

OOO «Фрактал Био» Российская Федерация г. Санкт-Петербург (812) 495 96 95 pcr@vetlaba.ru www.vetlaba.ru "FBio" Co.Ltd. St. Petersburg Russian Federation (812) 495 96 95 pcr@vetlaba.ru www.yetlaba.ru

### Результат генетического исследования животного

Номер исследования / Test number: 06022024-Pol1	
ФИО / Breeder (owner): Полухина Наталья Юрьевна / Natalya Polukhina	
Питомник / Cattery: NoBabyGlare	
Порода / Breed: Мейн-кун / Maine Coon	
Кличка / Cat: Hurricane ProudLynx	
Окрас / Color:	
Пол / Sex:	
Дата рождения / DOB: 23.06.2023	
Родословная / Pedigree:	
Электронный чип / Electronic chip: 900215005702544	

Дата выдачи результата / Report date: 13.02.2024

#### Наименование / Test

Страница: 1 из 2

#### Результат / Result

Гипертрофическая кардиомиопатия Мейнкунов / Maine coon hypertrophic cardiomyopathy (HCMmc), мутация A31P

N/N – гомозигота по аллели нормального типа (обе копии гена MYBPC3 не содержат мутации A31P). Cat is homozygous for a normal type (i.e. carry two normal copies of the MYBPC3 gene)

Данный тест позволяет выявить только мутацию A31P, ассоциированную с HCM Мейн-кунов или их межпородных гибридов, как описано Meurs et al., 2005. Наличие или отсутствие мутации A31P не свидетельствует о наличии или отсутствии заболевания, а лишь характеризует степень риска его развития.

This test only detects the A31P mutation associated with HCM in Maine Coon cats and outcrosses as described by Meurs *et al.*, 2005. The presence or absence of the mutation A31P is not indicate the presence or absence of the disease, but only describes the risk of its development.

## Дефицит пируваткиназы / Pyruvate kinase deficiency (PKdef)

N/N – гомозигота по аллели нормального типа (обе копии гена PKLR не содержат мутацию). Cat is homozygous for a normal type (i.e. carry two normal copies of the PKLR gene)

Данный тест позволяет выявить мутацию с.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.

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.

Зав. лабораторией ЛМД Е.С. Багманова



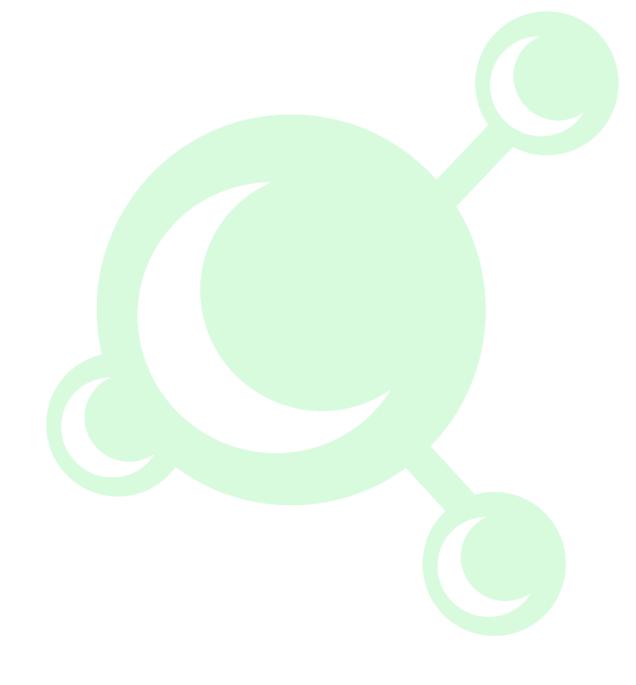
### Спинальная мышечная атрофия / Autosomal recessive spinal muscular atrophy (SMA)

Страница: 2 из 2

# N/N – гомозигота по аллели нормального типа (локус LIX1-LNPEP не содержит делецию). Cat is homozygous for a normal type (i.e. carry two normal copies of the LIX1-LNPEP locus)

Данный тест позволяет выявить делецию в локусе *LIX1-LNPEP*, ассоциированную с аутосомно-рецессивной спинально-мышечной атрофией (SMA) у домашних кошек, как описано Fyfe *et al.*, 2006. Животные, у которых обе копии локуса *LIX1-LNPEP* содержат делецию, подвержены развитию спинально-мышечной атрофии. Наличие делеции только в одной из двух копий локуса *LIX1-LNPE* не приводит к развитию заболевания.

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, but these cats may carry this mutation to their progeny.



Зав. лабораторией ЛМД Е.С. Багманова

