

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

Дриголя Галина Михайловна			Номер исследования: 24082020-Dri2
<b>Питомник</b> Goodfild	<b>Дата рождения</b> 21.02.2019	<b>Родословная</b> IPR-1/19/00291	Дата выдачи результата: 26.08.2020
<b>Порода</b> Мейн-кун	<b>Кличка</b> Lagunaleo Lauren, fs	<b>Пол</b> ♀	

### 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)

Drigolya Galina			Test number: 24082020-Dri2
<b>Cattery</b> Goodfild	<b>DOB</b> 21.02.2019	<b>Pedigree</b> IPR-1/19/00291	Report date: 26.08.2020
<b>Breed</b> Maine Coon	<b>Cat</b> Lagunaleo Lauren, fs	<b>Sex</b> ♀	

### 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

