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: 19022020-She2
Питомник Unicum	**Дата рождения** 15.06.2019	**Электронный чип** 992007001056314	Дата выдачи результата: 20.02.2020
Порода Мейн-кун	**Кличка** Viking Family Stars	**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

Общество с ограниченной ответственностью «Фрактал Био» «FBio» Co. Ltd. Санкт-Петербург

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: 19022020-She2
Cattery Unicum	**DOB** 15.06.2019	**Electronic chip** 992007001056314	Report date: 20.02.2020
Breed Maine Coon	**Cat** Viking Family Stars	**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

Общество с ограниченной ответственностью «Фрактал Био» «FBio» Co. Ltd. Санкт-Петербург