

---

# LICENCJAT W GRUPIE CHOROÓB MITOCHONDRIALNYCH

---

Liczba miejsc: 2

Kontakt:

Temat 1:

Katarzyna Tońska: [kaska@igib.uw.edu.pl](mailto:kaska@igib.uw.edu.pl)

Temat 2:

Magdalena Kaliszewska: [mkaliszewska@gmail.com](mailto:mkaliszewska@gmail.com)

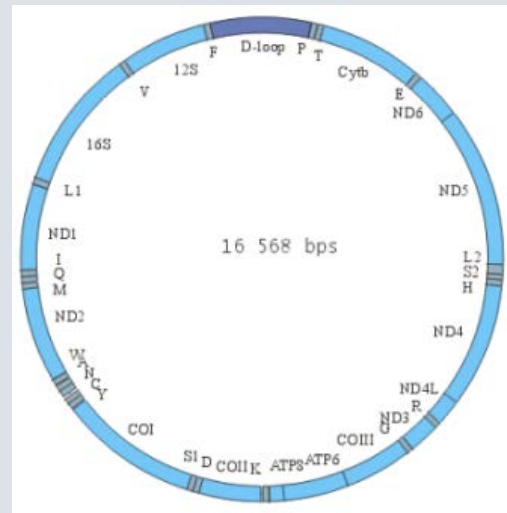
Agnieszka Piotrowska-Nowak: [ag.piotrowska89@gmail.com](mailto:ag.piotrowska89@gmail.com)

---

# MITOCHONDRIA SĄ KONTROLOWANE PRZEZ DWA GENOMY

U człowieka:

mitochondrialny DNA (mtDNA)



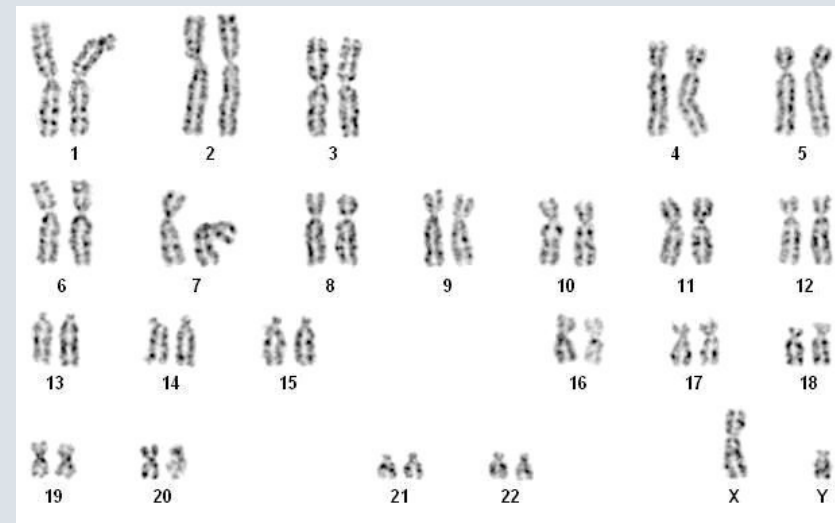
13 polipeptydów - podjednostek kompleksów łańcucha oddechowego

22 tRNA

2 rRNA

wielokopiowy (setki, tysiące kopii)  
dziedziczony odmatczynnie

genom jądrowy



70 polipeptydów - podjednostek kompleksów łańcucha oddechowego  
inne białka:

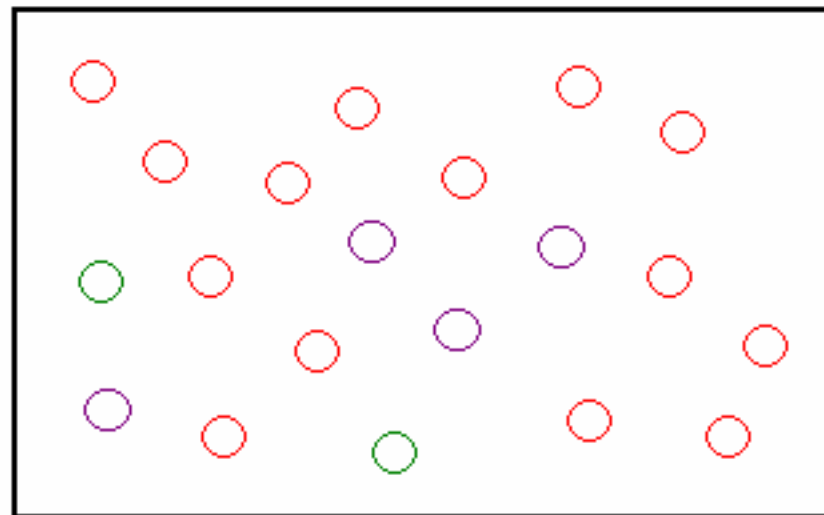
- enzymatyczne
- transportowe
- strukturalne
- odpowiedzialne za utrzymanie mtDNA

- Choroby mitochondrialne:
- wynikają z nieprawidłowego funkcjonowania systemu fosforylacji oksydacyjnej
- powodowane są przez mutacje w mitochondrialnym DNA, lub genach jądrowych

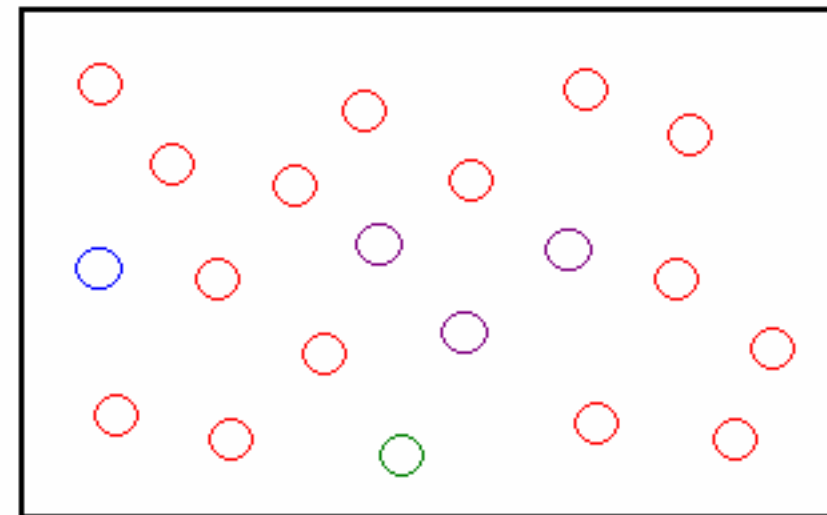
# TEMAT 1: REKOMBINACJA MITOCHONDRIALNEGO DNA



Brak rekombinacji



Zaszła rekombinacja



- Częsteczka dzika
- Częsteczka z dwiema mutacjami
- Częsteczka tylko z mutacją 11778
- Częsteczka tylko z mutacją 3460

- Projekt zakłada sekwencjonowanie przy zastosowaniu urządzenia Nanopore mitochondrialnego DNA pochodzącego z linii komórkowej zawierającej dwa heteroplazmatyczne warianty mitochondrialnego DNA.
- Heteroplazmia to obecność więcej niż jednego rodzaju cząsteczek DNA.

---

# TEMAT 1: REKOMBINACJA MITOCHONDRIALNEGO DNA

---

Wykorzystywane techniki:

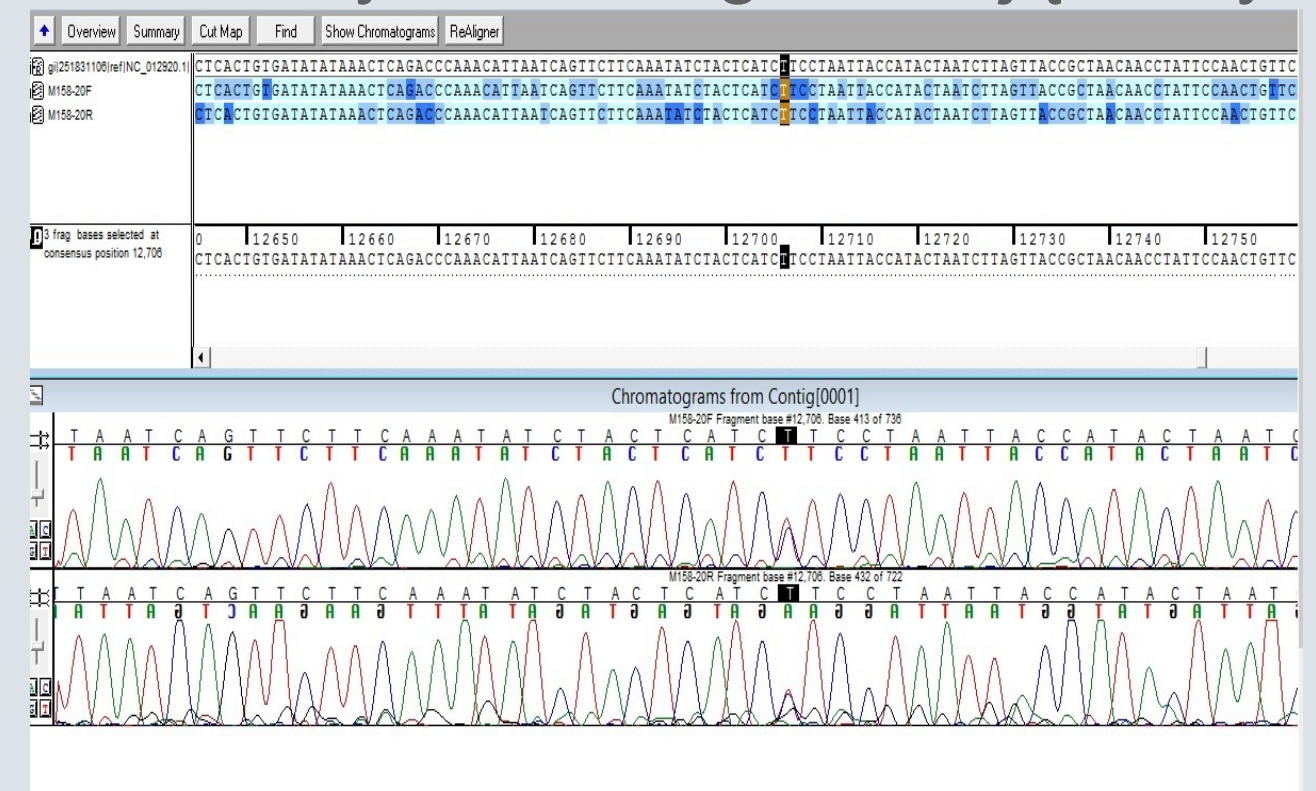
- . Hodowle komórkowe
  - . Izolacja mitochondriów i mitochondrialnego DNA
  - . PCR i jego modyfikacje
  - . Sekwencjonowanie metodą Sangera i przy użyciu Nanopore
-

# TEMAT 2: MOLEKULARNE PODŁOŻE CHOROÓB MITOCHONDRIALNYCH

Weryfikacja obecności patogennych wariantów w mitochondrialnym DNA i genach jądrowych u pacjentów z chorobami mitochondrialnymi

Wykorzystywane techniki:

- . Izolacja DNA
- . PCR i jego modyfikacje
- . Sekwencjonowanie metodą Sangera
- . Molekularne techniki weryfikacji obecności wariantów mitochondrialnego DNA występujących na niskim poziomie
- . Analizy rodzinne



---

W TYGODNIU 27-31 MAJA MOŻNA NAS  
ZNALEŹĆ NA ĆWICZENIACH

---

Zapraszamy!!!

---