### 시스티뉴리아 (Cystinuria) 보인자

시스티뉴리아 (Cystinuria) 시스틴뇨증은 신장에 시스틴이 축적되어 발생하는 질환입니다. 시스틴은 신장과 요관에서 소변으로 배출되어야 하는 아미노산의 일종이지만, 시스틴뇨증이 있는 강아지들은 신장에서 시스틴을 배출하는 능력이 부족합니다. 이로 인해 시스틴이 신장에 축적되어 신장결석이나 신장염을 유발할 수 있습니다. 시스틴뇨증은 유전병으로, 부모로부터 자녀에게 유전될 수 있습니다. 시스틴뇨증의 증상은 일반적으로 소변에서 시스틴이 발견되거나, 소변이 탁해지거나, 소변을 자주 보거나, 배뇨통을 호소하는 등의 증상을 나타냅니다. 시스틴뇨증의 진단은 소변 검사와 신장 초음파 검사를 통해 이루어집니다. 시스틴뇨증의 치료는 수술과 약물 치료를 병행합니다. 수술은 신장결석이 있는 경우 또는 신장염이 심한 경우 시행할 수 있습니다. 약물 치료는 시스틴의 배출을 촉진하는약물을 투여합니다. 시스틴뇨증은 완치되지 않는 질환이지만, 적절한 치료를 통해 증상을 조절하고질환의 진행을 예방할 수 있습니다.

## 피부산 연조직 이엘러스-단로스 증후군 (Dermatosparaxis Ehlers-Danlos syndrome) 보인자

피부산 연조직 이엘러스-단로스 증후군 (Dermatosparaxis Ehlers-Danlos syndrome) 강아지의 "피부산 연조직 이엘러스-단로스 증후군"은 피부와 연조직에 영향을 미치는 이엘러스-단로스 증후군 중 하나입니다. 이 질환은 피부와 결합 조직의 문제로 인해 발생하며, 다음과 같은 특징을 가질수 있습니다:

### 원발성 섬모 운동장애 (Ciliary dyskinesia, primary) 보인자

원발성 섬모 운동장애 (Ciliary dyskinesia, primary) 강아지의 "원발성 섬모 운동장애"는 섬모라 불리는 미세한 구조물의 이상으로 인해 발생하는 질환을 가리킵니다. 이러한 이상은 섬모의 움직임과 기능에 영향을 미치며, 주로 호흡 기관 및 비강에서 발생합니다.

## 에일러스-단로스 증후군 (Ehlers-Danlos syndrome) 보인자

에일러스-단로스 증후군 (Ehlers-Danlos syndrome) 강아지의 "에일러스-단로스 증후군"은 결합 조직의 유전적 이상으로 인해 발생하는 질환입니다. 이 질환은 강아지의 피부, 관절, 혈관 및 내장에 이상을 일으킬 수 있으며, 증상과 중증도는 종류와 환자마다 다를 수 있습니다. 에일러스-단로스 증후 군은 다양한 형태와 서브타입이 있으며, 각각 다른 증상을 보일 수 있습니다.

# 06 발견된 유전질환 변이

### 대뇌 운동기 변성 (Cerebellar degeneration) 보인자

대뇌 운동기 변성 (Cerebellar degeneration) 강아지의 "대뇌 운동기 변성"은 뇌의 일부분인 대뇌 운동기가 손상되거나 변성되는 상태를 가리킵니다. 이 질환은 주로 운동 기능과 균형 조절에 영향을 미치며, 보행 문제, 균형 장애, 움직임의 불안정성 등을 포함하는 다양한 증상을 나타낼 수 있습니다.

### 아멜로제네시스 불완전증 (Amelogenesis imperfecta) 보인자

아멜로제네시스 불완전증 (Amelogenesis imperfecta) 강아지의 "아멜로제네시스 불완전증"은 희귀한 유전적 질환 중 하나로, 강아지의 치아에 영향을 미치는 질환입니다. 이 질환은 주로 치아의에나멜 즉, 치아의 표면을 형성하는 물질인 '에나멜'의 형성이 비정상적으로 일어나는 것을 가리킵니다. 아멜로제네시스 불완전증을 가진 강아지의 주요 특징과 증상은 다음과 같을 수 있습니다: 치아의비정상적인 외관-치아가 종종 표면이 거칠거나 형태가 불규칙하며, 색상이 비정상적일 수 있습니다. 치아의 표면이 부드러우며에나멜이 부분적으로 또는 완전히 빠져있을 수도 있습니다. 감각 이상-치아의에나멜 부족으로 인해 치아가 민감해질 수 있으며, 치아의 노화나 손상이 빨라질 수 있습니다. 빈칸과 갈라짐-치아의 형태 문제로 인해 치아 사이에 갈라짐이나 빈칸이 생길 수 있습니다. 아멜로제네시스 불완전증은 유전적인 질환으로, 다양한 유전자 돌연변이와 관련이 있을 수 있습니다. 이 질환을 가진 개체의 치아 건강을 돕기 위해서는 치과 전문가와 함께 치과 상태를 평가하고 관리하는 것이중요합니다. 치과 관리는 종종 장기적인 관리와 감독을 포함하며, 개별적인 상황과 증상에 따라 치과 전문가가 적절한 치료 계획을 제공할 수 있을 것입니다.

### 무섬유소혈증 (Afibrinogenaemia) 보인자

무섬유소혈증 (Afibrinogenaemia) 강아지의 "무섬유소혈증"은 혈액 응고와 관련된 질환 중 하나를 가리킵니다. 이 질환은 피브리노겐(fibrinogen)이라는 혈액 단백질의 결핍 또는 부족으로 인해 발생합니다. 피브리노겐은 혈액 응고 과정에서 중요한 역할을 하는 단백질로, 혈액이 올바르게 응고되고 상처가 막히는 데 중요한 역할을 합니다. 무섬유소혈증은 유전적인 원인에 의해 발생하며, 특히특정 강아지의 혈액에서 피브리노겐 수준이 부족한 경우에 나타납니다. 이러한 상황에서 혈액 응고능력이 저하되므로, 강아지는 출혈 경향을 가질 수 있으며, 상처 후 출혈이 억제되기 어려울 수 있습니다. 무섬유소혈증을 가진 강아지의 경우, 출혈을 최소화하기 위한 주의가 필요하며, 수의사의 지시에 따라 혈액 응고를 개선하는 약물 또는 치료법을 고려할 수 있습니다. 이 질환을 가진 강아지의 관리와 치료는 수의사의 도움과 지원을 필요로 합니다. 따라서 혈액 응고와 관련된 질환을 의심하는 경우, 가능한 빨리 수의사와 상담하여 적절한 진단 및 치료 계획을 수립해야 합니다.

근경직증(myotonia) 강아지 근경직증(myotonia)은 근육이 수축 후 이완이 어려워지는 질환으로, 강아지의 움직임에 영향을 미칠 수 있습니다. 이 상태가 있는 강아지는 걷거나 뛰는 동작 후에 근육이 바로 이완되지 않아 경직된 자세를 보일 수 있습니다. 증상: - 걸음걸이가 어색하거나 딱딱하게 보임 -움직인 후에 다리 근육이 경직됨 - 근육 크기가 비정상적으로 커질 수 있음 (근비대) - 만지면 근육이 단단하게 느껴짐 원인: 근경직증은 유전적으로 발생하는 경우가 많습니다. 예를 들어, 미니어처 슈나우저와 같은 특정 견종에서는 유전적 소인이 있을 수 있습니다. 진단: 수의사는 강아지의 행동을 관찰하고, 근전도(EMG) 검사나 유전자 검사를 통해 진단할 수 있습니다. 치료: 근경직증은 완치가 어려운 질환이지만, 증상 완화를 위한 약물을 처방받을 수 있습니다. 예를 들어, 항경련제나 근육 이완제가 사용될 수 있으며, 꾸준한 운동과 관리도 도움이 될 수 있습니다. 강아지가 근경직증 증상을 보인다면, 수의사의 진단을 받아보는 것이 중요합니다.

### 다지증 (Polydactyly) 보인자

다지증 (Polydactyly) 다지증(Polydactyly)은 발가락 수가 정상보다 더 많은 상태를 가리킵니다. 일반적으로 강아지는 앞다리에 다섯 개의 발가락과 뒷다리에 네 개의 발가락을 가지고 있습니다. 그러나 다지증을 가진 강아지는 더 많은 발가락을 가질 수 있습니다. 다지증은 유전적으로 전달될 수 있으며, 일부 견종에서는 상대적으로 더 흔하게 나타날 수 있습니다. 이러한 추가 발가락은 다른 형태와 크기를 가질 수 있으며 종에 따라 다양한 모습을 보일 수 있습니다. 다지증 자체는 주로 건강 문제를 일으키지 않지만, 때로는 발가락 사이의 피부 문제나 발 걷기에 일부 불편을 유발할 수 있습니다. 따라서 다지증을 가진 강아지의 발걸음을 관찰하고, 발가락 사이의 피부를 적절히 관리하는 것이 중요합니다. 만약 다지증으로 인해 강아지가 불편을 겪는다면, 수의사와 상의하여 추가적인 조치나 치료를 고려해야 합니다.

## 선천성 갑상선 기능저하증 (Congenital hypothyroidism) 보인자

선천성 갑상선 기능저하증 (Congenital hypothyroidism) 강아지의 "선천성 갑상선 기능저하증"은 갑상선이 출생 시부터 제대로 기능하지 않는 상태를 나타내며, 일반적으로 선천적인 유전적인 이상으로 인해 발생합니다. 이 질환은 강아지의 신체의 다양한 기능 및 대사에 영향을 미칠 수 있으며, 다음과 같은 증상을 유발할 수 있습니다: 체중증가- 비정상적으로 체중을 늘어날 수 있습니다. 피모 변화- 털의 상태가 나빠지거나 털이 빠질 수 있습니다. 활동량 저하- 강아지의 에너지 수준이 낮아질 수 있습니다. 피부 문제- 피부 건강과 관련된 문제가 발생할 수 있습니다. 소화 문제- 소화 기능이 떨어져 소화 문제가 발생할 수 있습니다. 선천성 갑상선 기능저하증을 의심하는 경우, 수의사와 상담하여 정확한 진단을 받아야 합니다. 수의사는 혈액 검사를 통해 갑상선 기능을 확인하고 적절한 치료 방법을 제시할 것입니다. 이 질환은 강아지의 건강과 웰빙에 영향을 미칠 수 있으므로 정확한 진단과 적절한 치료가 중요합니다.

# 06 발견된 유전질환 변이

### 연골 이형성증 (Chondrodysplasia) 보인자

연골 이형성증 (Chondrodysplasia) 강아지의 "연골 이형성증"은 골격과 관련된 질환 중 하나로, 주로 연골의 이상 형성으로 인해 발생합니다. 연골은 뼈의 성장과 형성에 중요한 역할을 하므로, 연골에 이상이 생기면 뼈의 발달과 형태에 영향을 미칠 수 있습니다.

### 대뇌피질 손상증 (Cerebellar abiotrophy) 보인자

대뇌피질 손상증 (Cerebellar abiotrophy) 강아지의 "대뇌피질 손상증"은 "Cerebral Cortex Atrophy"로도 불릴 수 있으며, 대뇌 피질의 비정상적인 감소 또는 위축을 나타내는 상태를 가리킵니다. 이 질환은 중추 신경계의 일부로 있는 대뇌 피질에 문제가 있을 때 발생합니다.

#### 백혈구 접착 결핍증 (Leukocyte adhesion Deficiency) 보인자

백혈구 접착 결핍증 (Leukocyte adhesion Deficiency) 백혈구 접착 결핍증은 면역 시스템과 관련된 심각한 질환 중 하나입니다. 이 질환은 백혈구, 특히 중성구와 모노사이트, 그리고 유사한 혈액세포들이 충분히 동원되지 않거나 제대로 기능하지 않는 상태를 가리킵니다. 이러한 결핍증은 강아지가 감염에 쉽게 노출되고 심각한 건강 문제를 일으킬 수 있습니다. 백혈구 접착 결핍증의 원인은 유전적 요인일 수 있으며, 일부 특정 견종에서 더 자주 발생할 수 있습니다. 강아지의 백혈구 접착 결핍증의 증상은 감염에 대한 저항력 감소, 발열, 피로, 피부 문제, 장기적인 염증 및 다른 건강 문제를 포함할 수 있습니다. 이러한 상황에서는 반드시 수의사와 상담하고 진단을 받아야 합니다. 수의사는 혈액검사와 다른 검사를 통해 백혈구 접착 결핍증을 확인하고 적절한 치료 계획을 수립할 것입니다. 치료옵션은 특정 상황과 증상에 따라 다를 수 있지만, 면역 억제제 및 항생제를 사용하는 것이 포함될 수 있습니다. 백혈구 접착 결핍증은 치료가 어려운 경우도 있으므로, 초기 진단과 치료가 중요합니다. 따라서 강아지가 이러한 증상을 보이는 경우 즉시 수의사에게 상담해야 합니다.

### 다발성 망막병증 (Multifocal retinopathy) 보인자

다발성 망막병증 (Multifocal retinopathy) 다발성 망막병증은 강아지의 망막에 다발성 병변이 발생하는 질환입니다. 망막은 눈의 안쪽에 위치한 신경 조직으로, 빛을 받아들이고 시각 신호를 뇌로 전달하는 역할을 합니다. 다발성 망막병증은 망막의 여러 부분에 염증, 부종, 출혈, 괴사 등의 병변이 발생하여 시력 저하, 실명에 이르게 할 수 있습니다. 강아지의 다발성 망막병증의 원인은 아직 정확히 밝혀지지 않았지만, 유전적 요인, 바이러스 감염, 면역계 이상 등이 관련된 것으로 추측되고 있습니다. 유전적 요인으로 발생하는 경우, 나이가 어릴 때부터 증상이 나타나며, 빠르게 진행되어 실명에 이를 수 있습니다. 바이러스 감염으로 발생하는 경우, 대상포진 바이러스, 파보 바이러스, 렙토스피라균 등이 원인이 될 수 있습니다. 면역계 이상으로 발생하는 경우, 자가면역 질환인 루프스와 같은 질

환이 원인이 될 수 있습니다. 다발성 망막병증의 증상은 망막의 병변 부위에 따라 다양하게 나타날 수 있습니다. 시력 저하, 흐릿한 시야, 눈부심, 눈물, 눈곱 등이 나타날 수 있으며, 심한 경우 실명에 이를 수 있습니다. 치료는 병변의 원인과 정도에 따라 달라집니다. 유전적 요인으로 발생하는 경우, 치료 방법은 없습니다. 바이러스 감염으로 발생하는 경우, 항바이러스제 치료를 시행할 수 있습니다. 면역 계 이상으로 발생하는 경우, 면역억제제 치료를 시행할 수 있습니다. 또한, 증상을 완화하기 위해 안약이나 경구약을 처방받을 수 있습니다.

### 선천성 근육 장애 (Congenital muscular dystrophy) 보인자

선천성 근육 장애 (Congenital muscular dystrophy) 강아지의 "선천성 근육 장애"는 강아지가 태어날 때부터 근육 기능이 이상하게 발달하거나 작동하지 않는 상태를 의미합니다. 이 질환은 유전적인 원인으로 인해 근육 조직의 이상으로 발생하며, 강아지의 근육 발달과 운동 능력에 영향을 미칩니다.

### 기본 개방각형 녹내장 (Primary Open-Angle Glaucoma) 보인자

기본 개방각형 녹내장 (Primary Open-Angle Glaucoma) 녹내장은 눈안에서 내압이 증가하고 시신경이 손상되는 상태로, 이러한 상황은 동물의 시력을 심각하게 손상시킬 수 있습니다. 기본 개방각형 녹내장은 흔한 녹내장의 형태 중 하나이며, 주로 특정 강아지 종에 더 많이 발생할 수 있습니다. 강아지의 기본 개방각형 녹내장을 관리하고 진행을 멈추거나 둔화시키기 위한 주요 방법은 다음과 같습니다: 안압 낮추기- 안압을 감소시키기 위해 다양한 방법을 사용할 수 있으며, 이러한 방법에는 안안압을 감소시키거나 눈안의 유체(물질)의 배출을 늘리는 약물이 포함됩니다. 레이저 치료- 레이저 치료는 안안압을 감소시키는 데 도움이 되는데, 선택적 레이저 트라베큘로플라스티(SLT) 또는 아르곤레이저 트라베큘로플라스티(ALT)와 같은 치료법을 사용할 수 있습니다. 수술-일부 상황에서는 수술절차가 필요할 수 있으며, 이러한 수술은 새로운 유체 배출 경로를 만드는 데 도움이 됩니다. 약물 치료-일부 경우에는 안압을 낮추기 위해 경구용 약물을 처방받을 수 있습니다. 강아지의 기본 개방각형녹내장을 관리하고 모니터링하기 위해서는 정기적으로 수의사와 눈 전문의와의 협의가 필수적입니다. 조기 발견과 시기적절한 치료가 시력을 보존하고 더 많은 시력 상실을 방지하는 데 중요합니다. 강아지가 녹내장에 걸렸다고 의심되면 반드시 동물 의료 전문가와 상담해야 합니다.

## C3 결핍 (C3 deficiency) 보인자

C3 결핍 (C3 deficiency) 강아지의 "C3 결핍"은 면역 시스템에서 중요한 역할을 하는 C3 단백질의 결핍을 의미합니다. C3 단백질은 면역 시스템의 보체 시스템에 속하며, 감염을 bekkm와 관련된

# 06 발견된 유전질환 변이

면역 반응에서 중요한 역할을 합니다. C3 결핍은 C3 단백질의 부족으로 인해 면역 시스템의 기능에 영향을 미치고, 강아지가 감염에 쉽게 노출될 수 있는 상태를 나타냅니다.

## 양쪽 이명 및 전정 기능 장애 (Deafness, bilateral, and vestibular dysfunction) 보인 자

양쪽 이명 및 전정 기능 장애 (Deafness, bilateral, and vestibular dysfunction)

### 지속성 뮐러관 증후군 ((Persistent Mullerian Duct Syndrome, PMDS) 보인자

지속성 뮐러관 증후군 ((Persistent Mullerian Duct Syndrome, PMDS) 이 질병은 흔하지 않은 선천적 장애로서 주로 수컷 강아지에 영향을 미칩니다. 이 증후군은 태아 발달 과정에서 여성의 생식 기관으로 발전해야 할 뮐러관 구조가 남성에서도 계속해서 존재하는 것을 특징으로 합니다. PMDS로 인한 남성 강아지의 경우, 이 뮐러관 구조가 정상적으로 퇴화되지 않고 수컷의 생식기관과 공존하게 됩니다. 이 상태는 주로 유전적 돌연변이로 인해 발생합니다. 남성 강아지의 PMDS의 증상이나 징후에는 다음이 포함될 수 있습니다: 고환 비정상(암컷과 수컷 기관 동시에 존재)- 하나 또는 양쪽의고환이 무릎이나 복부에 내려가지 않고 상복부나 허벅다리에 남아 있는 크립토르키디즘이 나타날 수 있습니다. 생식기 비정상- 강아지는 수컷과 암컷의 생식기관이 동시에 존재하는 비정상적인 생식기를 가질 수 있습니다. 생식 불능- 비정상적인 생식관으로 인해 생식능력이 저하될 수 있습니다. PMDS의 진단은 종종 초음파와 같은 영상 검사를 통해 내부 생식기 구조를 시각화하고 뮐러관 잔여 여부를 확인함으로써 이루어집니다. 치료는 뮐러관 구조의 수술적 제거를 포함할 수 있으며, 특히 크립토르키디즘과 관련된 건강 문제가 있는 경우에는 더욱 중요합니다. PMDS로 진단된 강아지는 다른 생식기 문제와 같은 합병증이 발생할 수 있으므로 주의가 필요합니다.

## 망막위축증/원뿔-막대세포 이상증 4형 (Retinal atrophy / Rod-cone dysplasia 4) 보인 자

망막위축증/원뿔-막대세포 이상증 4형 (Retinal atrophy / Rod-cone dysplasia 4) 강아지의 망막 위축증은 안구 질환 중 하나로, 시각 기능을 점차적으로 손상시키는 질환으로서, 종종 시력을 완전히 손실시킬 수도 있습니다. 또한 원뿔-막대세포 이상증 4형(RCD4)은 유전 질환적인 망막 위축증입니다. RCD4는 특히 레트리버, 포인터, 셔틀랜드 쉽독 등 특정 종에 주로 발생합니다. 이 질환은 망막에 있는 원뿔-막대세포의 발달이나 기능에 문제가 있어서 시력 저하를 초래합니다. 이러한 변화는 주로 유전적인 요인으로 인해 발생하며, 대개 강아지의 어린 시절에 발견됩니다. 이 질환의 증상은 강아지가 어둡거나 어려운 조명 아래에서 시력 저하를 겪을 수 있다는 것입니다. 또한, 시력의 저하로 인해 밤에 눈이 더 빨리 피로할 수 있으며, 명암이나 대비에 대한 감각도 손상될 수 있습니다. 따라서,

# 06 발견된 유전질환 변이

는 건강과 시력을 지속적으로 모니터링하고 관찰하는 것이 중요합니다. 이러한 질환의 진단은 주로 전문가의 시력 검사와 망막 이미지 촬영을 통해 이루어집니다. 유전적 테스트도 종종 진단에 도움이 될 수 있습니다. 안타깝게도, 이러한 질환은 완치가 불가능하며, 치료법도 제한적입니다. 그러나 강아 지의 삶의 질을 유지하기 위해 일부 증상을 완화하기 위한 조치가 취해질 수 있습니다. 이에는 영양제 나 특정한 식이요법, 눈 건강을 유지하기 위한 보조용품 등이 포함될 수 있습니다. 망막 위축증이 의 심되는 경우, 가능한 한 빠른 시일 내에 수의사와 상담하여 정확한 진단과 적절한 관리 방법을 결정하 는 것이 중요합니다.

### 폰 빌레브란트 2형 (Von Willebrandt Type 2) 보인자

폰 빌레브란트 2형 (Von Willebrandt Type 2) 폰 빌레브란트 2형은 혈액 응고 장애의 한 유형입니다. 이는 vWF라는 단백질 구조에 이상이 생겨 혈소판이 제대로 응고하지 못하여 출혈이 발생합니다. 증상은 출혈의 정도에 따라 다양한데, 경미한 경우 잇몸 출혈, 코피, 생리 출혈이 더 많아지는 등의 증상이 나타날 수 있습니다. 심각한 경우 출혈성 쇼크, 빈혈, 내출혈 등이 발생할 수 있습니다. 이질병은 수의사의 진단을 통해 정확하게 진단할 수 있습니다. 수의사는 혈액 검사, 혈소판 검사, 응고검사 등을 통해 질병 여부를 확인합니다. 수의사의 지시에 따라 정기적으로 검진을 받고 적절한 치료를 받는 것이 중요합니다.

### 폰 빌레브란트 1형 (Von Willebrandt Type 1) 보인자

폰 빌레브란트 1형 (Von Willebrandt Type 1) 폰 빌레브란트 1형은 강아지가 가지고 있는 혈소판 기능에 영향을 미치는 유전적인 혈장 단백질 결핍을 나타냅니다. 이것은 인간에서도 발견되는 혈액 응고 장애인 폰 빌레브란트병과 유사한 혈장 단백질 결핍에 의한 것입니다. 폰 빌레브란트병은 혈액 응고에 필요한 폰 빌레브란트 인자의 부족으로 인해 발생합니다. 1형은 해당 인자의 감소가 경미한 경우를 나타내며, 이로 인해 강아지는 출혈이나 혈액 응고에 어려움을 겪을 수 있습니다. 주요 증상에는 다음이 포함될 수 있습니다: - 자주 나타나는 비교적 작은 상처에서도 지속되는 출혈 - 치아 발치나수술 후에 과도한 출혈 - 코 또는 소변에서 출혈 폰 빌레브란트병은 유전적이며 특정 품종에서 더 흔하게 나타날 수 있습니다. 진단은 혈액 검사를 통해 이루어지며, 수의사는 이를 통해 혈액 응고 능력을 확인할 수 있습니다. 치료는 주로 출혈을 제어하고 혈액 응고 기능을 개선하기 위해 혈장 또는 혈액 제품의 투여를 포함할 수 있습니다. 또한 수술 전에는 혈액 검사를 통해 강아지의 폰 빌레브란트병 상태를 확인하는 것이 중요합니다.

### 진행성 망막 위축증 (PRCD-PRA) 보인자

# 06 발견된 유전질환 변이

진행성 망막 위축증 (PRCD-PRA) 진행성 망막 위축증은 강아지에서 발생하는 시각 장애의 일종입니다. 이는 망막의 빛을 감지하는 세포인 광수용체 세포가 점차적으로 손상되고 죽어가는 유전성 질환으로서, 일반적으로 야간 시력 장애, 시야 좁아짐, 눈동자 반사 감소 등의 증상을 나타냅니다. 증상을 완화하기 위해 안경이나 보조 장비를 사용할 수 있습니다.

### 신경세포 세로이드 지방형성증 (Neuronal ceroid lipofuscinosis) 보인자

신경세포 세로이드 지방형성증 (Neuronal ceroid lipofuscinosis) 신경세포 세로이드 지방형성증 (SOD)은 강아지의 신경계와 소화계에 영향을 미치는 진행성 신경학적 질환 중 하나입니다. 이 질환은 강아지의 신경세포에 지방이 비정상적으로 축적되어 신경계를 손상시키는 유전적인 문제와 관련이 있습니다. SOD의 주요 특징은 다음과 같습니다: 진행성 질환- SOD는 진행성 질환으로, 증상은시간이 지남에 따라 악화될 수 있습니다. 신경계 영향- 주로 중추신경계와 말초신경계에 영향을 미칩니다. 강아지의 두뇌 및 척수와 신경근계에 손상을 줄 수 있습니다. 소화계 영향- 소화계에도 영향을미칠 수 있으며, 구강, 식도, 위, 소장 등을 포함하는 다양한 소화기 문제를 유발할 수 있습니다. 유전적 요인-일부 특정 강아지 종에 더 흔하게 나타날 수 있으며, 유전적인 원인이 있는 것으로 알려져 있습니다. SOD의 치료는 주로 증상을 완화하고 진행을 둔화시키는 것에 초점이 맞추어집니다. 치료 옵션에는 약물 치료, 신경학적 치료, 그리고 식이요법이 포함될 수 있습니다. 신경학적 치료는 신경 세포 손상을 줄이거나 관리하기 위한 치료법을 포함하며, 약물 치료는 특정 증상을 관리하거나 진행을 둔화시키기 위해 사용될 수 있습니다. SOD는 진행성 질환으로 매우 복잡하며, 치료 접근법은 각 환자에 따라 다를 수 있습니다. 따라서 SOD로 의심되는 경우, 반드시 수의사 또는 스페셜리스트의 의견을 듣고, 치료 계획을 수립하는 것이 중요합니다.

### 단두형 (Brachycephaly) 보인자

단두형 (Brachycephaly) 단두형은 짧은 주둥이를 가진 강아지를 말합니다. 이 용어는 그리스어 단어 "brachy"(짧은)와 "cephaly"(머리)의 합성어입니다. 단두형은 일반적으로 유전적인 요인에 의해 발생하며, 프렌치 불독, 퍼그, 잉글리쉬 불독, 샤페이, 시추, 비글, 보스턴 테리어, 마스티프, 닥스훈트, 웰시 코기, 스코티시 테리어 등에서 자주 볼 수 있습니다. 단두형 강아지는 짧은 주둥이 때문에 코와 기관이 좁아져 호흡이 어려울 수 있습니다. 이로 인해 운동을 할 때나 뜨거운 날씨에 호흡이 곤란해지며, 심한 경우 사망에 이를 수도 있고, 안구 질환, 치아 질환, 피부 질환, 소화 장애, 신장 질환등의 위험이 높은 것으로 알려져 있습니다. 단두형은 치료가 불가능한 질환이지만, 증상을 완화하기위해 수술이나 약물 치료를 할 수 있습니다. 특히, 주기적인 건강 검진을 통해 질병을 조기에 발견하고 치료하는 것이 중요합니다.

성장 호르몬 결핍증성 왜소증 (Dwarfism, growth-hormone deficiency) 보인자

성장 호르몬 결핍증성 왜소증 (Dwarfism, growth-hormone deficiency) 강아지의 성장 호르몬 결핍증은 레이독스 또는 소액의 산소를 받은 특정 부위로 인해 발생하는 것으로, 이로 인해 성장 호르몬의 분비가 감소하여 발생할 수 있습니다. 이 증후군은 통상적으로 비교적 드물며, 대부분은 성장 호르몬을 분비하는 뇌의 적절한 기능을 방해하는 것으로 알려져 있습니다. 성장 호르몬 결핍증을 가진 강아지들은 비정상적인 성장 속도, 뼈의 형태나 크기에 이상, 근육의 발달 문제 등이 나타날 수 있습니다. 이러한 증상들은 강아지의 특정 부위나 기간에 따라 다를 수 있습니다. 또한, 강아지의 신체적인 발육 속도가 다른 동료들에 비해 느릴 수 있습니다. 이러한 증상이 보이면, 수의사와 상의하여 정확한 진단과 치료 계획을 수립하는 것이 중요합니다. 수의사는 종합적인 신체검사와 혈액검사, 내분 비학적 평가 등을 통해 강아지의 상태를 평가하고, 필요에 따라 치료 및 관리 계획을 제안할 수 있습니다. 호르몬 치료, 영양 보충, 또는 다른 적절한 치료 방법이 사용될 수 있습니다. 반드시 전문가의지도 아래에서 치료받아야 하며, 강아지의 건강을 위해 꾸준한 관리와 지원이 중요합니다.

### 대뇌운동기 변성-근염 복합증 (Cerebellar degeneration-myositis complex) 보인자

대뇌운동기 변성-근염 복합증 (Cerebellar degeneration-myositis complex) 강아지의 "대뇌운 동기 변성-근염 복합증"은 "Cerebellar Degeneration-Myositis Complex"로서, 대뇌운동기 변성과 근염이 동시에 발생하는 상태를 나타냅니다. 이러한 복합증은 강아지의 뇌의 일부분인 대뇌운동기가 손상되고 동시에 근육 염증이 발생하는 상황을 나타내며, 다양한 증상을 유발할 수 있습니다.

### 대뇌운동기 조절장애 (Cerebellar Ataxia) 보인자

대뇌운동기 조절장애 (Cerebellar Ataxia) 강아지의 "대뇌운동기 조절장애"는 대뇌운동기, 즉 뇌의일부분에 손상 또는 이상으로 인해 발생하는 운동 조절 문제를 가리킵니다. 이 질환은 강아지의 움직임과 균형을 조절하는 데 중요한 영향을 미칩니다.

# 점액다당류증 (Mucopolysaccharidosis) 6형 보인자

점액다당류증 (Mucopolysaccharidosis) 6형 점액다당류증은 강아지와 다른 동물에서 발생할 수 있는 희귀한 유전적 대사 이상 질환입니다. 점액다당류증은 주로 설포구, 연골, 피부 및 다른 조직에서 담수 물질인 점점 쌓이는 당질 물질 (Mucopolysaccharides)의 대사 이상으로 인해 발생합니다. 이 물질이 누적되면 조직 및 기관에 손상을 입힐 수 있으며 다양한 장기 및 시스템에 영향을 미칠 수 있습니다. 점액다당류증의 주요 특징과 증상은 다음과 같습니다. 관절 간섭: 관절 불편 및 관절 가역성이 발생할 수 있으며, 강아지의 움직임에 영향을 줄 수 있습니다. 소변 및 대변 이상: 소변과 대변에서 냄새가 심해질 수 있으며, 소변의 양이 증가할 수 있습니다. 피부 이상: 피부의 과도한 주름, 비정상적인 색상 변화 또는 탈모가 발생할 수 있습니다. 호흡 이상: 과거에 호흡 문제가 나타날 수 있으며,

콧물, 재채기 및 코 진흙이 나타날 수 있습니다. 시각 이상: 안구 문제, 흐린 시야, 눈의 거품 또는 안구 부종이 발생할 수 있습니다. 점액다당류증은 여러 유형이 있으며, 강아지에 따라 그 심각성과 증상이 다를 수 있습니다. 이 질환은 유전적으로 전달되며, 부모 간의 유전자 돌연변이를 통해 강아지에게 전달됩니다. 점액다당류증은 현재 치료하기 어려우며, 대부분의 경우 증상 관리와 편안함을 제공하는 것이 중요합니다. 따라서 점액다당류증이 의심될 경우, 수의사와 상담하고 전문적인 동물 의료 관리를 받아야 합니다.

### 말단부 손상 증후군 (Acral mutilation syndrome) 보인자

말단부 손상 증후군 (Acral mutilation syndrome) 강아지의 "말단부 손상 증후군"은 "Acral Mutilation Syndrome" 또는 "Acral Self-Mutilation Syndrome"로도 알려져 있으며, 주로 강아지의 다리나 발에 나타나는 특이한 자기 손상 행동을 나타내는 신체 증상으로, 주요 특징은 다음과 같습니다: 자기 손상 행동: 강아지는 주로 다리나 발을 핥거나 물거나 긁어서 손상시키는 특이한 행동을 보입니다. 이러한 행동은 반복되며 종종 고통을 유발할 수 있습니다. 피부 손상: 손상된 부위 주변에는 피부 손상 또는 상처가 발생할 수 있으며, 이는 손상 행동으로 인해 발생합니다. 불안 또는 스트레스: 이러한 행동은 종종 불안, 스트레스 또는 어떤 종류의 정신적인 문제와 관련이 있을 수 있습니다. 말단부 손상 증후군의 원인은 다양할 수 있으며, 신경학적, 행동학적, 환경적 요인 또는 신체적인이상과 관련될 수 있습니다. 정확한 원인을 파악하고 치료하기 위해서는 수의사의 도움을 받아야 합니다. 말단부 손상 증후군을 관리하고 치료하는 접근 방식은 경우에 따라 다를 수 있으며, 종종 행동요법, 치료적인 접근, 또는 필요한 경우 약물 치료를 포함할 수 있습니다. 중요한 것은 개별적인 상황과 개의 특수한 요구사항을 고려하여 말단부 손상 증후군을 다루는 것입니다.

## 운동 유발성 붕괴 (Exercise Induced Collapse, EIC) 보인자

운동 유발성 붕괴 (Exercise Induced Collapse, EIC) 운동 유발성 붕괴는 강아지의 신경성 질환 중 하나로, 주로 레트리버 종류의 강아지에서 발견됩니다. 이 질환은 특정 유전자 돌연변이로 인해 발생하며, 과도한 신체 활동 또는 운동 중에 증상이 발생하는 특징적인 질환입니다. EIC의 주요 특징과 증상은 다음과 같습니다: 운동 중 붕괴 - 강아지가 과도한 신체 활동을 할 때 주로 나타납니다. 이 활동은 보통 5분에서 25분 정도 지속되고, 그 후에 붕괴 증상이 발생합니다. 다리 약화 - 붕괴 증상 중에 강아지의 다리가 약해지며 무력해질 수 있습니다. 일부 강아지는 넘어지거나 쓰러질 수도 있습니다. 혼란과 무감각- EIC 발작 중에 강아지는 혼란스러워 보일 수 있고, 주변 환경에 대한 반응이 둔화될 수 있습니다. 높은 체온- EIC 발작 후에 강아지의 체온이 높아질 수 있습니다. EIC는 유전적으로 전달되며, 특정 유전자 돌연변이와 관련이 있습니다. 레트리버와 다른 특정 견종에서 이 돌연변이가 빈번하게 발견됩니다. 이 질병은 대개 치료하기 어렵지만, 증상을 최소화하기 위한 관리가 가능합니다. EIC가 있는 강아지는 강한 운동이나 활동을 피해야 합니다. 활동 강도를 제어하고, 더위와 스트레스를 피하는 것이 중요합니다. EIC 증상이 나타날 경우, 반드시 수의사의 진료와 상담을 받아야 합

니다. EIC는 견종 간에 다양한 증상을 나타낼 수 있으며, 각 개별적인 사례에 따라 적절한 관리가 필요합니다.

### 점액다당류증 (Mucopolysaccharidosis) 1형 보인자

점액다당류증 (Mucopolysaccharidosis) 1형 강아지의 점액다당류증 1형은 특정 효소의 결핍을 유도하는 강아지의 유전적인 장애로 인해 발생합니다. 이 효소는 글리코사미노글리칸 (glycosaminoglycans, GAGs)이라는 복잡한 분자를 분해하는 역할을 담당합니다. 점액다당류증 1형은 세 가지 유형으로 나뉩니다. 하나는 Hurler 증후군, 또 다른 하나는 Hurler-Scheie 증후군이며, 마지막 하나는 Scheie 증후군입니다. 각 유형은 특정 효소의 결핍 정도에 따라 증상의 중증도가다릅니다. 점액다당류증 1형의 주요 증상에는 성장 지연, 골격 이상, 관절 강직, 걷기에 어려움, 시력 및 청력 문제 등이 포함될 수 있습니다. 호흡기, 심혈관 및 위장관도 영향을 받을 수 있습니다. 현재는 점액다당류증 1형을 치료하는 방법은 없습니다. 주로 증상을 관리하고 강아지의 삶의 질을 향상시키기 위해 치료를 진행합니다. 이는 약물 투여, 물리 요법 및 식이 조절을 포함할 수 있습니다. 만약 강아지가 점액다당류증 1형 증상을 보인다고 의심된다면, 유전 질환 전문 수의사와 상담하는 것이 중요합니다.

## 치아 저광물질화 (Dental hypomineralization) 보인자

치아 저광물질화 (Dental hypomineralization) 강아지의 "치아 저광물질화"는 치아가 충분한 미네랄화 과정을 거치지 못하여 치아 조직이 약해지고 치아의 표면에 문제가 있는 상태를 의미합니다. 이러한 상태는 강아지의 치아에 영향을 미치며, 치아의 구조적인 이상과 미네랄 부족으로 인한 문제를 유발할 수 있습니다. 치아 저광물질화는 강아지의 치아를 보호하는데 필요한 미네랄인 칼슘과 인이 충분히 흡수되지 않거나 공급되지 않을 때 발생할 수 있습니다. 이로 인해 치아 표면이 부족하게 형성되고 쉽게 손상될 수 있습니다. 치아 저광물질화를 관리하기 위해서는 정기적인 치과 검진과 치과 치료가 필요할 수 있습니다. 수의사는 강아지의 치아 상태를 평가하고, 필요한 경우 치과 보강 또는 특별한 관리 계획을 제공할 것입니다. 또한 강아지의 영양 상태도 고려해야 하며, 올바른 미네랄 공급이 중요합니다. 강아지의 치아 건강을 지원하기 위해 정기적인 치아 관리와 주의 깊은 관리가 필요합니다.

### 표피 불로사증(Epidermolysis Bullosa) 보인자

표피 불로사증(Epidermolysis Bullosa) 피부의 결손으로 인해 발생하는 유전적인 질환으로, 강아지나 다른 동물에서 발생할 수 있습니다. 이 질환은 피부의 상피세포들이 결손되어 피부가 민감하고 상처가 쉽게 생기며, 때로는 상처가 형성된 후에도 치유되지 않을 수 있는 상태를 말합니다. 표피 불

로사증은 유전자 변이로 인해 피부의 강도를 유지하는 단백질이 부족한 경우 발생합니다. 일반적으로, 강아지의 피부는 일상적인 활동에서 상처를 입었을 때도 자연적으로 치유되지만, 표피 불로사증환자의 경우 피부는 매우 민감하고 상처가 나타나기 쉽습니다. 표피 불로사증은 다음과 같은 증상을보일 수 있습니다: 피부 상처- 상처, 물집, 크고 작은 상처 또는 상처 흉터가 일상적인 활동에서 발생할 수 있습니다. 피부 민감도- 피부가 매우 민감하여 접촉이나 마찰에 의해 상처가 생길 수 있습니다. 피부 염증과 발진- 자극에 의해 피부가 염증이나 발진을 일으킬 수 있습니다. 표피 불로사증은 현재치료법이 없으며, 치료는 대부분 증상을 완화하고 감소시키는 데 중점을 둡니다. 증상을 완화하기 위해 특별한 피부 관리, 상처의 관리 및 예방, 항생제 사용 등이 필요할 수 있습니다. 이 질환은 유전적이므로 유전자 테스트와 전문가의 지도 아래에서의 적절한 관리가 필요합니다. 강아지가 표피 불로사증을 가지고 있다고 의심되면, 수의사와 상의하여 적절한 진단과 관리 방법을 결정하는 것이 중요합니다.

### 대뇌 운동기능 저하 (Cerebellar Ataxia) 보인자

대뇌 운동기능 저하 (Cerebellar Ataxia) 강아지의 "대뇌 운동기능 저하"는 대뇌, 특히 대뇌에서 발생하는 운동 기능 저하를 의미합니다. 이 질환은 강아지의 운동 능력과 조절 능력에 영향을 미칠 수있는 신경학적인 이상을 나타내는 상태입니다. 대뇌는 강아지의 균형, 운동, 협응 및 자세 제어에 중요한 역할을 합니다. 강아지의 대뇌 운동기능 저하의 주요 특징과 증상은 다음과 같을 수 있습니다: 불안정한 보행, 균형 강애, 불안정한 머리, 운동 능력 감소 등. 대뇌 운동기능 저하는 다양한 원인에의해 발생할 수 있으며, 진단과 치료에는 수의사의 도움이 필요합니다. 원인에 따라 증상의 중증도와형태가 다를 수 있으므로 정확한 진단과 관리가 필요합니다.

### 알렉산더 병(Alexander Disease) 보인자

알렉산더 병(Alexander Disease) 알렉산더 병(Alexander Disease)은 강아지나 다른 동물에서는 흔하지 않은 신경계 질환 중 하나입니다. 이 질환은 중추 신경계에 있는 아스트로사이트라고 불리는 지원 세포의 비정상적인 무리 형성과 관련되어 있습니다. 알렉산더 병의 주요 특징과 증상은 다음과 같을 수 있습니다: 운동 및 조절 능력 저하: 강아지가 불안정한 보행, 균형 장애 및 운동 능력의 저하를 경험할 수 있습니다. 불안정한 걸음: 강아지의 보행이 어색하고 불안정할 수 있으며, 종종 지레겁니다. 인지 및 행동 변화: 알렉산더 병은 종종 인지 및 행동 변화를 유발할 수 있으며, 학습 능력의 저하와 같은 증상을 포함할 수 있습니다. 기타 증상: 머리 둘레 증가, 삼킴 문제, 손 떨림, 시력 이상및 기타 중추 신경계 관련 문제가 나타날 수 있습니다. 알렉산더 병은 유전적인 질환으로 강아지가 이질환을 가질 경우, 종종 유전자 돌연변이가 관련되어 있습니다. 현재까지 이 질환의 치료법은 없으며, 대부분의 경우 증상 관리와 지원적인 치료만 가능합니다. 치료는 각 개체의 증상과 진행 정도에 따라다를 수 있으며, 수의사의 도움과 지원이 필요합니다. 따라서 알렉산더 병을 의심하는 경우, 가능한빨리 수의사와 상담하여 적절한 관리 계획을 수립해야 합니다.

# 06 발견된 유전질환 변이

### 물고기 비늘증 (Ichthyosis) 보인자

물고기 비늘증 (Ichthyosis) 강아지 물고기 비늘증 (Ichthyosis)은 피부의 유전적 이상으로 인해 발생하는 희귀한 피부 질환입니다. 이 질환은 강아지의 피부에 비늘 형태의 이상증상을 유발하며 종 종 유전자 돌연변이에 의해 인한 것입니다.