



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)

Дриголя Галина Михайловна			Номер исследования: 13042018-DRI4
Питомник Goodfild	Дата рождения 18.09.2016	Родословная P-214--2017--19- 00118732	Дата выдачи результата: 14.05.2018
Порода Мейн-кун	Кличка MeineLynx Bonzai	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 IVS50+9T>G, 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.

И.о. Зав. лабораторией
молекулярной диагностики
Д.Н. Уткина



Feline PK Deficiency test (Pyruvate Kinase Deficiency in Felines)

Galina Drigolya			Test number: 13042018-DRI4
Cattery Goodfild	DOB 18.09.2016	Pedigree P-214--2017--19- 00118732	Report date: 14.05.2018
Breed Maine Coon	Cat MeineLynx Bonzai	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 IVS50+9T>G 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.

Acting Chief of molecular
diagnostics laboratory
Utkina N. Daria

