

## Генетический тест на PKdef (дефицит пируваткиназы)

Орлова Наталья Алексеевна			Номер исследования: 12032018-ORL3
<b>Питомник</b> Alliance	<b>Дата рождения</b> 17.05.2014	<b>Электронный чип</b>	Дата выдачи результата: 14.03.2018
<b>Порода</b> Мейн-кун	<b>Кличка</b> Alliance Lavanda	<b>Пол</b> ♀	

### 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 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.

И.о.Зав. лабораторией  
молекулярной диагностики  
Д.Н. Уткина





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)

Natalya Orlova			Test number: 12032018-ORL3
<b>Cattery</b> Alliance	<b>DOB</b> 17.05.2014	<b>Electronic chip</b>	Report date: 14.03.2018
<b>Breed</b> Maine Coon	<b>Cat</b> Alliance Lavanda	<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 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.

Acting Chief of molecular  
diagnostics laboratory  
Utkina N. Daria

