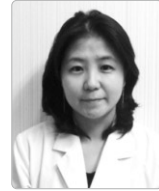


# 개, 고양이의 번식과 관련한 유전질환의 검사



김혜진  
해마루동물병원  
tingee75@hanmail.net



임상을 하면서 유전적 소인으로 인해 발생하는 질환을 많이 접하게 되는데, 임상증상이 나타난 환자에서 검사를 통해 질환을 확진 하거나 발생가능성을 예측하여 유전질환에 대해 진단하여 번식계획을 세우는데 도움이 되기도 합니다. 상담을 통하여 식이, 약물, 주위 환경이 관리가 되면 유전질환의 증상발현이 완화된다고 하므로 미리 품종소인이 있는 유전적 질환에 대해 알아두고 검사가 가능한 기관을 알아두면 유용할 것으로 생각됩니다.

유전적질환 중에는 임상증상이 발현되는 시점에서 외형적인 검사(백내장검사, 고관절, 주관절 방사선검사, 심잡음 청진, 요검사, 피부 생검 등)를 통해 진단되는 것이 있는데 이러한 검사들은 환자의 임상증상이 나타난 이후에 검사가 이루어지는 것이며 유전적으로 소인을 가지는 환자를 모두 파악할 수는 없는 단점이 있습니다.

유전자 검사방법으로 direct gene test는 PCR 검사를 통해 질환을 유발하는 유전자를 찾아내는 것으로, 소인을 가지는 환자의 어느 연령에서든 임상증상이 보이든 안보이든 유전질환인자를 가지고 있는지 확인이 가능합니다.

Linked-marker based tests는 직접적인 질환유전인자를 찾아내는 것은 아니나 질환을 일으킨다고 알려진 유전자와 동일한 염색체에서 비교적 가까운 부위에 위치한 표지를 찾아내어 진단하는 방법입니다.

개체가 번식을 염두 해 두고 입양을 한 경우라면 유전질환을 가진 자손을 감소시키기 위해 조기에 좀더 정확한 건강 검사 자료가 필요하며 개체뿐만 아니라 부모대의 유전질환 발생 여부도 확인이 필요합니다.

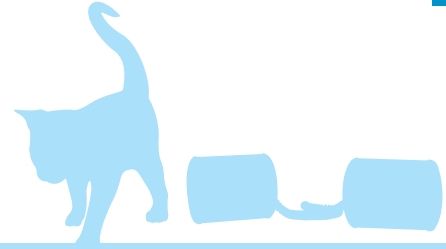
또한 종견이 아니더라도 질환의 조기 진단이나 생활에서의 질환을 유발하거나 심화시킬 수 있는 요인을 줄이는 관리를 위해서도 질환에 대한 정확한 검사와 상담은 필요합니다.

상염색체 열성유전질환은 질환유전 보유자라도 유전적으로 문제가 없는 개체와만 교배를 시킴으로써 질환 발생자손을 감소시킬 수 있으며 상염색체 우성유전질환의 경우 부모 중 한쪽만 질환을 가진 자손 중에 질환 유전소인이 있는 자손끼리 교배하였을 때 정상이 나올 확률이 반반이므로 이 자손 중 유전질환이 발병하지 않는 개체끼리 번식을 시키면 질환의 발생을 감소시킬 수 있습니다.

다음은 국내에서도 발생하고 있는 몇 가지 유전적 질환에 대한 검사 의뢰 시 참고하실 수 있는 품종 소인, 검사 방법과 검사기관에 대한 자료입니다.

## 일반원고 II

Disorder	Breeds	Type of Test	Test Facility
Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy (ARVC)	Boxer	Direct	Washington State U-Meurs Lab
Canine Leukocyte Adhesion Deficiency (CLAD)	Irish Red & White Setter Irish Setter	Direct	Optigen Animal Health Trust
Cataract, Juvenile (Early Onset Hereditary Cataract-EHD)	Boston Terrier French Bulldog Staffordshire Bull Terrier	Direct	Animal Health Trust
Cataract	Australian Shepherd	Direct-Susceptibility Gene	Animal Health Trust
Cerebellar Ataxia	Spinone Italiano	Linkage	Animal Health Trust
Ceroid lipofuscinosis	Border Collie	Direct	Animal Health Trust Optigen
Cobalamin Malabsorption (Methylmalonic Aciduria)	Australian Shepherd Giant Schnauzer	Direct	PennGen
Cobalamin Malabsorption (Methylmalonic Aciduria)	Basset Hound Beagle Border Collie DSH Komondor Shar Pei	Phenotypic	PennGen
Collie Eye Anomaly (Choroidal Hypoplasia)	Australian Shepherd Border Collie Lancashire Heeler Nova Scotia Duck Tolling Retriever Rough Coated Collie Shetland Sheepdog Smooth Coated Collie Whippet, Longhair	Direct	Optigen
Cone (Retinal) Degeneration	German Shorthaired Pointer	Direct	Optigen
Congenital Hypothyroidism with Goiter (CHG)	Rat Terrier Toy Fox Terrier	Direct	Michigan State University-Fyle Lab, PennGen
Congenital Macrothrombocytopenia	Cavalier King Charles Spaniel	Direct	Auburn Univ., Boudreaux Lab
Copper Toxicosis	Bedlington Terrier	Direct	VetGen Animal Health Trust
Cystinuria	Newfoundland Labrador Retriever	Direct	Optigen (Newf only) PennGen VetGen (Newf only)
Cystinuria	Newfoundland Labrador Retriever	Direct	Optigen (Newf only) PennGen VetGen (Newf only)
Degenerative Myelopathy (DM)	Boxer Cardigan Welsh Corgi Chesapeake Bay Retriever German Shepherd Dog Mixed-breed/Other breeds Pembroke Welsh Corgis Poodle, Standard Rhodesian Ridgeback	Direct-Susceptibility Gene	OFA
Exercise Induced Collapse (EIC, Dynamin 1 Mutation)	Labrador Retriever	Direct	U Minn VDL
Factor VII Deficiency	Alaskan Klee Kai Beagle Scottish Deerhound	Direct	PennGen
Factor IX Deficiency (Hemophilia B)	Airedale Terrier Bull Terrier German Wirehaired Pointer Labrador Retriever Lhasa Apso	Direct	Cornell Univ. Comparative Coag. Lab (GWP) HealthGene (Others)
Factor XI Deficiency	Kerry Blue Terrier	Direct	PennGen
Fanconi Syndrome	Basenji	Linkage	OFA
Fanconi Syndrome	Basenji Norwegian Elkhound	Phenotypic	PennGen
Hypertrophic Cardiomyopathy	Maine Coon Cat Ragdoll	Direct	Washington State U-Meurs Lab UC-Davis VGL
Ivermectin Sensitivity (MDR1)	Australian Shepherd Collie German Shepherd Dog Old English Sheepdog Shetland Sheepdog Otherbreeds	Direct	Washington State U-Pharm Lab



Muscular Myopathy (Centronuclear myopathy)	Labrador Retriever	Direct	Alfort School of Veterinary Medicine, France Animal Health Trust
Myotonia Congenita	Miniature Schnauzer	Direct	Optigen PennGen
Narcolepsy	Dachshund Doberman Pinscher Labrador Retriever	Direct	Optigen
Phosphofructokinase Deficiency (PFK)	American Cocker Spaniel English Springer Spaniel Whippet (VetGenonly)	Direct	Optigen PennGen VetGen Animal Health Trust (ESS)
Polycystic Kidney Disease (PKD)	American Shorthair Himalayan Persian Scottish Fold	Direct	UC-Davis-VGL Animal Health Trust
von Willebrand's Disease-Type I	Bernese Mountain Dog Coton de Tulear Doberman Pinscher German Pinscher Kerry Blue Terrier Manchester Terrier Papillion Pembroke Welsh Corgi Poodle	Direct	VetGen
von Willebrand's Disease-Type I	Irish Red and White Setters	Direct	Animal Health Trust
von Willebrand's Disease-Type II	German Shorthaired Pointer German Wirehaired Pointer Pointer	Direct	VetGen
von Willebrand's Disease-Type III	Scottish Terrier Shetland Sheepdog	Direct	VetGen
Progressive Retinal Atrophy (cord1)	Dachshund, Miniature Longhaired & Smooth haired English Springer Spaniel	Direct-Susceptibility Gene	Animal Health Trust U-Missouri
Progressive Retinal Atrophy-Dominant	Bullmastiff (English) Mastiff	Direct	Optigen
Progressive Retinal Atrophy (prcd)	American Cocker Spaniel American Eskimo Dog Australian CattleDog Australian Shepherd Chesapeake Bay Retriever Chinese Crested English Cocker Spaniel Finnish Lapphund Golden Retriever Kuvasz Labradoodle Labrador Retriever Poodle: Miniature & Toy Portuguese Water Dog Spanish Water Dog Stumpy Tail Cattle Dog Swedish Lapphund	Direct	Optigen

< 주요 검사기관 정보 >

Optigen : [www.optigen.com](http://www.optigen.com)

PennGen : <http://research.vet.upenn.edu/pennngen>

VetGen : [www.vetgen.com](http://www.vetgen.com)

대부분의 검사는 혈액(1~3cc정도)이나 정액, 상피세포 도말로 검사가 가능하며 어린 개체에서도 검사가 가능하므로 질환의 조기발견에도 유용하게 이용 할 수 있습니다. 