，排尿困難，排尿少，排尿疼痛，不願排尿等。	泌尿生殖系統遺傳疾病	c.574A>G: SLC7A9 cDNA cloning and mutational analysis of SLC3A1 and SLC7A9 in canine cystinuria
24	間斷性跌倒症 (Episodic falling syndrome)	間斷性跌倒症是一種表現為偶發性肌肉無法放鬆，導致陣發性運動障礙的肌肉疾病。	通常在3個月到4歲之間發病。症狀包括四肢僵硬，姿勢異常，失去協調性，摔倒等，但並沒有意識喪失，會在病情發作後馬上暫時性恢復正常。特點是異常肌肉運動的偶發性。	肌肉類遺傳病	g.chr7:41325010_41340731del: A canine BCAN microdeletion associated with episodic falling syndrome
25	惡性高熱 (Malignant Hyperthermia)	惡性高熱致病突變位於第一號染色體RYR-1基因，是一種呼吸麻醉最常見的致死性亞臨床肌肉病。RYR1基因編碼骨骼肌中的蘭諾定受體，在肌漿網中作為鈣釋放通道起作用，但也用於連接肌質網和橫管。由於鈣通道異常，雖然犬隻平時無異常表現，但在醫療麻醉過程中接觸揮發性吸入麻醉藥（如異氟烷等）後出現骨骼肌強直性收縮，產生大量能量，導致體溫持續快速增高，在沒有特异性治療藥物的情況下，一般的臨床降溫措施難以控制體溫的增高，最終可導致犬隻死亡。	吸入麻醉性揮發氣體後心跳過快，呼吸急促，發熱，肌肉僵直和心肺衰竭。	骨骼肌肉遺傳病	c.1640T>C: Autosomal dominant canine malignant hyperthermia is caused by a mutation in the gene encoding the skeletal muscle calcium release channel (RYR1)
26	侏儒症 (Dwarfism)	侏儒症致病突變位於第12號染色體COL11A1基因，是一種由於膠原蛋白及骨骼發育異常導致犬隻極端矮小且不成比例的骨骼疾病。	四肢長度和軀干大小之間的比例異常。軀干大小正常，但四肢比較短，前腿受影響更為嚴重，有時還會稍微彎曲，而且前腿和後腿的長寬比正常要短。	骨骼肌肉遺傳病	c.622-37-31del: A Contracted DNA Repeat in LHX3 Intron 5 Is Associated with Aberrant Splicing and Pituitary Dwarfism in German Shepherd Dogs c.143G>C: A COL11A2 Mutation in Labrador Retrievers with Mild Disproportionate Dwarfism

患病風險	基因攜帶	病理機制	臨床症狀	所屬類別	參考文獻
27	先天性肌強直症 (Congenital Myotonia)	先天性肌強直症是一種肌膜結構和功能先天缺陷導致的肌肉易興奮或肌肉鬆弛延遲的遺傳病。肌膜的脂質結構改變使肌膜對氯離子的傳導降低、對鈣的攝取量增加，從而導致鉀離子在肌內膜橫管系內累積，造成肌膜興奮後進行性去極化。犬隻表現為肌纖維增多變粗，肌肥大和肌漿管系統的超微結構改變，並伴有一定程度的反應營養不良過程的肌組織變，近端肢體肌等多部位骨骼肌普遍性肥大和強直、舌肌和食管肌強直收縮造成吞嚥困難和運動障礙。	6週齡至數月齡發病，病程數月至數年不等，有的犬隻可存活至中年。表現為頭部、頸部以及前肢肌群外觀顯著肥大，觸診張力增強。肌肉過度興奮且不易放鬆，肌肉長時間保持收縮狀態。肩膀和大腿部的肌肉突出且僵硬，站立困難，步態僵硬不協調，頻繁摔倒，常像兔子一樣跳著跑。舌頭在被觸摸後變大變硬，下頷呈現弧形，上頷比下頷長得多，牙齒異常。也可能表現為氣喘和唾液分泌過度。叫聲異常，呼吸聲音大，吞嚥困難。肌強直在靜止不動後、情緒激動或寒冷的環境中加重，而在情緒安定和溫暖的環境中減輕。	肌肉遺傳病	c.803C>T: A missense mutation in canine CIC-1 causes recessive myotonia congenita in the dog c.2665insA: A novel mutation of the CLCN1 gene associated with myotonia hereditaria in an Australian cattle dog
28	肌生成抑制素缺陷 (Myostatin defect)	肌生成抑制素缺陷致病突變位於第37號染色體 MSTN 基因，是一種肌肉量異常增加的肌肉疾病。突變導致氨基酸313的過早停止密碼，從而肌生長抑制素蛋白會縮短17%，蛋白功能失活，最終機體產生了比需要更多的肌肉纖維(微纖維)。肌生成抑制素蛋白是骨骼肌的負調節因子，阻止細胞週期內的成肌細胞進展，調節肌肉纖維的總數。	表現出肌肉過度生長，有寬闊的胸部，強壯的腿和頸部肌肉，更寬的頭，加重的咬合，短腿和厚腰。可能肩部和後腿肌肉會抽筋。	骨骼肌肉遺傳病	c.930_940del: A mutation in the myostatin gene increases muscle mass and enhances racing performance in heterozygote dogs
29	先天性肌無力綜合症 (Congenital Myasthenic Syndrome)	先天性肌無力綜合症是一種由於神經遞質乙酰膽鹼合成障礙、突觸囊泡、乙酰膽鹼受體異常或缺乏，導致神經元細胞突觸先天缺陷，骨骼肌易疲勞的肌肉疾病。	在12-16週齡時出現運動不耐受的臨床症狀，但在不同品種之間可能有所不同。犬可以鍛煉和正常運行5至30分鐘，但如果鍛煉時間較長，狗開始逐步縮短步伐，直至最終摔倒。休息幾分鐘後，狗可以從短暫的癱瘓中恢復過來，在症狀再現之前能夠行走或跑步一段時間，然後症狀會再次出現。	肌肉系統類遺傳病	c.622G>A: Identification of a Mutation in the CHAT Gene of Old Danish Pointing Dogs Affected with Congenital Myasthenic Syndrome c.1010T>C: A COLQ Missense Mutation in Labrador Retrievers Having Congenital Myasthenic Syndrome
30	膽囊黏液症 (Gallbladder mucocele formation)	膽囊黏液症致病突變位於第14號染色體的 ABCB4 基因，是一種膽囊功能異常疾病。由於黏液分泌細胞功能障礙，分泌過多的黏液在膽囊，導致膽囊黏液積聚，膽囊腔水分的過度吸收，黏液會變為固體或固塊。表現為膽囊擴張，膽囊壁層發炎，膽囊黏膜增生，膽道梗阻。膽囊是一個排泄器官，儲存和強化消化所需的膽汁，膽汁對消化吸收營養物質起重要作用。膽汁是由多個肝細胞和膽管細胞產生的，膽汁鹽是最重要的膽汁溶質，其他溶質包括膽固醇和磷脂。	症狀可能持續5天到數月，具體包括：食慾不振、嘔吐、腹痛、昏睡、黃疸、厭食症、呼吸急促、心率快速、腹瀉、腹脹、發熱、過度口渴、小便過多、敗血性休克導致癱瘓。	消化系統疾病	c.1583_4insG: Research An insertion mutation in ABCB4 is associated with gallbladder mucocele formation in dogs
31	蛋白質丟失腎病 (Familial Nephropathy)	蛋白質丟失腎病是由於犬的腎臟有缺陷，血液的蛋白質和血清並沒有被腎臟完全重吸收，繼而滲入尿液中，導致可在尿液檢測大量蛋白質的疾病。當機體大量蛋白質丟失後，血液滲透壓下降，導致胸水及腹水出現。腎臟是負責將許多代謝廢物從血液中過濾出去的重要器官，腎病可導致結石，血尿，或超量血液成分的損失。	成年發病，通常在4至8歲之間發病，在尿中可以檢測到異常含量的蛋白質。具體症狀輕重程度根據個體情況而定，包括過度飲水和過度排尿、嘔吐、食慾不振，體重減輕，虛弱和疲勞。如果喝水過量，有可能在室內或窩裡排尿。	泌尿系統疾病	c.3067G>A: Glomerulopathy and mutations in NPHS1 and KIRREL2 in soft-coated Wheaten Terrier dogs c.1877C>G: Glomerulopathy and mutations in NPHS1 and KIRREL2 in soft-coated Wheaten Terrier dogs
32	軟骨發育不良 (Skeletal dwarfism)	軟骨發育不良致病突變位於第17號染色體 IGTA10 基因，是一種骨和軟骨發育異常的疾病。由於成纖維細胞生長因子異常，導致骨骼沒有增長到預期大小，涉及部位包括全身四肢、爪子、肋骨、頭骨、關節等，主要為類似侏儒外觀及運動異常。	出生時可能看起來體型正常，隨著成長，最早可在幼犬3週齡時表現異常，主要表現為體型較同窩正常犬隻小，隨著發育，表現四肢過短，關節大，頭部大，下巴突出，鼻子較短，下顎短，牙齒歪，骨骼短小或形狀異常，成長緩慢，前肢弱，脊柱偏向身體一側。	骨骼肌肉遺傳病	c.2083C>T: Canine chondrodysplasia caused by a truncating mutation in collagen-binding integrin alpha subunit 10. g.chr14:63600045_63729942del129897bp: Partial Deletion of the Sulfate Transporter SLC13A1 Is Associated with an Osteochondrodysplasia in the Miniature Poodle Breed

患病風險	基因攜帶	病理機制	臨床症狀	所屬類別	參考文獻
					
1	原發性纖毛運動障礙 (Primary ciliary dyskinesia)	原發性纖毛運動障礙致病突變位於第34號染色體CCDC39基因，是一種由於纖毛先天缺陷導致的非特異防禦功能缺陷病。主要由於纖毛方向散亂，纖毛軸絲周邊雙聯微管動力蛋白臂缺失，微管異位等纖毛的超微結構改變和有關纖毛管道器官組織清除功能障礙，導致纖毛被覆的管道器官組織清除功能障礙。纖毛是上皮系統頂端的伸出的毛狀突起，屬於管道清理工，主要位於呼吸道，氣管內膜的纖毛細胞具有清除肺部粘液和污垢的重要作用。患原發性纖毛運動障礙的犬僅有10%的上皮纖毛保持一定的運動性，且顫動頻率明顯不足，方向極度散亂。而正常犬的纖毛運動方向一致，呈波浪狀起伏。通常會影響8歲以下的犬隻，但也存在高齡發病的案例。表現為下呼吸道阻塞所致的支氣管擴張、咽鼓管阻塞所致的中耳炎、腦室管阻塞所致的腦水腫、精尾鞭毛活動缺陷造成的雄性不育等。	症狀發生在幼犬剛出生的幾個星期或幾個月之內。呼吸症狀最為突出，如咳嗽、鼻塞、鼻竇炎、支氣管炎、支氣管肺炎和支氣管擴張，雙側鼻腔排出膿性粘液，呼吸加快，上呼吸道聲音增加，端坐呼吸和發紺和運動困難。其他症狀主要包括中耳炎，腎纖維化或腎小管擴張，腦室積水和腦水腫而出現嗜睡等腦症狀，在性成熟的雄性犬隻中常導致不育。	免疫缺陷遺傳病	p.Arg96X : CCDC39 is required for assembly of inner dynein arms and the dynein regulatory complex and for normal ciliary motility in humans and dogs
2	多重藥物敏感 (Multi-Drug Sensitivity)	多重藥物敏感致病突變位於第14號染色體的MDR1基因，是一種藥物代謝障礙疾病。MDR1基因負責產生P-糖蛋白，它是一種運輸泵，在限制藥物吸收和分佈（特別是對大腦）以及增強許多藥物在犬隻體內的代謝中起著重要作用。當MDR1基因突變，限制了P-糖蛋白對藥物吸收和分配的能力，使藥物在犬隻腦內沉積而不能被有效排出。	MDR1基因變異的犬隻對藥物的副反應比正常犬隻更為敏感。相關藥品使用可引發一系列神經性症狀，包括震顫、癲癇，喪失方向知覺，失明，昏迷，甚至死亡。	藥物代謝類遺傳疾病	c.227_230del : Development of a PCR-based diagnostic test detecting a nt230(del4) MDR1 mutation in dogs: verification in a moxidectin-sensitive Australian Shepherd
3	原發性高草酸尿症I型 (Primary hyperoxaluria type I)	原發性高草酸尿症I型 (PH1) 致病突變位於第25號染色體上的AGXT基因，是一種由於乙醛酸代謝障礙引起的泌尿系統結石病。患病犬尿液中草酸鹽濃度極高，引起腎臟損害。原發性高草酸尿症由三種主要類型組成，每種類型與特定的代謝缺陷相關，其中1型是最常見且最嚴重的，病情發展迅速。80%的原發性高草酸尿症是由幼年時期1型發病而引起的。草酸鹽是一種天然存在於人體或動物體內的小分子，可以從食物攝入，也是一些代謝反應的最終產物，如維生素C的代謝。然而，草酸鹽在體內不被用於任何物質，也不會降解，因此需要通過尿液或糞便排出體外。在泌尿系統中，草酸鹽可與鈣結合，形成不溶性結晶或結石，它們可能會引起尿液感染、尿阻塞和腎臟損傷，同時伴隨著嚴重的急性疼痛。骨骼、關節和骨髓中可能出現草酸鹽沉積物，有許多草酸鹽晶體存在於腎皮質和腎皮質結連接處的小管中。	症狀多發生在犬隻3-4歲時，疾病突發，會導致食慾不振，嘔吐，精神狀態不佳，尿液減少，腹痛，尿血，甚至死亡。在嚴重的情況下，原發性高草酸尿症1型可引起貧血症和血小板減少症。	代謝類遺傳疾病	c.996G>A : Primary hyperoxaluria in Coton de Tulear
4	糖原貯積症II型 (Glycogen Storage Disease Type II)	糖原貯積症II型致病突變位於9號染色體的GAA基因，由於酸性麥芽糖酶即α-1,4-葡萄糖苷酶生成障礙，該酶先天缺乏導致糖原異化過程發生障礙在細胞內沉積。造成神經系統、心肌、骨骼肌及肝臟等全身各器官組織的細胞變性，含有氣泡而形成泡沫細胞或海綿狀組織。	通常在2-3月齡開始表現症狀，發育緩慢，肌肉鬆弛無力，步態異常，身體搖晃，共濟失調。表現易興奮或驚恐，嘔吐，氣喘及心率失常。後期運動障礙加重，導致輕癱或麻痺，心動過速及猝死。	代謝類遺傳疾病	
5	黏多糖貯積症VII型 (Mucopolysaccharidosis Type VII)	黏多糖貯積症致病突變位於第9號染色體的GUSB基因，是一種多醣代謝障礙導致的溶酶體貯積病。由於β-葡萄糖苷酸酶生成障礙，該酶先天缺乏，導致含β-葡萄糖苷酸殘基的黏多糖物質如透明質酸，4-硫酸軟骨素等的降解受阻。表現為巨噬細胞，成纖維細胞以及骨骼、角膜、角膜，視網膜，心瓣膜和神經組織的細胞溶酶體腫脹，沉積黏多糖的不全降解產物，胞漿內形成空泡，膠原代謝障礙，結締組織和骨質發育不良。	1-2月齡時發病，表現生長遲滯，體型矮小，角膜渾濁，肝臟腫大。後肢萎縮，關節極度鬆弛及過度伸展，易發脫臼，關節囊腫脹。有時表現心力衰竭症狀。	代謝類遺傳疾病	c.866C>T : A novel GUSB mutation in Brazilian terriers with severe skeletal abnormalities defines the disease as mucopolysaccharidosis VII c.559G>A : Mucopolysaccharidosis type VII in a German Shepherd Dog



患病風險	基因攜帶	病理機制	臨床症狀	所屬類別	參考文獻
6	遺傳型維生素D抗拒佝僂病 (Hereditary Vitamin D-Resistant Rickets)	遺傳型維生素D抗拒佝僂病致病突變位於第27號染色體上的VDR基因，表現為腎小管上磷酸鹽重吸收載體蛋白轉運機制障礙，腎近曲小管對磷酸鹽的重吸收減少，造成嚴重的低磷酸血症。維生素D代謝調節失常，不能糾正低磷血症，繼發甲狀腺機能亢進，骨骼對甲狀腺的反應降低，從而導致骨營養不良，發生佝僂病或軟骨病。	生長遲滯，體型矮小，佝僂病或軟骨病特徵如鼻短，尾短，顱面變形等。	代謝類遺傳病	g.chr27:6895068-6895070GG>G>GG: Hereditary 1,25-Dihydroxyvitamin D-Resistant Rickets in a Pomeranian Dog Caused by a Novel Mutation in the Vitamin D Receptor Gene
7	溶酶體貯積病 (Lysosomal Storage Disease)	溶酶體貯積病 (LSD) 是由於細胞溶酶體內的一種或多種酶缺乏，或由於缺乏合成酶所必需的活化蛋白或輔助因子，導致分解代謝障礙和代謝產物在細胞內堆積，從而間接引起廣泛的多系統臨床症狀。溶酶體是細胞的再循環中心，將機體不需要的或者使用過的物質加工成細胞可以再利用的物質。如果這個過程發生異常，這些需要加工的物質就會在細胞內快速累積，以致破壞細胞功能。	發病年齡從幾個月到幾年不等，進展速度和嚴重程度也不同。症狀包括廣泛的神經內分泌和神經肌肉徵象、眼部症狀、骨骼和結締組織變化等。中樞和外周神經系統的神經元廣泛腫脹且細胞質內可見小液泡，表現為進行性小腦共濟失調的臨床症狀，可能伴發眼球震顫，行動笨拙，煩躁，抑鬱，有攻擊性等。	代謝類遺傳病	c.1288G>A: A missense change in the ATG4D gene links aberrant autophagy to a neurodegenerative vacuolar storage disease
8	L-2-羥基戊二酸尿酸症 (L-2-HGA-L-2-hydroxyglutaric aciduria)	L-2-羥基戊二酸尿酸症 (L2HGA) 致病突變位於第8號染色體上L2HGDH基因，由於L-2-羥基戊二酸脫氫酶異常，導致該底物不能被有效分解，在體內聚集高濃度。表現為犬尿液、血液和腦脊液中的L-2-羥基戊二酸水平升高，而高濃度會造成中樞神經系統組織毒性，逐漸對大腦造成損傷。多數患病犬可以活到青年時期，但也有一些病情嚴重的犬隻在幼年就會去世。	患病犬通常在6月齡至1歲之間發病，在某些情況下，也有在7歲後才出現症狀。主要表現神經系統疾病症狀，包括共濟失調，弓背，走路搖晃，身體或頭部震顫，癱瘓，在運動後或心奮時四肢肌肉僵硬。以及行為異常，比如茫然直視前方，癡呆，訓練時不聽指令。	代謝類遺傳病	c.1297T>C · c.1299C>T: L-2-hydroxyglutaric aciduria: characterisation of the molecular defect in a spontaneous canine model c.1A>G: A L2HGDH initiator methionine codon mutation in a Yorkshire terrier with L-2-hydroxyglutaric aciduria
9	黏多糖貯積症VI型 (Mucopolysaccharidosis Type VI)	黏多糖貯積症VI型是由位於第3號染色體的ARSB基因突變，芳基硫酸酯酶B生成障礙，該酶先天缺乏，其底物硫酸皮膚素降解不全，成纖維細胞，循環白細胞等黏多糖合成細胞以及其他體細胞和網狀內皮細胞溶酶體內沉積部分降解的黏多糖，形成泡沫細胞，導致膠原-結締組織代謝障礙和進行性骨發育不全。	生長遲滯，角膜混濁，骨關節變形和黏多糖尿。六週齡開始表現症狀，臉扁寬，鼻樑低，耳朵小，眼瞼腫下垂。視力減退或失明，眼底視網膜萎縮，瀰漫性角膜渾濁。心力衰竭，後肢輕癱，痛覺減退。	代謝性遺傳病	c.103_124del: Mucopolysaccharidosis type VI in a Miniature Poodle-type dog caused by a deletion in the arylsulphatase B gene
10	糖原貯積症I型-A (Glycogen Storage Disease Type Ia)	糖原貯積症I型致病突變位於第9號染色體的G6PC基因，表現為葡萄糖6-磷酸酶生成障礙，該酶先天缺乏，糖原異化過程受阻在肝，腎等組織器官內沉積，形成泡沫細胞，肝腎顯著腫大。	2-3月齡起病，早期表現肌肉震顫，步態不穩，共濟失調和眩暈。後期腹部明顯增大，肝腫大變硬。經常發生低血糖昏迷，精神沉鬱，體溫低下甚至休克。	代謝類遺傳疾病	c.363G>C: Isolation and Nucleotide Sequence of Canine Glucose-6-phosphatase mRNA: Identification of Mutation in Puppies with Glycogen Storage Disease Type Ia
11	C3缺乏症 (C3 deficiency)	補體3缺乏症致病突變位於第20號染色體的C3基因，是一種由於機體不能合成C3蛋白所導致的一種嚴重免疫缺陷病。C3在抗體生成和體液免疫應答中起重要核心作用，不僅C3的活化直接介導過敏毒素活性、調理素作用、使巨噬細胞釋放溶酶體酶、刺激B細胞產生淋巴因子、促進骨髓釋放白細胞並參與免疫應答。而且較大的裂解產物C3b形成活化C5-C9酶的一部分，參與趨化作用、過敏毒素作用和細胞溶解作用。因此患C3缺乏症的犬從幼齡開始易患各種細菌性感染，伴發膜增生性腎小球腎炎或腎臟粉樣變性，且抗生素治療只能起到一定支持作用而不能痊癒。	臨床主要在數週齡或數月齡起病，主要表現發熱，沉鬱，咳嗽，腹瀉等肺炎腸炎子宮積膿症狀。	免疫系統遺傳病	c.2136delC: Molecular Analysis of the Third Component of Canine Complement (C3) and Identification of the Mutation Responsible for Hereditary Canine C3 Deficiency

患病風險	基因攜帶	病理機制	臨床症狀	所屬類別	參考文獻
12	岩藻糖苷貯積症 (Fucosin storage disease)	岩藻糖苷貯積症致病突變位於第2號染色體的 FUCA1 基因，是一種由於 α-L-岩藻糖苷酶生成障礙導致的粘脂質累積醣類代謝疾病。表現為 α-L-岩藻糖苷酶先天不足，岩藻糖苷酶活性低下，其底物岩藻糖苷在神經和內臟組織的細胞溶酶體內沉積並形成空泡，導致腦脊髓等沉積組織損害，產生進行性腦脊髓功能紊亂。	在1-3歲開始表現症狀，寵物性格發生改變，容易激動，調教行為喪失，呆立，不願活動，頻繁點頭或撞頭，聽覺減退甚至耳聾，眼球震顫，兩側瞳孔大小不等，本體感覺減退，共濟失調，圓圈運動。食慾良好但體重下降。	代謝類遺傳病	c.379_392del14bp : A PCR-based diagnostic test for fucosidosis in English springer spaniels
13	白細胞黏附缺陷 (Platelet Adhesion Defect)	白細胞黏附缺陷 (CLAD) 是一種白細胞異常導致的嚴重免疫功能異常疾病，表現為機體持續性白細胞增多及血小板功能紊亂。基因突變導致 β-2 整聯蛋白異常，產生中性粒細胞表面分子中的缺有缺陷的異二聚體白細胞黏附蛋白，從而白細胞黏附並驅除有害的細菌和病毒功能異常，免疫系統無法抵抗感染，最終犬隻常發感染。	臨床症狀開始於6個月齡，包括頻繁白細胞增高明顯的細菌感染，在感染部位伴有膿性滲出物，傷口不癒合，發燒，黏膜出血，牙周病等。患病幼犬將會出現多種感染，可能會伴隨有扁桃體炎，肺炎，並出現關節和骨骼炎症，跛行，最開始可能會發現明顯的是牙齦和臍帶感染。	免疫系統遺傳病	c.107G>C : A Missense Mutation in the b-2 Integrin Gene (ITGB2) Causes Canine Leukocyte Adhesion Deficiency c.1349_1350insAAGACGGCT-GC : A mutation in the canine Kindlin-3 gene associated with increased bleeding risk and susceptibility to infections
14	嚴重聯合免疫缺陷 (Severe Combined Immunodeficiency)	嚴重聯合免疫缺陷是一種由於骨髓幹細胞先天缺陷、淋巴細胞生成障礙所致的細胞免疫並體液免疫缺陷綜合症。表現為胸腺極度發育不全，淋巴結、脾臟等次級淋巴器官的 T 細胞依賴區和 B 細胞依賴區匱乏，外周淋巴細胞缺失，血清不產生 IgM 抗體，對抗原刺激不產生特異性免疫反應。	疾病在母源抗體消耗完後開始表現。幼犬通常六至八週齡開始出現症狀，可能患有呼吸道，消化道，皮膚，眼睛或耳朵感染。包括精神沉鬱，成長緩慢，生長不良，體重減輕，嗜睡，發熱，咳嗽，呼吸急促，腹瀉，嘔吐，缺乏明顯的淋巴結、扁桃體。	免疫系統遺傳病	c.10828G>T : SCID in Jack Russell terriers: a new animal model of DNA-PKcs deficiency c.2893G>T : Severe combined immunodeficiency in Frisian Water Dogs caused by a RAG1 mutation
15	黏多糖貯積症 IIIA 型 (Mucopolysaccharidosis Type IIIA)	黏多糖貯積症 IIIA 型致病突變位於第9號染色體 SGSH 基因，是一種降解體內多醣障礙的溶酶體疾病。表現為機體缺乏硫酸乙酰肝素硫酸酯酶，硫酸乙酰肝素在體內沉積並從尿中排出，造成體內細胞功能異常。	可出現進行性神經症狀，如運動過多，痙攣性四肢癱，全身無力，攻擊性行為等。身材改變較輕或表現正常，少數表現頭大，面容醜陋，腹部膨隆，進行性耳聾，關節僵直和手屈曲呈爪狀，骨骼改變僅有多發性成骨不全和頂骨後部緻密，增厚，肝、脾腫大為輕度到中度，無角膜渾濁，無心臟受累。	代謝類遺傳病	c.737_739delCCA : Canine Heparan Sulfate Sulfamidase and the Molecular Pathology Underlying Sanfilippo Syndrome Type A in Dachshunds c.686_687insA : Identification of a Mutation Causing Mucopolysaccharidosis Type IIIA in New Zealand Huntaway Dogs
16	糖原貯積病-3型 (Glycogen Storage Disease Type IIIa)	糖原貯積病-3型 (GSD IIIa) 是由位於第6號染色體上決定或調控脫支鏈酶生成的 AGL 基因突變，造成脫支鏈酶先天缺乏，糖原分解代謝障礙和短支鏈糖原沉積。累積的糖原結構異常，損害某些器官和組織，特別是肝臟和肌肉的功能。	糖原貯積病-3型的臨床表現主要從2月齡開始，病程發展緩慢。前期主要表現眩暈，肌肉軟弱無力和發育延遲。中後期包括肝腫大，低血糖，高脂血症和心肌病，腹部含有大量的腹水。	醣類代謝類遺傳疾病	c.4223delA : Glycogen Storage Disease Type IIIa in Curly-Coated Retrievers c.686_687insA : Identification of a Mutation Causing Mucopolysaccharidosis Type IIIA in New Zealand Huntaway Dogs



患病風險	基因攜帶	病理機制	臨床症狀	所屬類別	參考文獻
17	X連鎖嚴重聯合免疫缺陷 (X-linked Severe Combined Immunodeficiency)	X連鎖嚴重聯合免疫缺陷是一種由於骨髓幹細胞先天缺陷、淋巴細胞生成障礙所致的細胞免疫並體液免疫缺陷綜合症。表現為胸腺極度發育不全，淋巴結、脾臟等次級淋巴器官的T細胞依賴區和B細胞依賴區匱乏，外周淋巴細胞缺失，血清不產生IgM抗體，對抗原刺激不產生特異性免疫反應。	疾病在母源抗體消耗完後開始表現。幼犬通常六至八週齡開始出現症狀，可能患有呼吸道、消化道、皮膚、眼睛或耳朵感染。包括精神沉鬱、成長緩慢、生長不良、體重減輕、嗜睡、發熱、咳嗽、呼吸急促、腹瀉、嘔吐。缺乏明顯的淋巴結、扁桃體。	免疫系統遺傳病	c.30_33del : IL-2R gamma gene microdeletion demonstrates that canine X-linked severe combined immunodeficiency is a homologue of the human disease
18	無過氧化氫酶血症 (Catalase Deficiency)	無過氧化氫酶血症突變位於第18號染色體CAT基因，是一種由於紅細胞中的過氧化氫酶活性異常導致的代謝異常疾病。突變型過氧化氫酶的熱不穩定，具有與細胞內的不同化合物反應的潛力，降解速度比健康犬隻快8倍，導致患病犬隻體內過氧化氫濃度過高，對過氧化氫的氧化應激特別敏感。過氧化氫酶幾乎存在於所有生物體，它負責調節過氧化氫的代謝並將過氧化氫轉化為水和氧氣，同時還參與其他重要的代謝過程，在抗氧化防禦中起著至關重要的作用。過氧化氫是在分子氧轉化的呼吸過程中產生的許多副產物之一。儘管過氧化氫在生物體內具有各種重要的作用，例如在免疫系統防禦中，但是濃度高於正常水平的過氧化氫會引起軟組織和硬組織損傷，能夠破壞DNA、蛋白質和脂質膜，並且可能與癌症相關。	患病犬隻容易患口腔潰瘍、口腔粘膜炎紅腫、破潰、化膿、流涎、食慾減退。也可能會出現軟組織壞死，也被稱為壞疽。	代謝類遺傳病	c.979G>A : cDNA cloning of mutant catalase in acatalase-mic beagle dog: single nucleotide substitution leading to thermal-instability and enhanced proteolysis of mutant enzyme



健康風險評估

檢測到的健康風險



健康風險
16項



1 先天性感覺神經性耳聾

檢測到的風險,高於_____ %犬隻

未檢測到的風險

臨床症狀：患者聽力完全喪失，對周圍聲音無反應，易驚，對聲源的定位有困難。所屬類別:耳科疾病

2 成年犬耳聾

檢測到的風險,高於_____ %犬隻

未檢測到的風險

臨床症狀：通常7歲以後發病，最初對於距離較遠的聲音或指令沒有反應，之後緩慢地即使距離越來越近也無法對周圍聲音產生反應。兩側聽力下降同時發生，易驚，對聲源的定位有困難。所屬類別:耳科疾病

3 肘發育不良

檢測到的風險,高於_____ %犬隻

未檢測到的風險

臨床症狀：由於胚胎時期關節內韌帶形成不良，導致肘關節易脫位。臨床症狀前肢出現單側或雙側部分或非負重性跛行，關節觸診時疼痛，運動時疼痛。通常表現為雙側發病。所屬類別: 骨骼類遺傳病

4 髖關節發育不良

檢測到的風險,高於_____ %犬隻

未檢測到的風險

臨床症狀：髖關節發育不良通常發病於18個月，病情可從輕度行動不便到嚴重癱瘓和骨關節炎。患病的狗通常會減少髖關節的活動，從而導致了“兔子跳”，也就是兩條後腿一起挪動，也可導致肌肉僵硬。由於髖關節不能完全自如移動，患犬通常通過調節脊柱的方式來適應髖關節的變化，從而導致脊柱，膝關節或軟組織的問題。髖關節疼痛，多在活動後出現，休息後會明顯減輕或消失，夜間表現明顯，寵物可能會出現哀嚎、嗚咽、頻繁的舔毛、特別是大腿、腿根和腹部。上樓時無力、摔倒，甚至拒絕爬樓梯。後肢朝前放，把承重集中在前肢，表現明顯的兔子跳步態。髖關節腫脹、發紅，觸摸能感覺發熱。髖關節僵硬，特別是在早晨步伐明顯異常，僵直，不能彎曲。臥下和蹲起困難、花費時間延長。運動時能聽到骨摩擦音。關節不穩，行走後肢表現X型，步態搖晃。活動減少，不願運動，長時間臥臥，在承重大的地方長出褥瘡和老繭，如前肢肘部和臀尖。在很多的病例通常都是雙側發病，大約7%的病例只出現單側髖關節發育不良。出現明顯症狀的時間可能不同，有的在5-10個月時就能表現出明顯不適，但多數要等成年才表現出來，也有4-5歲才顯現出走路跛行等症狀。所屬類別: 關節類疾病

5 前十字韌帶斷裂

檢測到的風險,高於_____ %犬隻

未檢測到的風險

臨床症狀:通常見於急性後肢跛行,斷裂後明顯跛行,限制活動後幾週後逐漸好轉,但約6週後隨關節炎發展發生逐漸加重的跛行。膝關節觸診時疼痛,關節活動時發出聲音。關節增生、關節結構不穩定、疼痛。所屬類別:骨骼肌肉類疾病。

前十字韌帶斷裂是指前十字韌帶因外力或病變造成斷裂或部分斷裂,而引起犬後肢跛行或疼痛的一種疾病。通常由於過度承重所致急性創傷性斷裂和韌帶扭轉,50%以上的病例並發半月板損傷,關節積液,關節囊周圍纖維化。當前十字韌帶斷裂時,內側副韌帶使股骨內側壓迫內側半月板後方,造成半月板損傷。而前十字韌帶的退行性變化,髌骨脫位及創傷是引發前十字韌帶損傷的主要原因。

6 門體靜脈血管畸形

檢測到的風險,高於_____ %犬隻

未檢測到的風險

臨床症狀:常見於3歲以下動物,表現為發育滯後,精神下降,抽搐,昏迷或失明。流涎,食慾下降,嘔吐,腹瀉,多飲水,多尿,血尿,體溫升高等。所屬類別:消化系統疾病

7 甲狀腺功能減退症

檢測到的風險,高於_____ %犬隻

未檢測到的風險

臨床症狀:精神障礙和骨骼發育異常,導致不成比例的侏儒症,甲狀腺腫也可能存在。皮膚色素沉著、角質化和皮脂溢,被毛乾枯、脫落或由於免疫力下降患膿皮症。患病犬的舌頭和眼球突出,導致異常的外觀長相。精神萎靡,嗜睡,食慾不振,便秘和痙攣、共濟失調。所屬類別:內分泌系統遺傳病

8 先天性巨食管症

檢測到的風險,高於_____ %犬隻 未檢測到的風險

臨床症狀：發病從哺乳期到成年期不等，表現為食物和水經口鼻回流，吞嚥困難，大量分泌唾液，口腔由於吸入物發酵產生臭氣。生長緩慢、消瘦。由於食物進入肺部導致異物性肺炎而表現呼吸困難，咳嗽，呼吸急促。所屬類別: 消化系統疾病

9 骨肉瘤

檢測到的風險,高於_____ %犬隻 未檢測到的風險

臨床症狀：腿骨疼痛和出現腫塊（與體表創傷或傷疤無關的腫塊），在皮膚下出現結節，跛行，虛弱。在進行一般身體活動時突然骨折以及頻繁骨折，骨膜破裂。由於劇烈的疼痛導致煩躁，具有攻擊性，食慾不振，體重減輕，嗚咽，失眠，不願運動。所屬類別: 骨骼類腫瘤疾病

10 血管肉瘤

檢測到的風險,高於_____ %犬隻 未檢測到的風險

血管肉瘤是血管內皮細胞的惡性增生腫瘤，皮膚可能為原發或轉移部位。臨床症狀犬隻皮膚或皮下出現腫塊，淡藍色到紅色斑或結節，直徑小於4cm。或為界限不清晰的皮下海綿樣暗紅色到藍色團塊，直徑大於10cm。通常伴隨脫毛，出血和潰瘍。多發於犬的四肢和軀幹。可能有出血像異常如血小板減少和瀰漫性血管內凝血。所屬類別: 皮膚類腫瘤疾病

11 淋巴瘤

檢測到的風險,高於_____ %犬隻

未檢測到的風險

臨床症狀：中年到老年犬多發。可為單發或多發，且淋巴結外的任何部位如脾臟、胃腸道等也可能為淋巴瘤的首發部位。多中心型淋巴肉瘤表現全身性淋巴組織肉瘤，食慾減退、無力、昏睡、體重減輕，多飲、多尿、繼發類腫瘤的高鈣血症，肝腎腫大，眼部眼色素變淡、眼球出血；滋養型淋巴肉瘤表現體重減輕、昏睡，嘔吐、腹瀉、有或無出血；皮膚型淋巴肉瘤表現一處或多處皮膚病變，開始為濕疹性瘙癢性的癩痕，繼而成為腫瘤；移行性淋巴肉瘤主要表現呼吸症狀，因腫瘤壓迫、侵入靜脈管引起面部和前肢水腫，如有高鈣現象則表現多尿、多飲、口渴、食慾下降和消瘦；骨髓型肉瘤主要表現臨床很明顯的白細胞減少，血小板減少繼發出現，神經細胞減少繼發免疫抑制，貧血；混合性淋巴結外形淋巴肉瘤臨床症狀差異很大。所屬類別: 血液淋巴系統疾病

12 B細胞淋巴瘤

檢測到的風險,高於_____ %犬隻

未檢測到的風險

臨床症狀:中年到老年犬多發。主要表現無痛性、進行性淋巴結腫大，可為單發或多發，且淋巴結外的任何部位如脾臟、胃腸道等也可能為淋巴瘤的首發部位。多見於頸部、腋下或腹股溝區。多中心型淋巴肉瘤表現全身性淋巴組織肉瘤，食慾減退、無力、昏睡、體重減輕，多飲、多尿、繼發類腫瘤的高鈣血症，肝腎腫大，眼部眼色素變淡、眼球出血；滋養型淋巴肉瘤表現體重減輕、昏睡，嘔吐、腹瀉、有或無出血；皮膚型淋巴肉瘤表現一處或多處皮膚病變，開始為濕疹性瘙癢性的癩痕，繼而成為腫瘤；移行性淋巴肉瘤主要表現呼吸症狀，因腫瘤壓迫、侵入靜脈管引起面部和前肢水腫，如有高鈣現象則表現多尿、多飲、口渴、食慾下降和消瘦；骨髓型肉瘤主要表現臨床很明顯的白細胞減少，血小板減少繼發出現，神經細胞減少繼發免疫抑制，貧血；混合性淋巴結外形淋巴肉瘤臨床症狀差異很大。

所屬類別: 血液淋巴系統疾病

B細胞淋巴瘤是淋巴瘤免疫分型的一種。淋巴細胞可分為 T、B 兩類淋巴細胞，運用免疫組織化學和單克隆抗體技術可對不同分化階段的 T、B 淋巴細胞進行免疫分型標記來辨別，此種方法即為免疫分型。淋巴瘤是由於遺傳、致癌物質、免疫因素或者反轉錄病毒病原原因，形成淋巴樣腫瘤，主要影響淋巴結和其他臟器如肝臟、脾臟。

13 肥大細胞瘤

檢測到的風險,高於_____ %犬隻

未檢測到的風險

臨床症狀：通常出現於會陰、軀幹、後肢和外生殖器。表現為單個病變，也可能為多個病變，可能出現皮膚或皮下水腫、丘疹、結節等。直徑從幾毫米到數厘米不等，界限模糊或清晰，組織較軟或硬，表面有或無毛髮生長，伴有潰瘍、發紅、色素沉著有或無。有的出現胃或十二指腸潰瘍及凝血障礙，表現胃腸潰瘍，嘔吐（可能帶有血液），傷口癒合延遲，低血壓性休克，厭食，黑糞和腹部疼痛等。所屬類別: 皮膚腫瘤疾病

14 強迫症

檢測到的風險,高於_____ %犬隻

未檢測到的風險

臨床症狀：有的表現為不間斷的嗜舔毛髮，甚至引起皮膚損傷和毛髮脫落。花費大量的時間吞嚥、咀嚼或吮吸各種物品如布料、皮革和塑料等。同時寵物會以發出叫聲、躲藏或運動來擺脫這種狀態。有的動物會出現幻覺，尖叫、追逐或直視想像中的物體。

15 消化澱粉酶

檢測到的風險,高於_____ %犬隻

未檢測到的風險

澱粉是機體營養素碳水化合物之一，來源於大米、玉米、大麥、小麥等，其中最易消化的是大米。澱粉在小腸內被胰腺和小腸的消化細胞分泌的澱粉酶分解為葡萄糖，吸收進體內作為血糖在體內循環，直接作為能量參與代謝、作為糖原儲存在肝臟中或作為體內脂肪儲存在脂肪組織中。與人類相比，犬和貓體內的澱粉酶數量正常情況已經較少，消化澱粉酶低的犬隻體內澱粉酶較正常犬隻更少。

16 杜興氏肌營養不良

檢測到的風險,高於_____ %犬隻 未檢測到的風險

臨床症狀：脊柱彎曲，犬隻常表現為蜷縮姿勢。肌肉無力，肌肉僵硬，肌肉痙攣，肢體畸形，過度流口水，舌頭移動困難，吞嚥困難，呼吸困難，走路顫動及步態異常。精神萎靡、虛弱、腹部增大、體重下降。咳嗽、呼吸困難、腹水。

是一種嚴重的漸進性肌肉功能退化及過度結締組織形成的疾病，表現為橫紋肌肌纖維膜結構與功能缺陷，犬不能合成足夠的對肌肉收縮和放鬆都有重要作用的一類蛋白質，導致肌肉纖維化，骨骼系統退化，肌肉組織變性、萎縮，肘關節，腕關節，髖關節和跗骨間關節的能動範圍都縮小，骨骼肌無力從而影響行走和日常活動。由於先天性肌營養不良，繼發擴張性心肌病，心肌收縮力減弱，心臟泵血功能衰竭，左心室等心腔擴增。



注意: 以上用藥指導只是從基因分析後得出的建議, 用藥時請向專業獸醫諮詢及指引。

檢測結果為

惡性高熱基因突變

以下藥物只是從基因分析後得出的建議, 用藥時請向專業獸醫諮詢及指引

氟烷, 七氟醚, 地氟醚, 異氟醚, 安氟醚, 琥珀膽鹼, 十煙季鉍

檢測結果為

MDR1基因突變

以下藥物只是從基因分析後得出的建議, 用藥時請向專業獸醫諮詢及指引

項目	用藥指導	有效成分
1	抗寄生蟲藥	伊維菌素, 米爾倍黴素, 莫昔克丁, 塞拉菌素, 甲硝唑, 硝硫氰醚
2	止瀉藥	洛哌丁胺
3	止吐藥	甲氧氯普安
4	鎮靜 / 鎮痛藥	乙酰丙嗪, 布托啡諾, 嗎啡, 丁丙諾啡, 芬太尼
5	抗癲癇藥	苯妥英鈉
6	潰瘍愈合藥	多潘立酮, 西咪替丁, 雷尼替丁, 恩丹西酮
7	類固醇藥	雌二醇
8	抗原蟲藥	米替福新
9	免疫調節劑	左旋咪唑
10	免疫抑制劑	環孢素, 地塞米松
11	心血管藥	地高辛, 洋地黃毒苷, 奎尼丁, 地爾硫草, 維拉帕米
12	抗生素	紅霉素, 螺旋霉素, 恩諾沙星
13	抗真菌藥	酮康唑, 伊曲康唑
14	抗腫瘤藥	長春鹼, 長春新鹼, 多柔比星, 紫杉醇, 放線菌素, 米托蒽醌, 依托泊甙



生育建議

檢測結果

生育

生育預測

基因毛色

檢測結果顯示，_____ 生育下一代最有可能攜帶的基因毛色為

基因毛型

檢測結果顯示，_____ 生育下一代最有可能攜帶的基因毛型為



飲食建議



*健康犬隻正常飲食小Tips

每日營養需求

宏量營養素

水	ml/kg (體重)
脂肪	
碳水化合物 (非必要營養)	≤9%
蛋白質	
精氨酸	
組氨酸	
異亮氨酸	
亮氨酸	
賴氨酸	
蛋氨酸	
苯丙氨酸	
蘇氨酸	
色氨酸	
結氨酸	
亞油酸	≥1.0%

每日營養需求

微量營養素

鈣	
磷	
鉀	≥0.6%
鈉	
氯	
鎂	≥0.04%
鐵	≥80.0mg/kg
銅	≥7.3mg/kg
錳	≥5.0mg/kg
鋅	≥120.0mg/kg
碘	≥1.5mg/kg
硒	≥0.11mg/kg
維生素A	≥5000.0IU/kg
維生素D	≥500.0IU/kg
維生素E	≥50.0IU/kg
維生素B1	≥1.0mg/kg
維生素B2	≥2.2mg/kg
維生素B5	≥10.0mg/kg
維生素B3	≥11.4mg/kg
維生素B6	≥1.0mg/kg
葉酸	≥0.18mg/kg
維生素B12	≥0.022mg/kg
膽鹼	≥1200.0mg/kg

營養代謝

蛋白質

鈉

牛磺酸

omega-3

EPA和DHA

抗氧化劑

L-肉鹼

葉酸

維生素B

維生素C

維生素E

鐵

氨基葡萄糖和硫酸軟骨

碳水化合物(非必要營養)

水

輔酶Q10

磷



梳毛護理

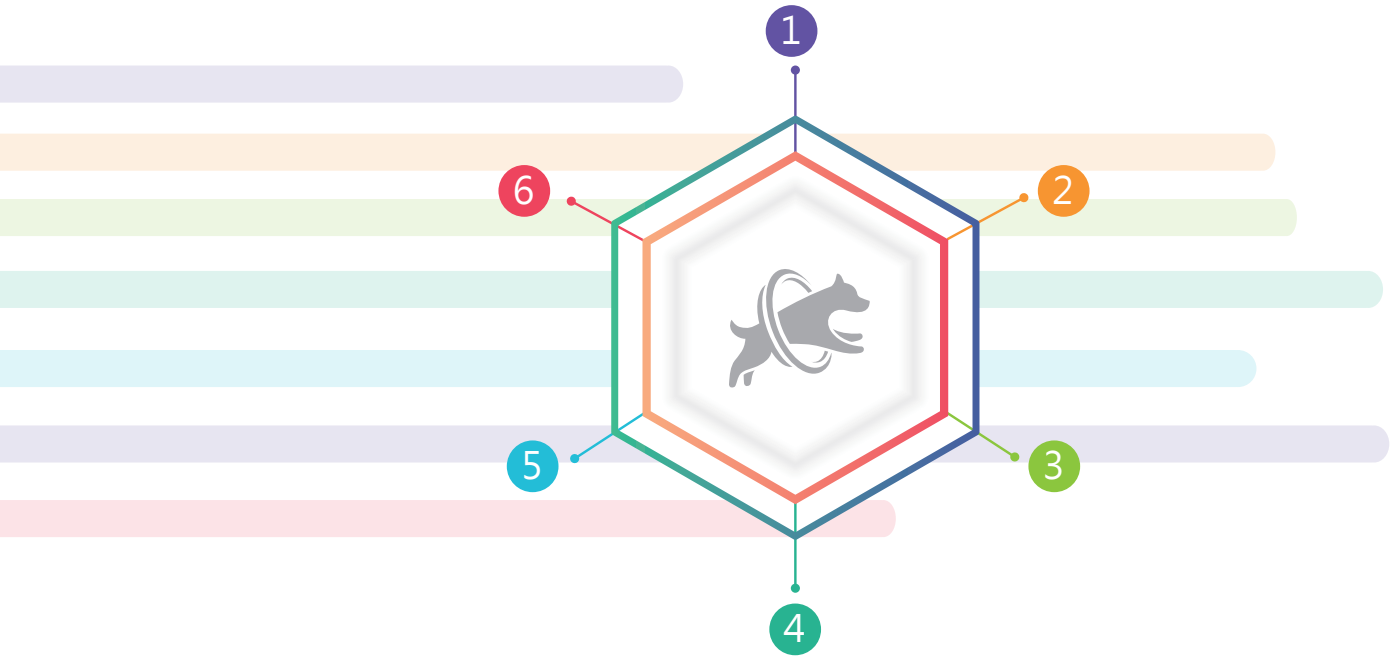
(五顆星為最高分)表明你的愛犬需要梳理的頻度，以保持牠被毛的最佳狀態。

洗護要求

_____ 洗護要求



可訓練性



可訓練性 (五顆星為最高分)

1 專注度

指犬隻在集中注意力時受外界刺激的影響程度，例如被柏油馬路上的一片樹葉，許多斷續而短促的聲音中的一個長聲，被風吹起的塑料袋所吸引，或追逐飛過的小鳥及其他小動物，得分越低，表面受到外部刺激的影響程度有所改變，專注度越低。

2 遊戲慾

指犬隻的活躍度，玩遊戲的慾望，得分越高越活躍，越充沛，遊戲慾望越強。

③ 興奮值

指犬隻受到刺激後的反應，分數越高，表明受到刺激或引起興奮的反應越強烈，例如散步，開車，門鈴響，客人到訪，主人在一段時間後回家，犬隻的興奮情況。

④ 服從性

得分高的犬隻，表示對主人更關心，願意遵守命令，反應積極，快速學習，服從性高。

⑤ 聰明值

指犬隻的智商指數，得分越高，越聰明。

⑥ 逃逸值

指犬隻一有機會就逃跑，或逃離家裡或主人的可能性，分數越高，可能性越大。



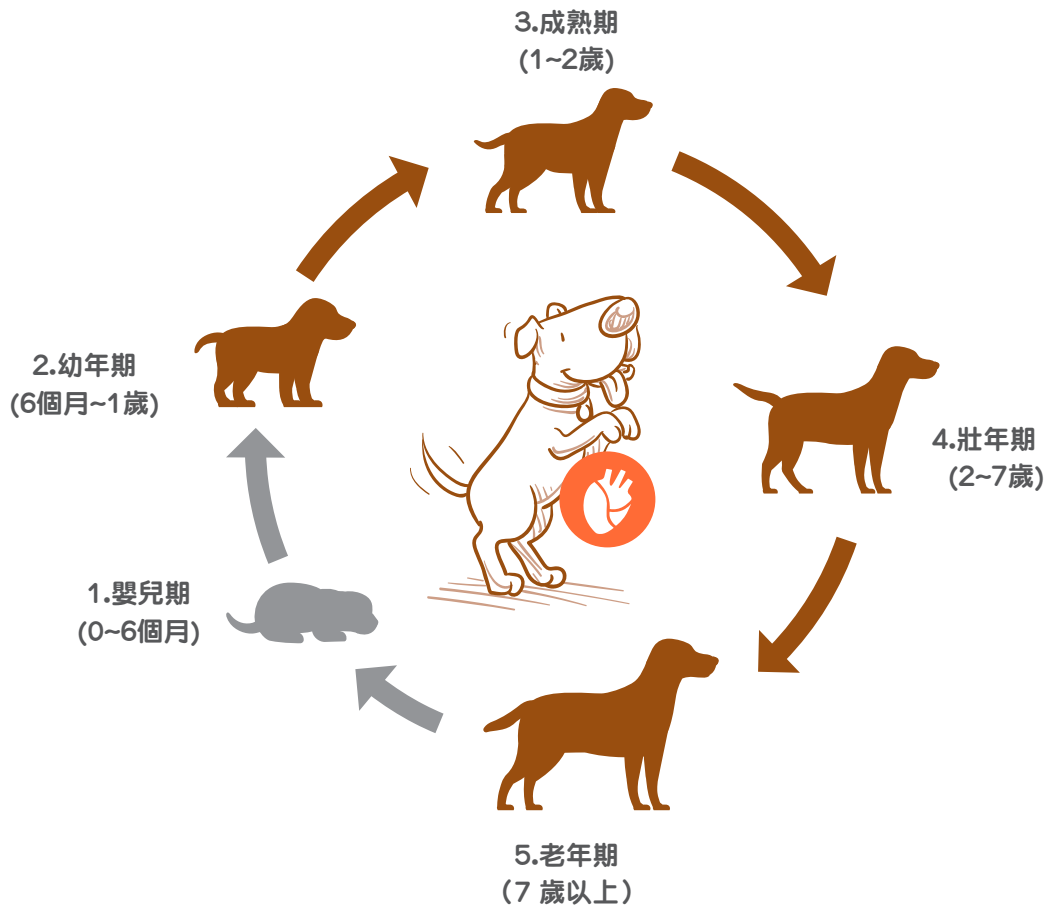
營養食品建議

■ 1.心臟疾病風險

毛孩最常見的心臟疾病包括：肥大性心肌、慢性瓣膜疾病、擴張型心臟病。這幾種心臟問題常發生在部分毛孩品種上，例如：杜賓犬、大丹犬、拳師犬和可卡獵犬大型犬。另外有機會隨著年齡漸長、機能老化、肥胖而提高心臟疾病的風險。因此定期檢查非常重要，中老年品種毛孩特別需要注意，定期追蹤及早發現狀況，與獸醫師討論採取行動，同時搭配均衡營養輔助，讓毛孩可以維持較佳的狀態，減緩心臟病惡化。

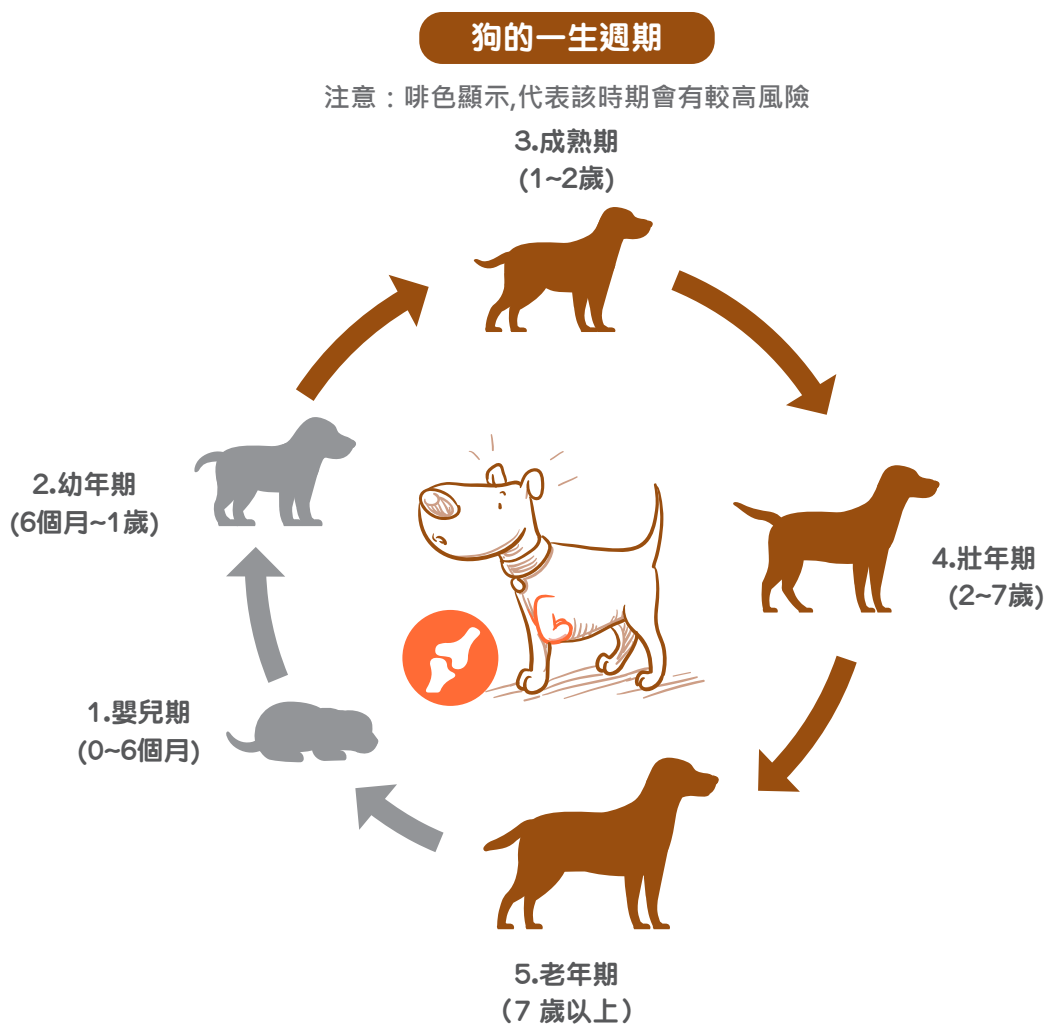
狗的一生週期

注意：啡色顯示,代表該時期會有較高風險



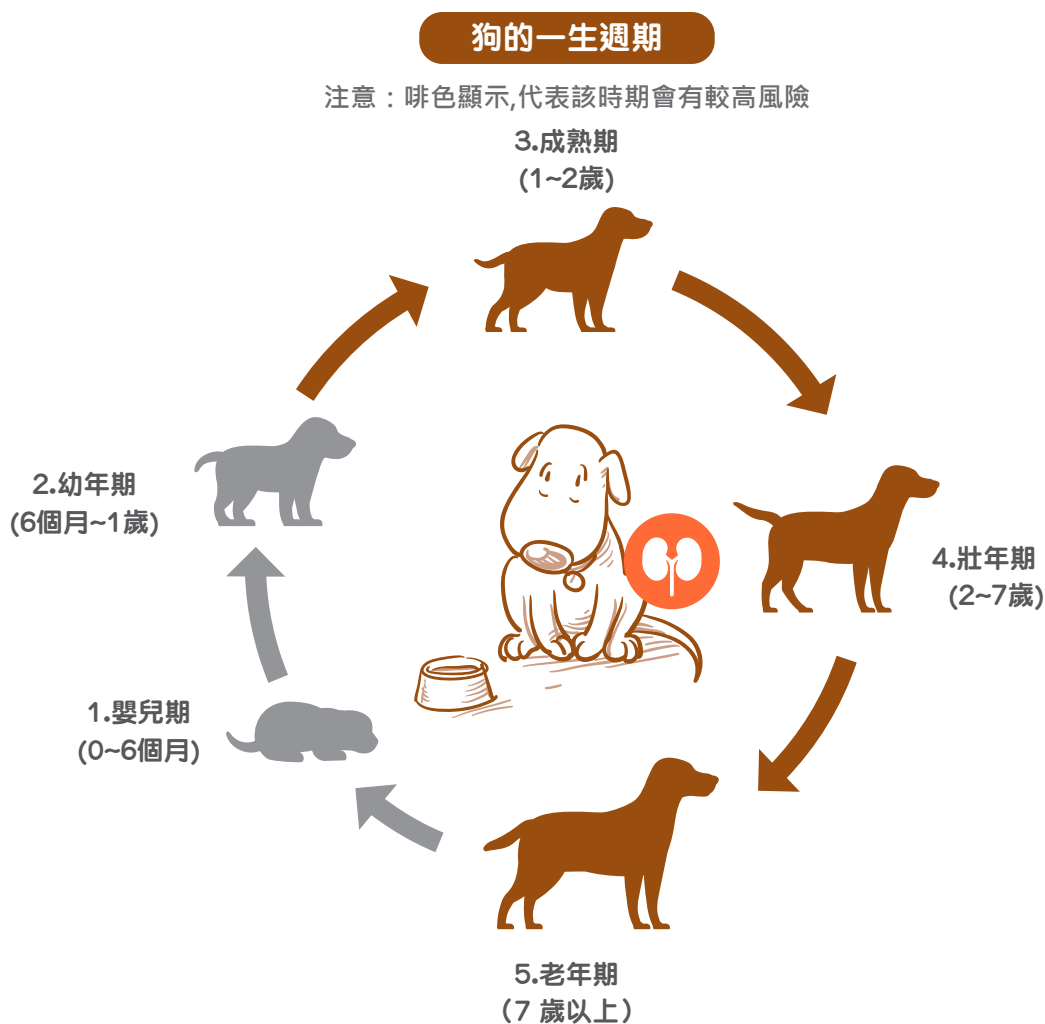
■ 2. 關節疾病風險

關節炎和退化性關節炎這兩種疾病在毛孩身上十分常見，另外還有其他因體重、衰老或運動不足出現的疾病例如：前十字韌帶撕裂、股關節發育不全、支撐關節肌肉不足等。部分毛孩會受遺傳因素影響，十分容易患上關節炎。另外，隨著年齡增長罹患關節炎的機會比率更是翻倍。事實上關節炎的種類很多，退化性關節炎指的是「非發炎感染性的軟骨退化症」，這在老毛孩身上非常常見，好發部位多於膝關節或髖關節，常見症狀包括：不再好動，對任何事都興趣缺缺、行動跛行且僵硬，關節腫脹等。絕對要避免過重肥胖，因為超重的肥胖會增加關節壓力，提早誘發出關節炎的發生。



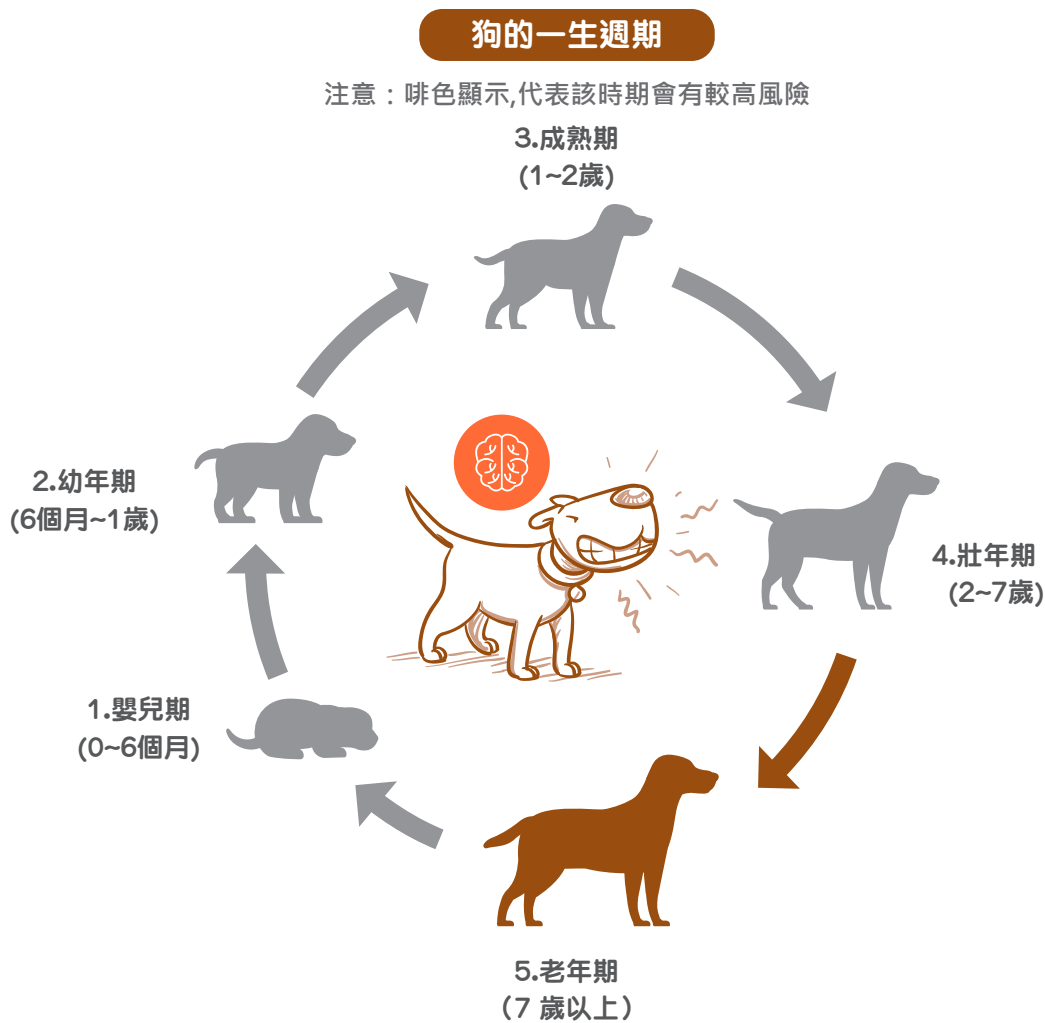
■ 3. 腎臟疾病風險

毛孩的腎臟是重要的代謝器官，毛孩有機會因衰老、受損或功能失常而出現腎臟問題，例如：腎功能衰竭、腎衰竭、慢性腎衰竭等。出現腎臟功能問題多因感染、腎發炎、癌症、中毒、尿結石等因素引發，初期並不會有明顯徵兆，一旦症狀明顯浮現時，大多已經到達嚴重程度。有關於腎中毒，其實有很多物質都可以引致腎中毒，比較常見的情況是有主人餵了提子給狗狗吃，會引起急性腎損傷。最重要的預防與保養照護，盡可能讓毛孩多飲用水，才能維護腎臟良好的代謝功能。



■ 4. 認知障礙症候群疾病風險

當毛孩邁入中老年後，牠們的身體器官也會隨之跟著老化，顯現出退化的病徵，而當退化發生在腦部時，便會造成「認知障礙症候群」。與人類的阿茲海默症（老年癡呆）相似，是一種退化性的腦部疾病，會引起動物發生行為上的改變。常見的症狀包括：產生分離焦慮、情緒不穩定、過度鳴叫、變得敏感且攻擊性強，甚至還會亂便溺，然而退化性的疾病因為無法完全根治，只有藥物能夠緩解這些症狀的發生。如果患病的毛孩對這類藥物有良好的反應，那麼牠終其一生都將需要服用藥物。除了藥物之外，還有其他的控制方法，其中包括讓毛孩服用抗氧化劑營養品或是專為老毛孩配方的食物。除此之外，還必須持續規律的運動與遊戲。

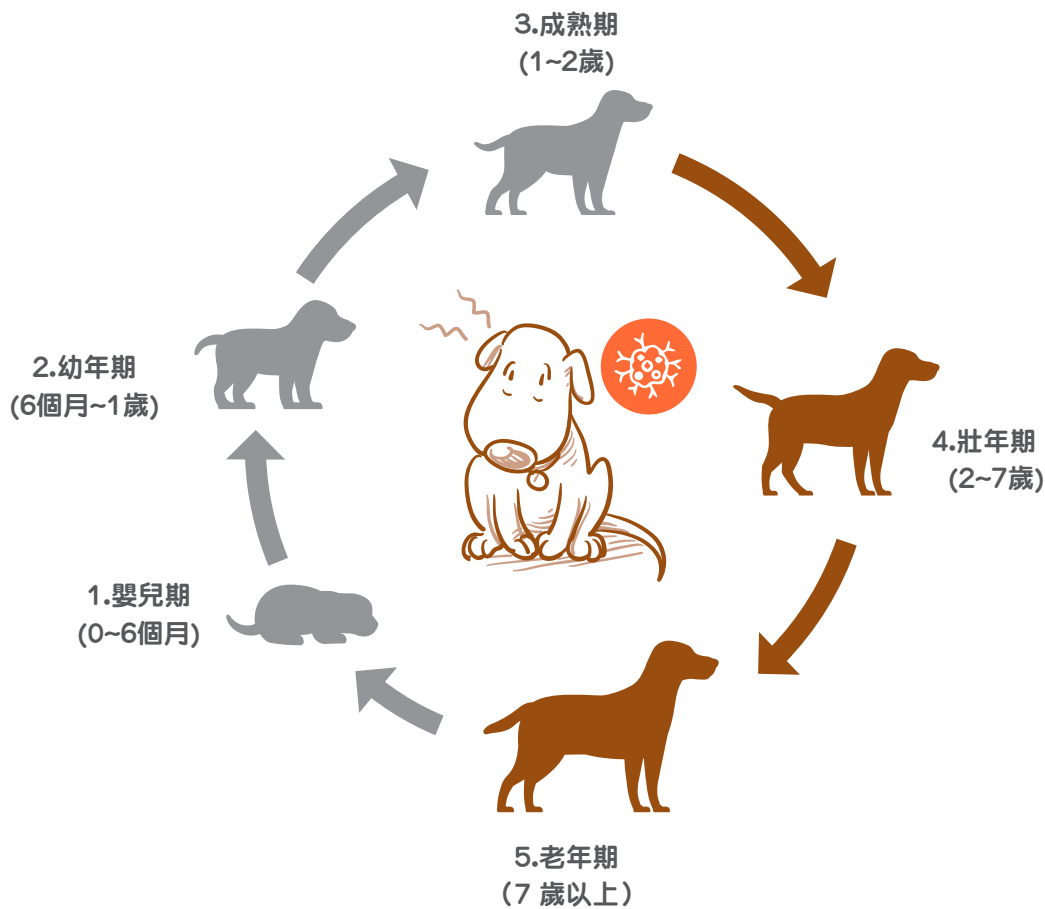


■ 5. 腫瘤疾病風險

年紀越長，免疫系統也會相較變弱，許多疾病也會容易入侵，「腫瘤」就是其中之一。根據獸醫癌症協會的統計，腫瘤同時是成年毛孩死亡的主要原因。目前已經研究出了幾個可能的因素令腫瘤的發生率上升，包括：基因變異、病毒感染、免疫因素等。雖然某些品種的毛孩是較常出現，但也沒有明確的證據指出是遺傳基因所導致，若能提早偵查出患病風險，注意平常環境及飲食及定期健康檢查對於預防及治療都大有幫助。常見腫瘤類型包括：皮膚腫瘤、淋巴腫瘤、口腔腫瘤、乳房腫瘤等，腫瘤的病徵除了食慾不振、精神不濟之外，可以特別觀察毛孩的體重是否急速的下降，或觸摸身體是否有不正常的腫脹或腫塊，才能及早發現，及早治療。平常除了減少環境中罹癌因子，給予適當的營養和保健，定期健康檢查更是早期發現、早期治療的關鍵。若是已經在毛孩身上發現腫瘤，長腫瘤並非得絕症，在先判別腫瘤為良性或惡性後，再依據不同類型的病況提供最恰當的治療方式，只要早期處理，無論是西醫、中醫或是免疫療法、支持療法，常有不錯的效果。

狗的一生週期

注意：啡色顯示,代表該時期會有較高風險

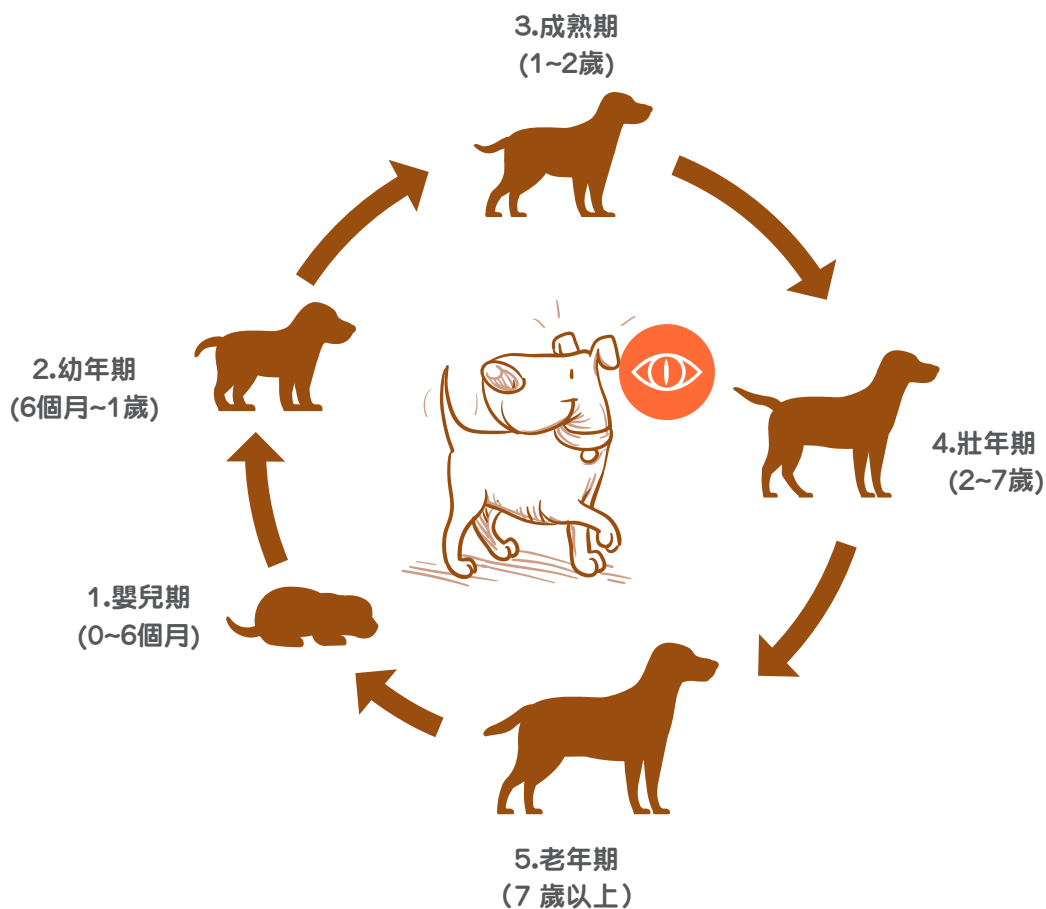


■ 6. 眼部疾病風險

眼睛常見的問題有很多，包括角膜炎、結膜炎、白內障等。其中過多的眼淚在毛孩眼下毛髮上殘留紅褐色淚痕，稱為淚溢。過量淚水沾濕的毛髮會成為細菌和酵母的滋生溫床。可能導致發炎、眼睛搔癢等不適反應。另外除了老化白內障也是衰老引致外，假若眼睛受到外來撞擊，因抓傷、撞傷而導致晶狀體囊膜破裂，或者長期在紫外線下也會提高白內障發生的機率。一旦水晶體發生病變，可能會導致視力障礙，容易跌倒撞到，甚至會發展至青光眼或會導致失明。預防勝於治療，一旦發現的話越早發現治療效果是最好。但在初期時的病徵並不明顯，很容易被忽略，也常常因為這樣到了成熟期才發現問題，此時要開始治療付出的心力也就更大。

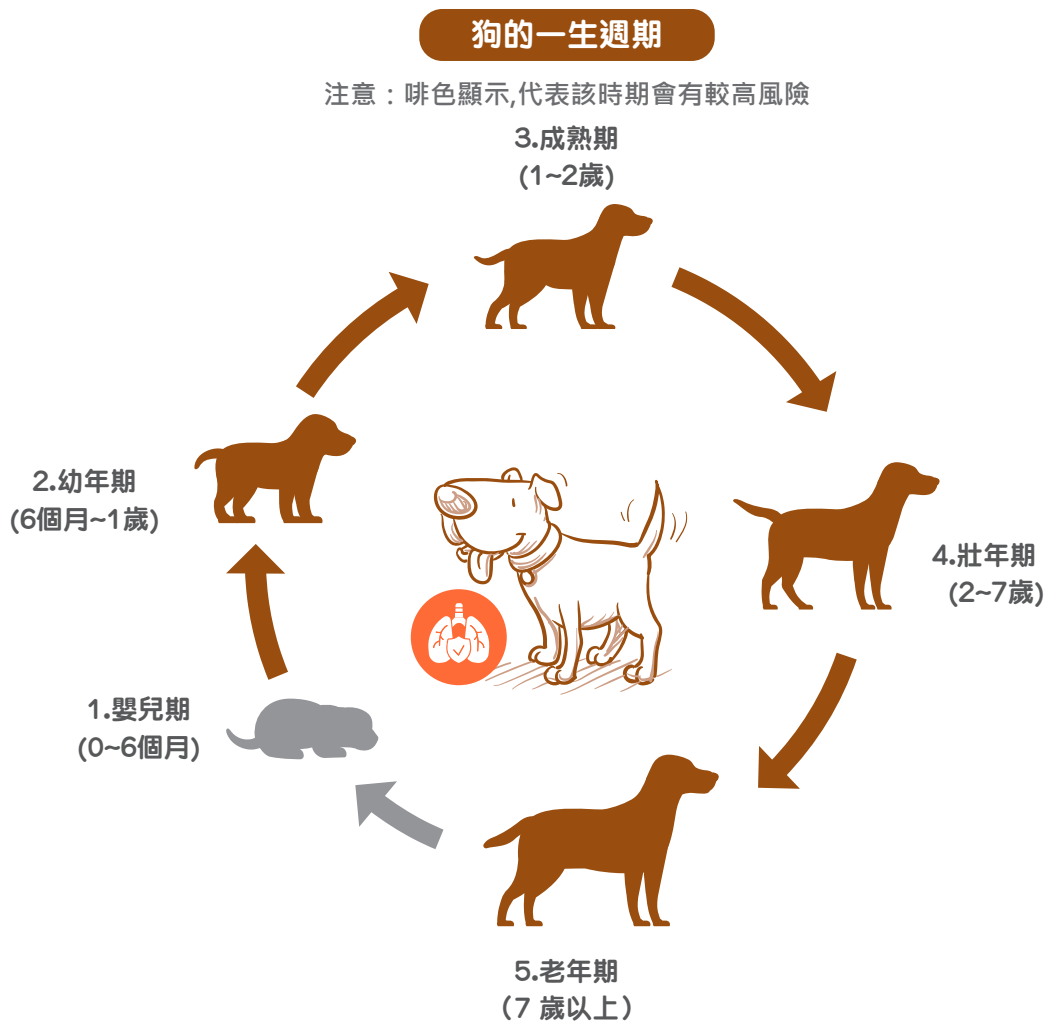
狗的一生週期

注意：啡色顯示,代表該時期會有較高風險



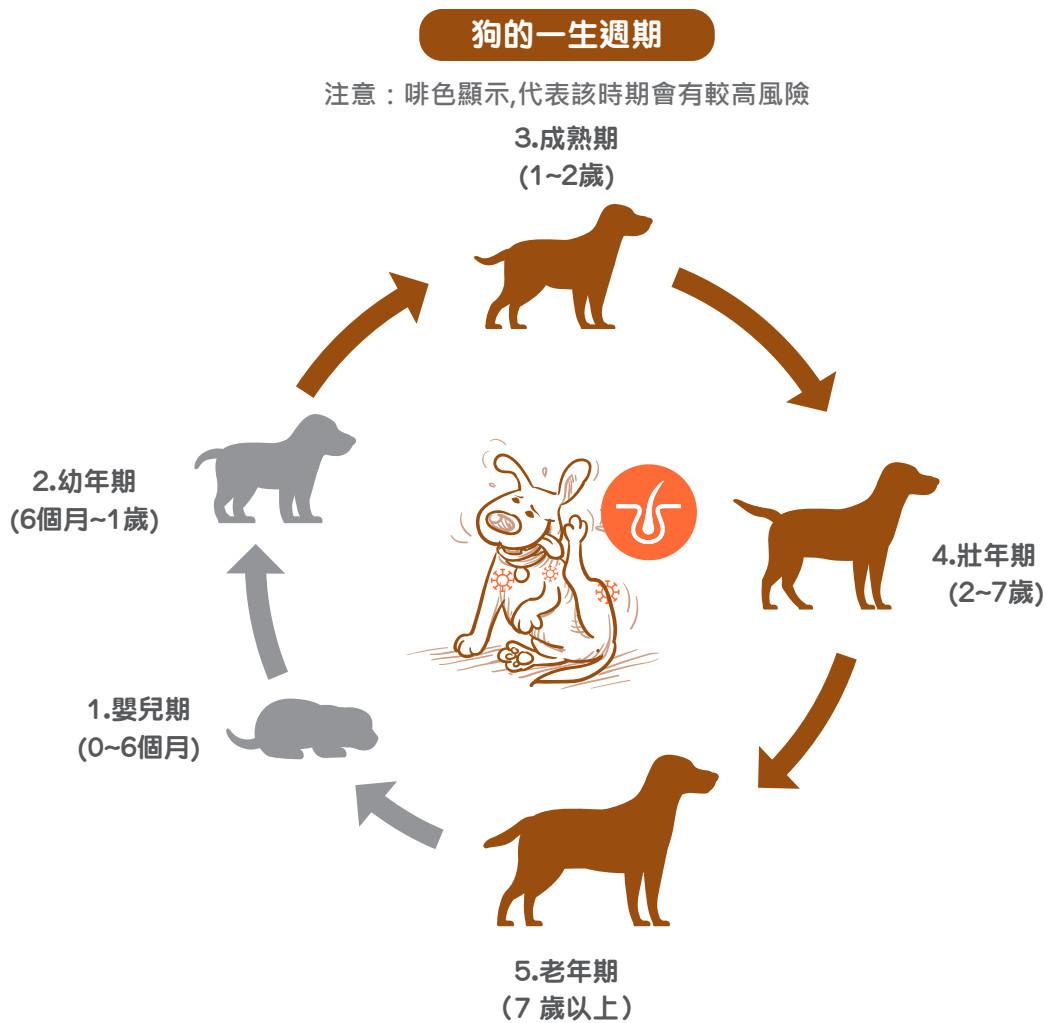
■ 7. 呼吸道氣管疾病風險

毛孩常見的呼吸道氣管問題包括：短吻呼吸道症候群、支氣管炎、氣管塌陷等。除了肥胖、壓力、心絲蟲或疾病引起的咳嗽等問題外。早晚溫差甚大下毛孩的呼吸道黏膜受到冷熱不斷交替帶來的刺激，病菌就會趁機入侵抵抗力較差的毛孩。另外免疫力較低，可能會被真菌（如酵母菌）或其他黴菌感染。在毛孩出現症狀前，可以定時清潔並消毒環境、給予良好的營養增強抵抗力、定期施打疫苗，以及給予預防藥物（如心絲蟲藥），因為預防才是最好的治療。



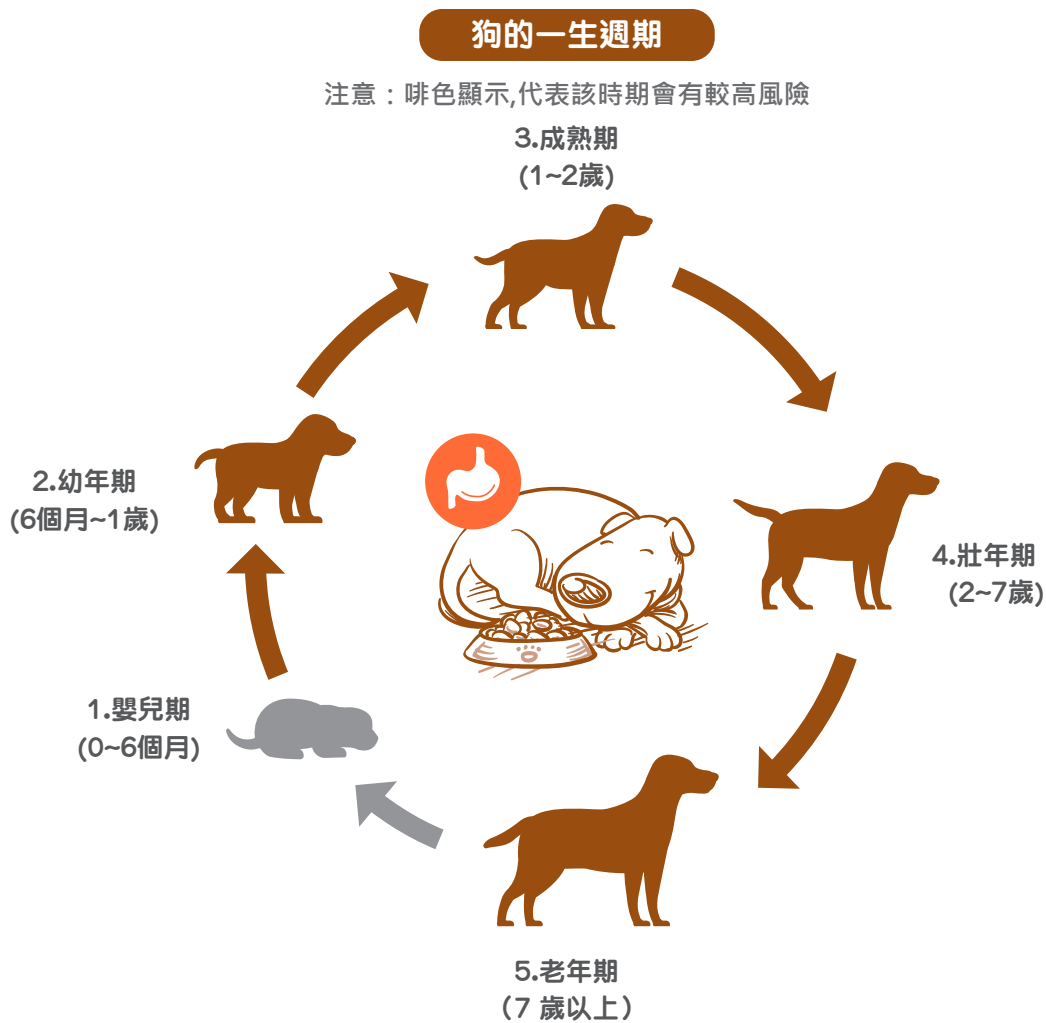
■ 8. 皮膚疾病風險

皮膚病的原因很多，從過敏原、寄生蟲或是潛在的疾病都有可能，除了寄生蟲，常見的皮膚病原因包括：異位性皮膚炎、酵母菌感染、皮脂漏症或免疫疾病等。皮膚病的成因大致可分為三類，過敏性皮膚炎、寄生蟲、黴菌；尤其是潮濕悶熱的環境，更適合菌類的生長，在我們活動的環境以及毛孩身上只要保持乾燥清潔，是防止黴菌傳染的好方法。因為皮膚疾病是相當費心的問題，皮膚疾病發生原因也是十分多元，因此需要多方管道下去改善。



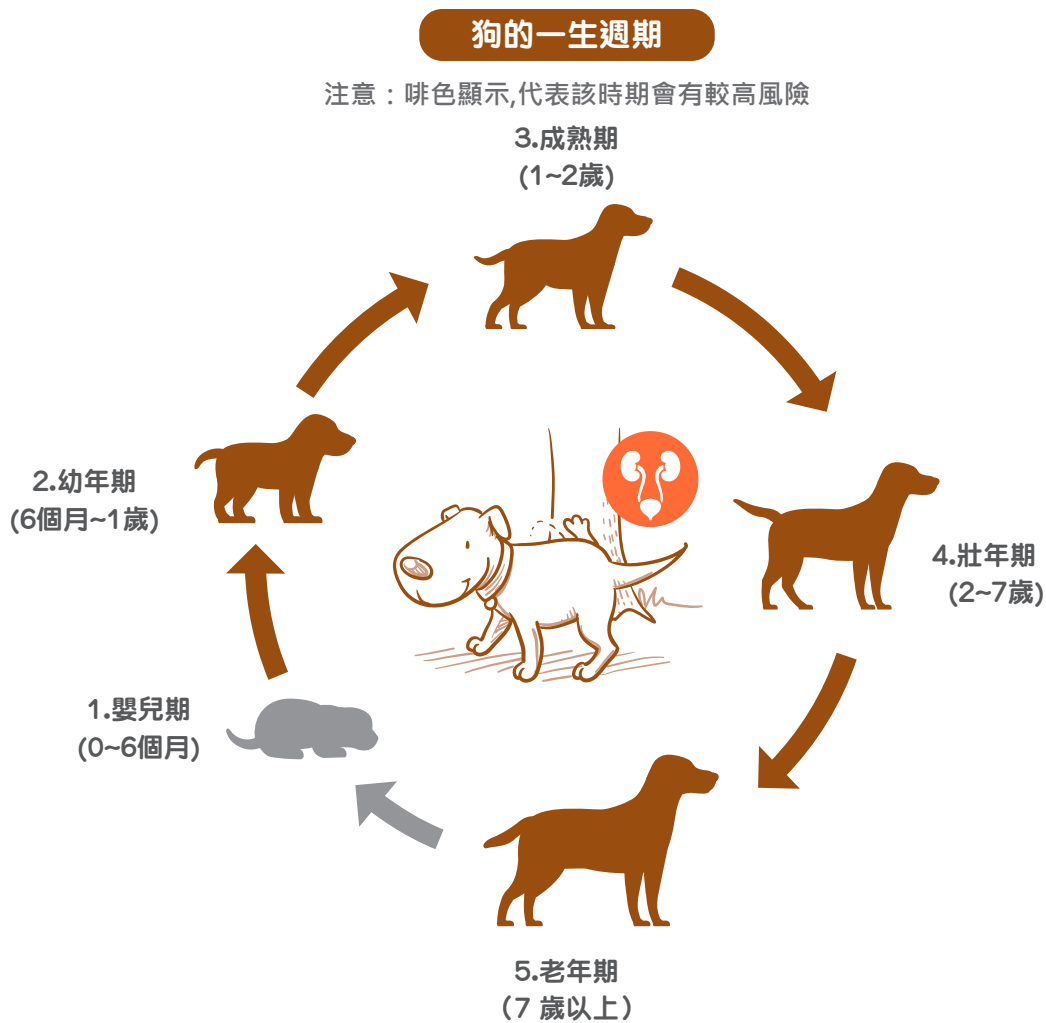
■ 9. 腸胃疾病風險

腸胃問題是常遇到的狀況，大部分的嘔吐、拉肚子都是因消化不良造成，也有機會是腸胃疾病例如：腸胃炎、異物或胰臟炎等問題。另外平時餵養毛孩的糧食或者各種零食中都含有一些食品添加劑，毛孩長時間吃這些添加劑後，很容易會造成腸胃的菌群失衡，從而出現便秘、拉稀、腸胃消化不好、炎症等問題。腸道寄生蟲的預防，食物器皿保持乾淨新鮮，避免餵食煮熟的骨頭，另外酵素及益生菌是毛孩的腸道保健好選擇。



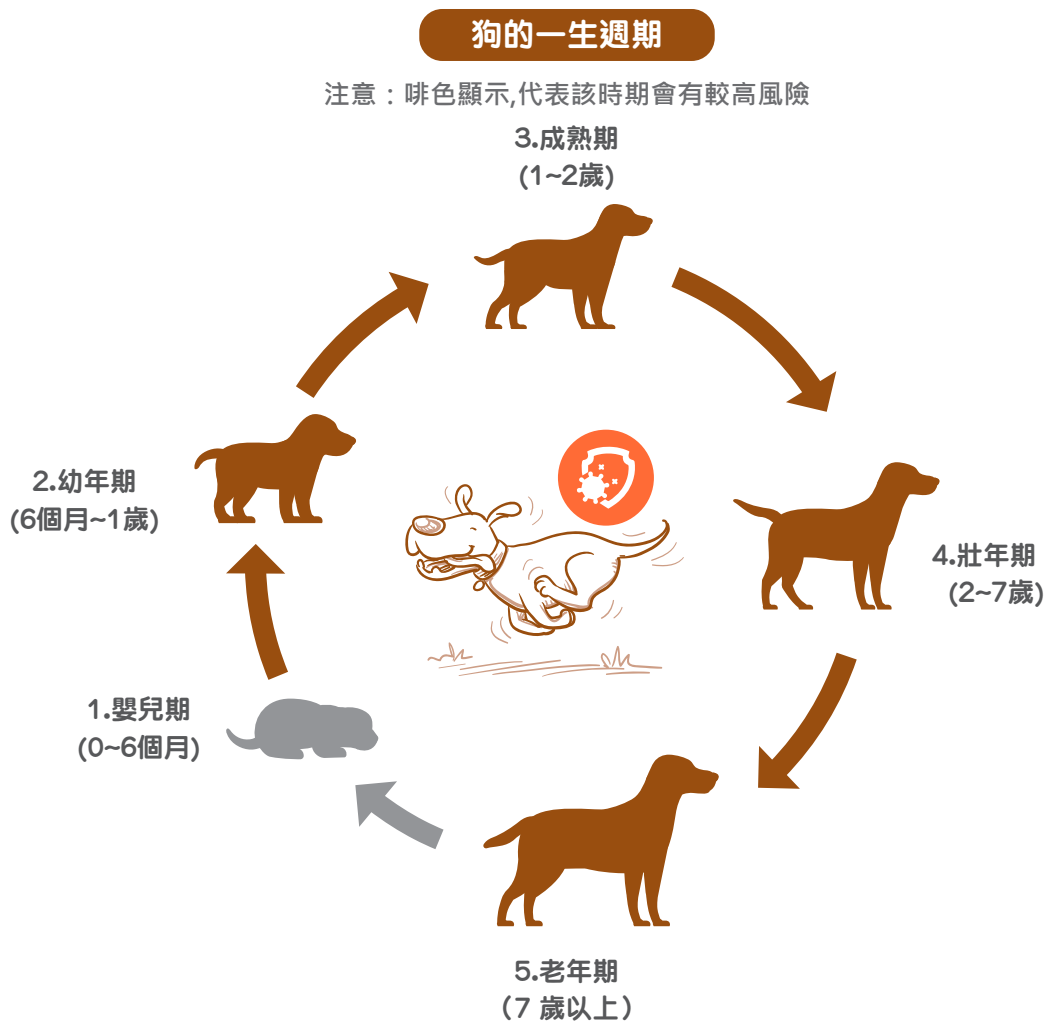
■ 10. 泌尿疾病風險

毛孩泌尿科的問題越來越常見包括：膀胱炎、尿道結石、膀胱結石等，造成這問題包括：喝水量過少；壓力過大；飼料廠商為了避免鹼性結石，反而添加尿液酸化劑，長期吃這些會讓尿液酸化，容易發生酸性結石(草酸鈣結石)；細菌感染，基因遺傳，礦物質含量或年紀的增長。不管毛孩是患有哪一種泌尿道系統的疾病，水分的攝取都是非常重要的。特別對於不太愛自行喝水的毛孩，建議以濕食為主，以避免後續復發，如果能從飲食當中就能攝取足夠的水分，那是最好的補水方式。另外也要有充夠的空間或舒壓玩具給毛孩減少壓力。



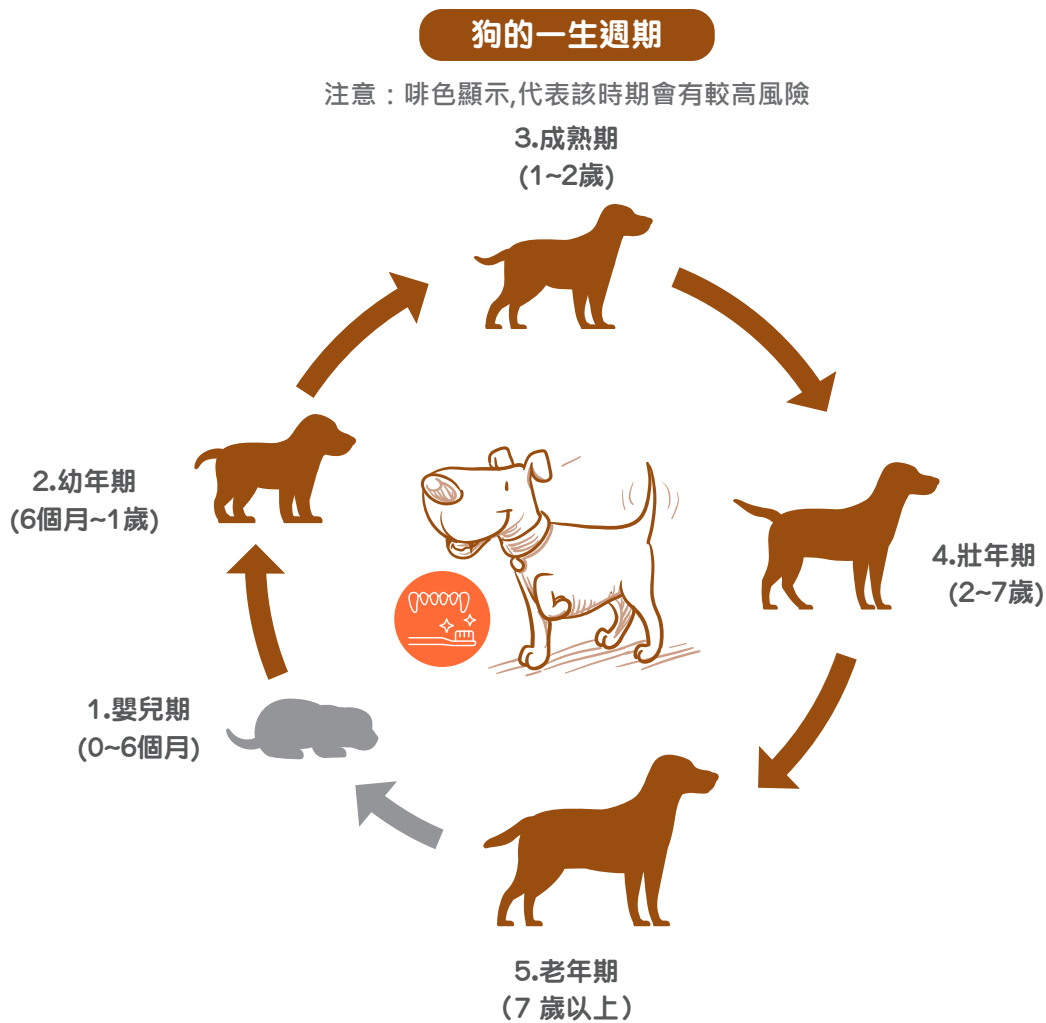
■ 11. 免疫力疾病風險

免疫系統擁有複雜且完善的組織，主要為了不讓細菌、病毒侵入而威脅身體健康。導致免疫失調的原因有很多：有些是先天體質不好（近親繁殖）；有些是環境髒亂所致；還有一些是營養不良、沒有充足睡眠造成，不論以上哪種原因，只要沒有即時調理，就很有可能爆發不同類型的嚴重疾病例如：自體免溶血性貧血、免疫媒介型血小板缺乏症等。



■ 12. 口腔疾病風險

口腔問題大概是最常被獸醫師提起的毛孩疾病之一，原因在於很多毛爸媽都以為口臭是自然而然產生的。如果不及時正視毛孩的口腔問題，口腔疾病便會悄悄紮根，日積月累下通常會拖到疾病中後期才被發現及處理治療。當中常見的口腔疾病包括：牙齦炎、牙周病、口炎等。只要將牠們的嘴皮翻開，看到牙齒表面已經有黃黃的牙垢或結石覆蓋、牙齦明顯紅腫等狀況，其實都該要有洗牙的準備，因為牙垢和牙結石久了就會形成牙周病，甚至是口腔腫瘤、唾液腺囊腫、牙齦炎等問題，口腔當中的細菌甚至會引起其他內臟疾病並影響免疫系統。在毛孩出現症狀前，可以定期進行口腔護理。



聲明

是次「寵物(貓狗)基因檢測」的準確度為 > 98%。檢測結果只對送檢的樣品負責。檢測結果只作參考之用,不作臨床診斷。儘管是次檢測有嚴格的實驗操作流程, 檢測結果仍會受樣品的採集方法、儲存時間及方式和運輸情況所影響。鑑於以上情況及現時分子生物檢測技術的局限, 可能在某個檢測項目中會出現無法獲得檢測的測試結果。提供樣品的客戶本人同意及會對上述吉祥物有限公司的員工、顧問和代理人就針對由是次「寵物(貓狗)基因檢測」有關或由其引發的任何以及全部直接的有連帶關係的、特殊的、相應而生的、間接的、或懲罰性的申索、損失、責任、或及損害賠償作出解除, 對其擔保免受損失或損害並作出彌償、及卸免任何責任。



LUCKY PET LIMITED 吉祥物有限公司



21/F, Hon Kwok Jordan Centre, 7 Hillwood Road, Tsim Sha Tsui, Hong Kong 香港尖沙咀山林道7號漢國佐敦中心21樓全層

LUCKY PET LIMITED 吉祥物有限公司 ☎ (852) 3586 9443 📞 (852) 9495 1468 ✉ info@luckypet.com.hk 🌐 www.luckypet.com.hk