



Исследовательский
Центр

ООО «Фрактал Био»
190020, Россия,
г. Санкт-Петербург, ул. Бумажная, 17
тел.: +7 (812)495-96-95
e-mail: fbiogenetika@mail.ru
http://vetlaba.ru

Генетический тест на PKdef (дефицит пируваткиназы)

Сизых Марина Романовна			Номер исследования: 01032022-Siz
Питомник Алтан Хатан	Дата рождения 11.12.2021	Родословная MFA-RU-MU-MCO- 2031-LO-2021	Дата выдачи результата: 10.03.2022
Порода Мейн-кун	Кличка Алтан Хатан Перис	Пол ♀	

Результат

N/N

Расшифровка результатов:

N/N – Гомозигота по аллели нормального типа (обе копии гена *PKLR* не содержат мутацию).

N/k – Гетерозигота по аллели мутантного типа (одна из копий гена *PKLR* содержит мутацию).

k/k – Гомозигота по аллели мутантного типа (обе копии гена *PKLR* содержат мутацию).

Данный тест позволяет выявить мутацию *c.693+304G>A*, ассоциированную с дефицитом фермента пируваткиназы у домашних кошек, как описано Grahn *et al.*, 2012.

Животные, у которых обе копии гена *PKLR* содержат мутацию, подвержены развитию гемолитической анемии вследствие дефицита пируваткиназы (PKdef). Наличие мутации только в одной из двух копий гена *PKLR* не приводит к развитию заболевания, однако такое животное может передавать данный генетический дефект потомству.

Зав. лабораторией

Лаборатории молекулярной диагностики

Е.С. Багманова



Feline PK Deficiency test (Pyruvate Kinase Deficiency in Felines)

Marina Sizykh			Test number: 01032022-Siz
Cattery Altan Khatan	DOB 11.12.2021	Pedigree MFA-RU-MU-MCO- 2031-LO-2021	Report date: 10.03.2022
Breed Maine Coon	Cat Altan Khatan Peris	Sex ♀	

Result

N/N

Result Codes:

N/N – Cat is homozygous for a normal type (i.e. carry two normal copies of the *PKLR* gene).

N/k – Cat is heterozygous for the mutant allele (one copy of the *PKLR* gene carry the mutation).

k/k – Cat is homozygous for the mutant allele (two copies of the *PKLR* gene carry the mutation).

This test detects the *c.693+304G>A* mutation associated with pyruvate kinase deficiency in Felines as described by Grahn *et al.*, 2012.

The PKdef disease affects cats with two mutant copies of the *PKLR* gene only. Cats with only one mutant copy of the *PKLR* gene are clinically without any symptoms but are the carriers.

Chief of molecular
diagnostics laboratory
Bagmanova S. Elena

