

Генетический тест на PKdef (дефицит пируваткиназы)

| | | | |
|--|------------------------------------|------------------------------------|--|
| Щетинкина Анна Анатольевна г. Санкт-Петербург, ул. Купчинская, д. 19, к. 3, кв. 107 | | | Номер исследования: 29092014-She4 |
| Питомник UNICUM | Дата рождения 07.07.2012 | Электронный чип 040098100366260 | Дата выдачи результата: 29.09.2014 |
| Порода Мейн-кун | Кличка AT*Candycoon's HillBilly | 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: fbigenetika@mail.ru
<http://vetlaba.ru>

Feline PK Deficiency test (Pyruvate Kinase Deficiency in Felines)

| | | | |
|---|--|---|-------------------------------|
| Anna Schetinkina Russia, Saint-Petersburg, Kupchinskaya str., 19-3-107 | | | Test number: 29092014-She4 |
| Kennel UNICUM | DOB 07.07.2012 | Electronic chip 040098100366260 | Report date: 29.09.2014 |
| Breed Maine Coon | Cat AT*Candycoon's HillBilly | 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

