

# PK-Def ピルビン酸キナーゼ欠損症

## PK-Def ピルビン酸キナーゼ欠損症とは

赤血球のピルビン酸キナーゼを欠くことにより、赤血球寿命が短縮し、生後2～3ヶ月の頃に貧血を発症します。病状が進行すると元気・食欲が低下する疾患です。

## 代表猫種

アメリカン・ショートヘア、シャム、ベンガル、ノルウェージャンフォレストキャット、ブリティッシュ、ペルシャ、ロシアンブルー 他

## 発症年齢

貧血は2, 3カ月から始まるが、臨床症状は5,6カ月～3歳以前

## 変異遺伝子保有率※

シンガプーラの場合 51.1%

マンチカンの場合 11.8%

※2016～2020年で検査した株式会社VEQTA のデータより。  
変異保有率とはキャリアもしくはアフェクテッドと診断された頭数を検査した全頭で割った時の割合です。



## 遺伝子検査結果の見方

# PK-Def ピルビン酸キナーゼ欠損症は 常染色体劣性（潜性）遺伝です。



### ノーマル（クリア） AA

野生型のみ検出される（変異が検出されない）場合です。  
その遺伝子変異が原因となる疾患の**発症リスクは低い**です。またその遺伝子変異による疾患は後代に遺伝しません。

### キャリア（ヘテロ接合） Aa

野生型と変異型の両方が検出される場合です。  
その遺伝子変異が原因となる疾患の**発症リスクは低い**です。

ただし、他のキャリア、もしくはアフェクテッドの個体との繁殖は、対象となる疾患の発症リスクが高い子が生まれる可能性があるため、配慮が必要です。

### アフェクテッド（変異ホモ接合） aa

変異型のみ検出される場合です。  
その遺伝子変異が原因となる疾患の**発症リスクは高い**です。

遺伝子は父親と母親からそれぞれ受け継いだものがペアになっています。右図のように片側に変異を持つ場合はヘテロ接合となり、劣性遺伝の場合はキャリアと表記します。

