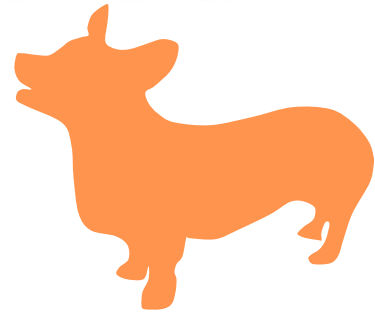


変性性脊髄症 (Degenerative Myelopathy: DM) 遺伝子検査

変性性脊髄症(DM)は脊髄変性により**四肢の運動障害**から**呼吸器障害**に至る致死性の遺伝性疾患です。ケーナインラボでは、DMの原因遺伝子と考えられている**スーパーオキシドジスムターゼ1(SOD1)**の遺伝子検査を再開いたしました。ただし、DMには解明されていない点が多く、遺伝子検査の利用には注意すべき点があります。検査をご利用いただく際は、本案内をお読みいただき、慎重にご検討いただくようお願いいたします。



DMとは

DMは1973年にジャーマンシェパードで初めて報告された**脊髄の変性疾患**です。ジャーマンシェパード以外の犬種では、ボクサー、ラブラドル・レトリバー、シベリアンハスキー、ミニチュアプードルなどでの発症の報告があります。日本では**ウェルシュ・コーギー**での発症頻度が高いとされています。

臨床症状

発病初期:後肢に症状が現れ、**歩行時のふらつき**や起立時の**後肢の開脚**などが認められます。

発病中期:**後肢の跛行**を認め、前肢に症状が出現すると**歩行困難**に陥ります。

発病後期:**呼吸器障害**が出現します。

DMでは、これらの変化が**痛みを伴わずに数年をかけて進行**することが特徴です。

診断法

DMの**確定診断**は、**脊髄組織の病理組織学的検査**により行われます。しかし、生前の確定診断方法は確立されておらず、**臨床症状と各種検査を組み合わせ**総合的に診断されています。

生前診断では、DMに特徴的な臨床症状(**痛みを伴わない後肢の麻痺**)が認められることが重要となります。さらに、脊髄での炎症性疾患を否定する為、血液(または脳脊髄液)での**炎症マーカーの低値**、そして画像診断により**脊髄の圧迫性病変(椎間板ヘルニアなど)**がないことを確認する必要があります。**さらに、遺伝子検査により原因遺伝子の変異を確認することで、より精度の高い診断に繋がります。**

治療法

DMの原因が完全には解明されていないため、診断法同様、**治療法も確立されていません**。唯一、効果が確認されているのは、理学療法になります。歩行可能な症例では、積極的に歩かせることが推奨されています。

株式会社 ケーナインラボ

〒184-0012

東京都小金井市中町2-24-16

農工大・多摩小金井ベンチャーポート302

電話:042-401-2291(代表)

042-401-2294(検査室)

FAX: 042-382-7384

HP: www.canine-lab.jp E-mail: info@canine-lab.jp

お気軽にお問い合わせ下さい。



検体集荷

株式会社 モノリス

〒182-0012

東京都調布市深大寺東町8-31-6

電話:042-443-7200(代表)

042-443-6181/6183(集荷)

FAX: 042-443-6182

検体集荷はモノリスが代行しています。



遺伝子検査

DMの遺伝子検査では、SOD1の遺伝子変異を検出します。現在、SOD1には2つの変異が報告されていますが、当社では**c.118 G>A**の変異を検出します。病理組織学的にDMと診断された**ウェルシュ・コーギー（25頭）、ジャーマン・シェパード（2頭）、ボクサー（9頭）**の全症例で、対立遺伝子の両方（両親から受け継いだ、それぞれの遺伝子）に変異が検出されたと報告されています（PNAS, 2009, Vol. 106, 2794-2799）。もう一方の**c.54A>T**の変異は2009年にDMのバーニーズ・マウンテン・ドッグ（1症例）で認められた変異ですが、他犬種のDMとの関係は不明です（J Vet Intern Med, 2011; Vol. 25, 1166-1170）。

SOD1遺伝子

c.118 G>A

DMと診断された症例の多くで認められる変異

エクソン1

エクソン2

エクソン3


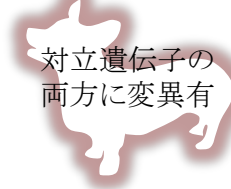
エクソン4

エクソン5

c.52 A>T

DMのバーニーズ・マウンテン・ドッグで認められる変異（現段階では検出できず）

遺伝子検査では、対立遺伝子（父親、母親それぞれから受け継いだ2つの遺伝子）の変異の有無を検査します。DMと診断されたほとんどの症例で、対立遺伝子の両方に変異が認められていることから（発症/アフェクテッド）、DMを疑う臨床症状があり遺伝子検査によりアフェクテッドという検査結果が得られた場合には、DMの可能性が非常に高くなります。

	正常	キャリアー	発症犬(アフェクテッド)
対立遺伝子の状態	  遺伝子に変異なし	  対立遺伝子の一方に変異有	  対立遺伝子の両方に変異有
発症の可能性	低い	低い	高い*

*対立遺伝子の両方に変異が存在しても100%発症するわけではありません。

遺伝子検査の注意点

当社の遺伝子検査では、原因と考えられているSOD1遺伝子の変異を検出します。現段階では**SOD1は原因の一つ**ですが、SOD1遺伝子のみからDMの発症を説明することはできません。つまり、SOD1の対立遺伝子の両方に変異が認められる症例（発症/アフェクテッド）であっても発症しない個体があり、発症には**SOD1以外の因子が関わっている**と考えられています。したがって、遺伝子検査のみでDMを診断することは危険が伴います。臨床症状や**各種検査を組み合わせ**、ご利用いただくよう、お願い致します。