



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 г. Санкт-Петербург			Номер исследования: 1102014-Sh1
Питомник UNICUM	Дата рождения 22.01.2014	Электронный чип 643094178000243	Дата выдачи результата: 2.10.2014
Порода Мейн-кун	Кличка RU*Unicum Quiff	Пол ♀	

Результат

N/N

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





Исследовательский
Центр

«FBio» Co. Ltd.
190020, Russia,
Saint Petersburg, Bumazhnaya str., 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 Russia, Saint-Petersburg			Test number: 1102014-Sh1
Kennel UNICUM	DOB 22.01.2014	Electronic chip 643094178000243	Report date: 2.10.2014
Breed Maine Coon	Cat RU*Unicum Quiff	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.

Chief of molecular
biology laboratory
Marina A. Potekhina

