

猫の多発性嚢胞腎(PKD)遺伝子検査

2018年4月より猫の常染色体優性多発嚢胞腎(ADPKD:Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease)の遺伝子検査を開始します。

常染色体優性多発性嚢胞腎(ADPKD)と遺伝子検査

猫の常染色体優性多発性嚢胞腎(ADPKD)は、腎臓(症例によっては肝臓、膵臓)に液体を貯留した嚢胞が形成される遺伝性疾患です。嚢胞形成により腎機能が低下し、慢性腎不全と同様の症状が現れます。本疾患は優性遺伝するため(2つの遺伝子のうち一方に変異が存在すると発症する確率が高い)、変異を有する個体は繁殖に供することが禁忌となります。しかし、繁殖可能な年齢になっても症状が現れないことが多く、また嚢胞が小さすぎて超音波検査であっても確認できないことがあります。そのため、変異を有する個体が繁殖に用いられ疾患の広がりを抑えるのが難しい疾患です。実際にペルシャ系の品種では高い変異率が報告されています(表1参照)。遺伝子検査は年齢に関係なく検査が行えるため、繁殖可能な年齢になる前に因子を持つ個体であるの否かを判別できます。検出率は超音波検査より優れているとの報告があります(表2参照)。

表1. 各国のペルシャ系猫の変異率

国名	変異率(%)	参考資料
米国	20	J Am Soc Nephrol, 15, 2548-2555.
スロベニア	36	J Feline Med Surg, 10, 115-118.
イタリア	41.1	J Feline Med Surg, 11, 430-434.
フランス	41.8	J Feline Med Surg, 5, 345-347.
英国	49.2	Vet Rec, 149, 409-411.
豪州	45	Aust Vet J, 4, 257-259.
世界	37	In Proceedings of the 18th Annual Veterinary Medical Forum of the American College of Veterinary Internal Medicine, Seattle, American College of Veterinary Internal Medicine, 438-440.

表2. 遺伝子検査と超音波検査の検出率

雌雄	検体数	超音波検査	遺伝子検査
雄(♂)	26	3	11
雌(♀)	44	10	23
総数	70	13 (18.6%)	34 (%)

Vet Ital. 2016 52(1):51-56参照一部改変

遺伝子検査について

- ◇解析遺伝子:PKD1 (polycystin1, transient receptor potential channel interacting)
- ◇解析部位:9864C>A (C3288X)
- ◇解析方法:PCR-RFLP (Polymerase Chain Reaction-Restriction Fragment Length Polymorphism)
- ◇検体:0.5~1.0mL EDTA処理全血(冷蔵保存)
- ◇検査費用:お問い合わせ下さい。
- ◇報告
「病的変異あり」、「病的変異なし」のどちらかでご報告します。

病的変異なし:発症のリスクは低いと判定されます。ただし、9864C>A以外の変異については分からないため、発症を完全に否定するものではありません。

病的変異あり:対立遺伝子の一方に変異が存在します。多発性嚢胞腎は常染色体優性遺伝であるため、発症のリスクが高いと判定されます。ただし、発症しているのか否かの判定は困難です。エコー検査などとあわせて診断する必要があります。また、優性遺伝であることから、繁殖に用いることは禁忌です。

Q & A

Q: 遺伝子検査により「病的変異あり」と判定された場合、多発性嚢胞腎の発症を確定できますか?

A: 原因の遺伝子に変異が存在するのか否かを判定する検査です。発症の有無を判別する検査ではないため確定は困難です。画像診断などとあわせて診断する必要があります。

Q: 遺伝子検査により「病的変異あり」と判定された場合、必ず発症しますか?

A: 臨床症状として明らかな症状が出るかどうかは分かりませんが、非常に高い確率で発症するとされています。

Q: 遺伝子検査により「病的変異なし」と判定された場合、多発性嚢胞腎の可能性は否定できますか?

A: 本検査ではPKD1遺伝子の1カ所の変異しか検出していません。ヒトでは複数の変異が存在するため、猫においても別の変異の存在が予想されています。本検査で変異がなくても、現在明らかにされていない変異が存在する可能性があるため、発症を完全に否定できません。

株式会社 ケーニンラボ 検査センター

〒110-0005

東京都台東区上野3丁目5-2 S-1ビル

電話:03-5817-8130

FAX:03-5817-8135

HP: www.canine-lab.jp

E-mail: kennsa@canine-lab.jp

お気軽にお問い合わせ下さい。



FUJIFILM
Value from Innovation

富士フイルム モノリス株式会社

〒182-0012

東京都調布市深大寺東町8-31-6

検査企画 TEL:042-442-5101 FAX:042-443-1341

検体集荷のご依頼は最寄のモノリス営業所へご連絡ください