

Генетический тест на PKdef (дефицит пируваткиназы)

Максименко Ирина Васильевна г. Архангельск, ул. Логинова, д. 20, кв. 45			Номер исследования: 03032015-Мах1
Питомник BMKiss*RU	Дата рождения 04.03.2014	Электронный чип	Дата выдачи результата: 04.03.2015
Порода Бенгальская	Кличка BMKiss High Level	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: fbiogenetika@mail.ru
<http://vetlaba.ru>

Feline PK Deficiency test (Pyruvate Kinase Deficiency in Felines)

Irina Maksimenko Russia, Arkhangelsk, Loginova str. 20-45			Test number: 03032015-Max1
Kennel BMKiss*RU	DOB 04.03.2014	Electronic chip	Report date: 04.03.2015
Breed Bengal	Cat BMKiss High Level	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

