

Генетический тест на PKdef (дефицит пируваткиназы)

Щетинкина Анна Анатольевна			Номер исследования: 29012015-Sch7
Питомник UNICUM	Дата рождения 12.01.2015	Электронный чип	Дата выдачи результата: 30.01.2015
Порода Мейн-кун	Кличка F7_F25	Пол ♀	

Результат

N/k

Расшифровка результатов:

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

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.

Зав. лабораторией

молекулярной биологии

М.А. Потехина



Feline PK Deficiency test (Pyruvate Kinase Deficiency in Felines)

Schetinkina A.A.			Test number: 29012015-Sch7
Kennel UNICUM	DOB 12.01.2015	Electronic chip	Report date: 30.01.2015
Breed Maine Coon	Cat F7_F25	Sex ♀	

Result

N/k

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.

Chief of molecular
biology laboratory
Marina A. Potekhina

