

# WERYFIKACJA HETEROPLAZMII MITOCHONDRIALNEGO DNA

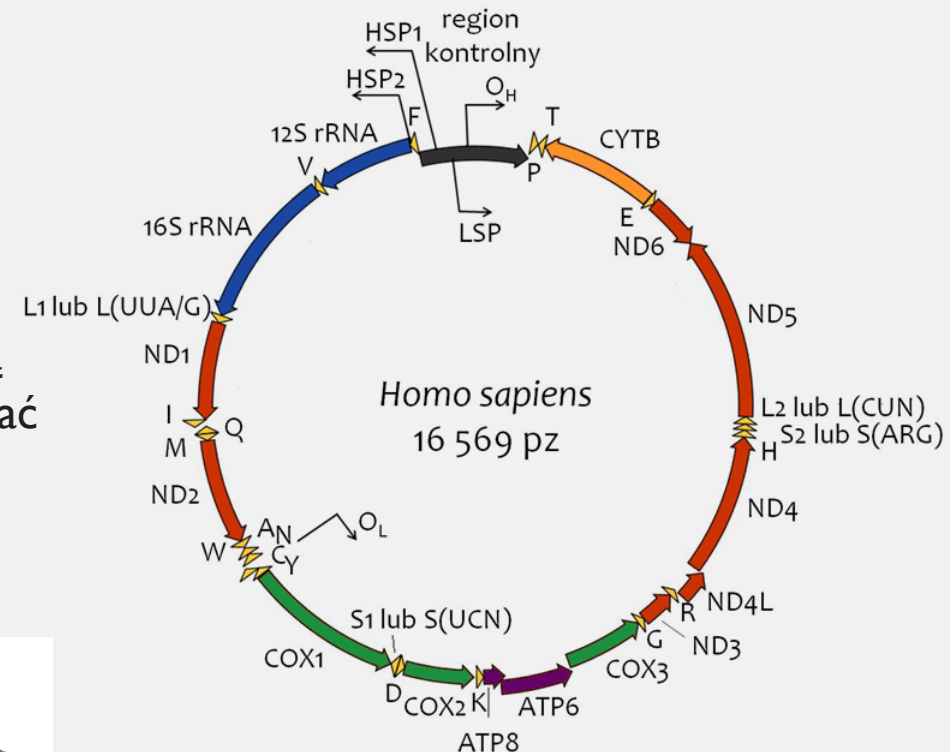
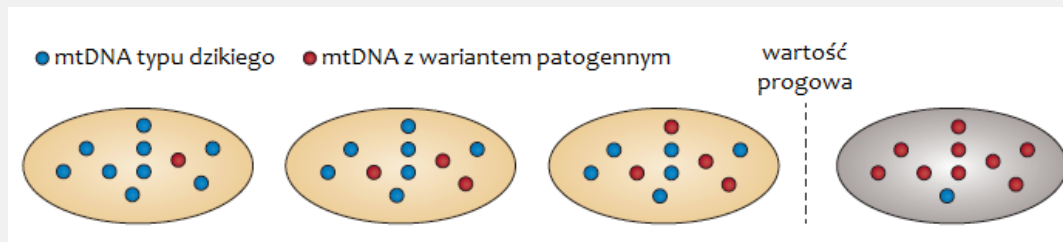
Grupa chorób mitochondrialnych

Prof. Katarzyna Tońska

Dr Agnieszka Piotrowska-Nowak

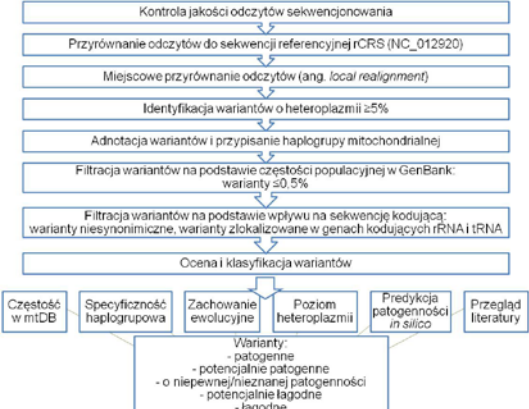
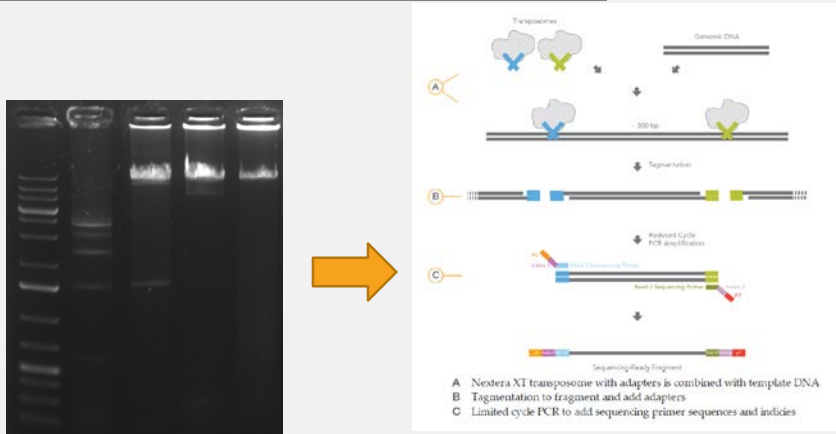
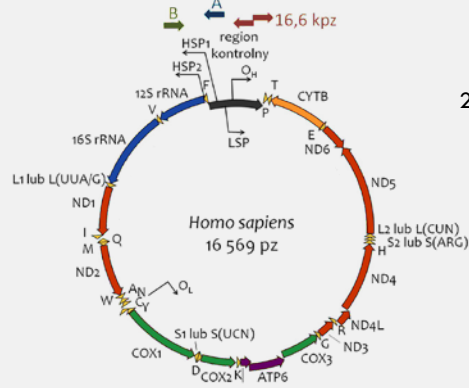
# MITOCHONDRIALNY DNA CZŁOWIEKA

- Niewielka, kolista cząsteczka
- Dziedziczona od matki (ale opisano kilka wyjątków)
- Obecna w wielu kopiach w niemal wszystkich komórkach organizmu
- Wszystkie kopie mitochondrialnego DNA (mtDNA) mogą mieć jednakową sekwencję – homoplazmia. W komórce/tkance/organizmie może występować kilka rodzajów mtDNA różniących się sekwencją - heteroplazmia



# SEKWENCJONOWANIE WYSOKOPRZEPUSTOWE MITOCHONDRIALNEGO DNA

- Wysokoprzepustowe, równoległe sekwencjonowanie okazało się idealnym narzędziem do sekwencjonowania mtDNA
- jednoczesna analiza wielu prób (nawet do 384!)
- detekcja wariantów sekwencji w całym mtDNA...
- ... z jednoczesnym określeniem heteroplazmii!



# ILE RODZAJÓW CZĄSTECZEK MTDNA ZNAJDUJE SIĘ W DANEJ PRÓBIE?

- W grupie chorób mitochondrialnych dotychczas zsekwencjonowano mtDNA od blisko 800 osób
- Wśród uzyskanych sekwencji są takie, które zawierają po kilka wariantów heteroplazmatycznych
- Czy warianty o podobnej heteroplazmii występują wspólnie na tych samych cząsteczkach?
- Jeśli tak, to czy mogą być wynikiem oburodzicielskiego dziedziczenia?
- Czy mtDNA podlega rekombinacji?

Query	Frequency	rCRS Position	rCRS NT	Query NT	Mut type	Locus	tx Effect	GB Freq	Freq % in H1c
M423b	74.93	152 T	C		transition	HVS2/OH/ATT/D-Loop/7S DNA	non-coding	7916 (25.88%)CTRL: 137(24.60)	8.36
M423b	98.22	263 A	G		transition	HVS2/OH/ATT/D-Loop	non-coding	28559 (93.36%)CTRL: 555(99.64)	93.80
M423b	98.24	477 T	C		transition	ATT/D-Loop	non-coding	358 (1.17%)CTRL: 1(0.18)	95.15
M423b	96.23	750 A	G		transition	12S	rRNA	30156 (98.58%)	99.46
M423b	98.39	1438 A	G		transition	12S	rRNA	28934 (94.59%)	98.92
M423b	97.95	3010 G	A		transition	16S	rRNA	4979 (16.28%)	98.92
M423b	95.97	4769 A	G		transition	ND2	syn:M=>M	29926 (97.83%)	100.00
M423b	96.92	8860 A	G		transition	ATPase6	non-syn:T=>A	30265 (98.94%)	100.00
M423b	96.31	10586 G	A		transition	ND4L	syn:S=>S	593 (1.94%)	0.00
M423b	74.82	14686 G	T		transversion	E	tRNA	0 (0.00%)	0.00
M423b	97.44	15326 A	G		transition	Cytb	non-syn:T=>A	30250 (98.89%)	99.73
M423b	94.82	16092 T	C		transition	ATT/D-Loop/HVS1	non-coding	437 (1.43%)CTRL: 9(1.62)	0.00
M423b	97.88	16519 T	C		transition	ATT/D-Loop/7S DNA	non-coding	18961 (61.99%)CTRL: 309(55.48)	92.45

