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)

	Номер исследования: 30102019-Dri5		
Питомник Goodfild	Дата рождения 14.01.2018	Электронный чип 643099000315430	Дата выдачи результата: 31.10.2019
Порода Мейн-кун	Кличка Captain Coon's Zina, f 03 (tortie bicolor)	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 E.C. Багманова



Исследовательский Центр



«FBio» Co. Ltd. 190020, Russia,

Saint Petersburg, Bumazhnayastr., 17

phone: +7 (812)495-96-95 e-mail: fbiogenetika@mail.ru http://vetlaba.ru

Feline PK Deficiency test (Pyruvate Kinase Deficiency in Felines)

	Test number: 30102019-Dri5		
Cattery	DOB	Electronic chip	
Goodfild	14.01.2018	643099000315430	Papart data
Breed	Cat	Sex	Report date: 31.10.2019
Main coon	Captain Coon's Zina, f 03 (tortie bicolor)	9	

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

