



Исследовательский  
Центр

ООО «Фрактал Био»  
190020, Россия,  
г. Санкт-Петербург, ул. Бумажная, 17  
тел.: +7 (812)495-96-95  
e-mail: fbigenetika@mail.ru  
http://vetlaba.ru

## Генетический тест на PKdef (дефицит пируваткиназы)

Орлова Наталья Алексеевна			Номер исследования: 01022019-Or1
<b>Питомник</b> Alliance	<b>Дата рождения</b> 29.11.2018	<b>Электронный чип</b>	Дата выдачи результата: 05.02.2019
<b>Порода</b> Мейн-кун	<b>Кличка</b> Alliance Jazz, n 22 03	<b>Пол</b> ♂	

### Результат

**N/k**

#### 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)

Natalia Orlova			Test number: 01022019-Orl
<b>Cattery</b> Alliance	<b>DOB</b> 29.11.2018	<b>Electronic chip</b>	Report date: 05.02.2019
<b>Breed</b> Maine Coon	<b>Cat</b> Alliance Jazz, n 22 03	<b>Sex</b> ♂	

### Result

N/k

#### 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

