



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)

Полухина Наталья Юрьевна			Номер исследования: 17052022-Pol1
Питомник NoBabyGlare	Дата рождения 31.10.2020	Родословная	Дата выдачи результата: 18.05.2022
Порода Мейн-кун	Кличка Umka Arctic Star NoBabyGlare, as 25	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



## Feline PK Deficiency test (Pyruvate Kinase Deficiency in Felines)

Natalya Polukhina			Test number: 17052022-Pol1
<b>Cattery</b> NoBabyGlare	<b>DOB</b> 31.10.2020	<b>Pedigree</b>	Report date: 18.05.2022
<b>Breed</b> Maine Coon	<b>Cat</b> Umka Arctic Star NoBabyGlare, as 25	<b>Sex</b> ♀	

### 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

