

## Результат генетического исследования животного

Номер исследования / Test number: 29082023-Or111  
 ФИО / Breeder (owner): Орлова Наталья Алексеевна / Natalya Orlova  
 Питомник / Cattery: Alliance  
 Порода / Breed: Мейн-кун / Maine Coon  
 Кличка / Cat: Alliance Xanta  
 Окрас / Color:  
 Пол / Sex: ♀  
 Дата рождения / DOB: 02.05.2021  
 Родословная / Pedigree:  
 Электронный чип / Electronic chip:  
 Идентификация / Identification: идентификация животного не проводилась / animal has not been identified  
 Дата выдачи результата / Report date: 06.09.2023

### Наименование / Test

### Результат / Result

Гипертрофическая кардиомиопатия Мейн-кунов / Maine coon hypertrophic cardiomyopathy (HCMmc), мутация A31P

N/N – гомозигота по аллели нормального типа (обе копии гена MYBPC3 не содержат мутации A31P). Cat is homozygous for a normal type (i.e. carry two normal copies of the MYBPC3 gene)

Данный тест позволяет выявить только мутацию A31P, ассоциированную с HCM Мейн-кунов или их межпородных гибридов, как описано Meurs *et al.*, 2005. Наличие или отсутствие мутации A31P не свидетельствует о наличии или отсутствии заболевания, а лишь характеризует степень риска его развития.

This test only detects the A31P mutation associated with HCM in Maine Coon cats and outcrosses as described by Meurs *et al.*, 2005. The presence or absence of the mutation A31P is not indicate the presence or absence of the disease, but only describes the risk of its development.

Дефицит пируваткиназы / Pyruvate kinase deficiency (PKdef)

N/N – гомозигота по аллели нормального типа (обе копии гена PKLR не содержат мутацию). Cat is homozygous for a normal type (i.e. carry two normal copies of the PKLR gene)

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.

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.

Спинальная мышечная атрофия / Autosomal recessive spinal muscular atrophy (SMA)

N/N – гомозигота по аллели нормального типа (локус LIX1-LNPEP не содержит делеции). Cat is homozygous for a normal type (i.e. carry two normal copies of the LIX1-LNPEP locus)

Данный тест позволяет выявить делецию в локусе *LIX1-LNPEP*, ассоциированную с аутосомно-рецессивной спинально-мышечной атрофией (SMA) у домашних кошек, как описано Fyfe *et al.*, 2006. Животные, у которых обе копии локуса *LIX1-LNPEP* содержат делецию, подвержены развитию спинально-мышечной атрофии. Наличие делеции только в одной из двух копий локуса *LIX1-LNPEP* не приводит к развитию заболевания.

This test detects the 140-kb deletion in the *LIX1-LNPEP* locus associated with autosomal recessive spinal muscular atrophy in domestic cats as described by Fyfe *et al.*, 2006. The SMA disease affects cats with two mutant copies of the *LIX1-LNPEP* locus only. Cats with only one mutant copy of the *LIX1-LNPEP* locus are clinically without any symptoms, but these cats may carry this mutation to their progeny.

