



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)

Карякина Елена			Номер исследования: 18012022-Kary6
Питомник Tassel Magic	Дата рождения 08.11.2021	Родословная	Дата выдачи результата: 22.01.2022
Порода Мейн-кун полидакт	Кличка Ivengo, ns 11	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 *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, 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)

Elena Karyakina			Test number: 18012022-Kary6
Cattery Tassel Magic	DOB 08.11.2021	Pedigree	Report date: 22.01.2022
Breed Maine Coon polydactyl	Cat Ivengo, ns 11	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 *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

