

## Генетический тест на PKdef (дефицит пируваткиназы)

Елизарова Елена Игоревна			Номер исследования: 27112019-Elis1
Питомник Forest Yeti	Дата рождения 14.07.2018	Электронный чип 643094100571522	Дата выдачи результата: 29.11.2019
Порода Мейн-кун	Кличка Mainelynx Osborn, ns 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





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)

Elena Elizarova			Test number: 27112019-Elis1
<b>Cattery</b> Forest Yeti	<b>DOB</b> 14.07.2018	<b>Electronic chip</b> 643094100571522	Report date: 29.11.2019
<b>Breed</b> Maine Coon	<b>Cat</b> Mainelynx Osborn, ns 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

