

Генетический тест на PKdef (дефицит пируваткиназы)

| | | | |
|------------------------------|--|--------------------|--|
| Ванина Елена Викторовна | | | Номер исследования: 16082023-Van2 |
| Питомник Elva | Дата рождения 15.04.2021 | Родословная | Дата выдачи результата: 28.08.2023 |
| Порода Бенгальская | Кличка Victoria Grand Shakira, n 24 | 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, 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)

| | | | |
|------------------------|---|-----------------|-------------------------------|
| Elena Vanina | | | Test number: 16082023-Van2 |
| Cattery Elva | DOB 15.04.2021 | Pedigree | Report date: 28.08.2023 |
| Breed Bengal | Cat Victoria Grand Shakira, n 24 | 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 *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





Исследовательский
Центр

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

Генетический тест на прогрессирующую атрофию сетчатки Бенгальских кошек (PRA-b)

| | | | |
|-------------------------|---|-------------|--|
| Ванина Елена Викторовна | | | Номер исследования: 16082023-Van2 |
| Питомник Elva | Дата рождения 15.04.2021 | Родословная | Дата выдачи результата: 28.08.2023 |
| Порода Бенгальская | Кличка Victoria Grand Shakira, n 24 | Пол ♀ | |

Результат

N/N

Расшифровка результатов:

N/N – Гомозигота по аллели нормального типа (обе копии гена *KIF3B* не содержат мутацию с.1000G>A).

N/PRA-b – Гетерозигота по аллели мутантного типа (одна из копий гена *KIF3B* содержит мутацию с.1000G>A).

PRA-b/PRA-b – Гомозигота по аллели мутантного типа (обе копии гена *KIF3B* содержат мутацию с.1000G>A).

Данный тест позволяет выявить замену нуклеотида с.1000G>A, ассоциированную с прогрессирующей атрофией сетчатки у Бенгальских кошек (PRA-b), как описано Cogné *et al.*, 2020.

Животные, у которых обе копии гена *KIF3B* содержат мутацию, подвержены развитию прогрессирующей атрофии сетчатки типа PRA-b. Наличие мутации только в одной из двух копий гена *KIF3B* не приводит к развитию заболевания, однако такое животное может передавать данный генетический дефект потомству. Прогрессирующая атрофия сетчатки может быть также вызвана травмой или другими причинами (глаукома, опухоль), не связанными с мутацией в гене *KIF3B*.

Зав. лабораторией

Лаборатории молекулярной диагностики

Е.С. Багманова





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>

Bengal Progressive Retinal Atrophy (PRA-b) DNA test

| | | | |
|------------------------|---|-----------------|-------------------------------|
| Elena Vanina | | | Test number: 16082023-Van2 |
| Cattery Elva | DOB 15.04.2021 | Pedigree | Report date: 28.08.2023 |
| Breed Bengal | Cat Victoria Grand Shakira, n 24 | Sex ♀ | |

Result

N/N

Result Codes:

N/N – Cat is homozygous for a normal type (i.e. carry two normal copies of the *KIF3B* gene).

N/PRA-b – Cat is heterozygous for the mutant allele (one copy of the *KIF3B* gene carry the c.1000G>A mutation).

PRA-b/PRA-b – Cat is homozygous for the mutant allele (two copies of the *KIF3B* gene carry the c.1000G>A mutation).

This test detects the c.1000G>A mutation associated with progressive retinal atrophy (PRA-b) in Bengal cats as described by Cogné *et al.*, 2020.

The progressive retinal atrophy (PRA-b) disease affects cats with two mutant copies of the *KIF3B* gene only. The presence of the mutation in only one copy of the *KIF3B* gene does not lead to the development of the disease, but these cats may carry this mutation to their progeny. Progressive retinal atrophy can also be caused by trauma or other causes (glaucoma, tumor) not associated with the mutation in the *KIF3B* gene.

Chief of molecular
diagnostics laboratory
Bagmanova S. Elena

