



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)

Щетинкина Анна Анатольевна			Номер исследования: 17052019-Shc2
Питомник Unicum	Дата рождения 10.02.2019	Электронный чип 643099100011341	Дата выдачи результата: 21.05.2019
Порода Мейн-кун	Кличка Unicum Waterlily	Пол ♀	

Результат

N/k

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

Е.С. 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)

Anna Schetinkina			Test number: 17052019-Shc2
Cattery Unicum	DOB 10.02.2019	Electronic chip 643099100011341	Report date: 21.05.2019
Breed Maine Coon	Cat Unicum Waterlily	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 *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

