

## Генетический тест на SMA (аутосомно-рецессивную спинально-мышечную атрофию)

|                             |                                      |                                  |  |
|-----------------------------|--------------------------------------|----------------------------------|--|
| Дриголя Галина Михайловна   |                                      |                                  | Номер исследования:<br>28092021-Dri1     |
| <b>Питомник</b><br>Goodfild | <b>Дата рождения</b><br>02.04.2020   | <b>Родословная</b><br>25059 (RU) | Дата выдачи<br>результата:<br>12.10.2021 |
| <b>Порода</b><br>Мейн-кун   | <b>Кличка</b><br>Respectcoon Kalinka | <b>Пол</b><br>♀                  |  |

### Результат

N/N

#### Расшифровка результатов:

**N/N** – Гомозигота по аллелям нормального типа (локус *LIX1-LNPEP* не содержит делеции).

**N/lix1-lnper** – Гетерозигота по аллелям мутантного типа (одна из копий локуса *LIX1-LNPEP* содержит делецию).

**lix1-lnper/lix1-lnper** – Гомозигота по аллелям мутантного типа (обе копии локуса *LIX1-LNPEP* содержат делецию).

Данный тест позволяет выявить делецию в локусе *LIX1-LNPEP*, ассоциированную с аутосомно-рецессивной спинально-мышечной атрофией у домашних кошек, как описано Fyfe *et al.*, 2006.

Животные, у которых обе копии локуса *LIX1-LNPEP* содержат делецию, подвержены развитию спинально-мышечной атрофии (SMA). Наличие делеции только в одной из двух копий локуса *LIX1-LNPEP* не приводит к развитию заболевания.

Зав. лабораторией

Лаборатории молекулярной диагностики

Е.С. Багманова



## Feline SMA test (autosomal recessive spinal muscular atrophy)

|                            |                                   |                               |                               |
|----------------------------|-----------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|
| Galina Drigolya            |                                   |                               | Test number:<br>28092021-Dri1 |
| <b>Cattery</b><br>Goodfild | <b>DOB</b><br>02.04.2020          | <b>Pedigree</b><br>25059 (RU) | Report date:<br>12.10.2021    |
| <b>Breed</b><br>Maine Coon | <b>Cat</b><br>Respectcoon Kalinka | <b>Sex</b><br>♀               |                               |

### Result

N/N

#### Result Codes:

**N/N** – Cat is homozygous for a normal type (i.e. carry two normal copies of the *LIX1-LNPEP* locus).

**N/lix1-lnpep** – Cat is heterozygous for the mutant alleles (one copy of the *LIX1-LNPEP* locus carry the deletion).

**lix1-lnpep/lix1-lnpep** – Cat is homozygous for the mutant alleles (two copies of the *LIX1-LNPEP* locus carry the deletion).

This test detects the 140-kb deletion in the *LIX1-LNPEP* locus associated with autosomal recessive spinal muscular atrophy in domestic cats as described by Fyfe *et al.*, 2006.

The SMA disease affects cats with two mutant copies of the *LIX1-LNPEP* locus only. Cats with only one mutant copy of the *LIX1-LNPEP* locus are clinically without any symptoms.

Chief of molecular  
diagnostics laboratory  
Bagmanova S. Elena

