



Warszawski Uniwersytet  
Medyczny

Laboratorium Zakładu  
Genetyki Medycznej

*ul. Pawińskiego 3c,  
02-106 Warszawa,  
tel.: 022/572 06 95, fax: 022/572 06 95*

Nr. ewid. KIDL 2831



Uniwersytet Warszawski

Instytut Genetyki i  
Biotechnologii

*ul. Pawińskiego 5A  
02-106 Warszawa  
tel. (22) 592-22-39, fax. (22) 592 22 44*

Warszawa 30.07.2013

## Wynik badania molekularnego mitochondrialnego DNA

Badanie przeprowadzono w Zakładzie Genetyki Medycznej Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego we współpracy naukowej z Instytutem Genetyki i Biotechnologii Uniwersytetu Warszawskiego. W sprawach związanych z niniejszym wynikiem proszę kontaktować się z dr Katarzyną Tońską, tel. 22 592 22 39, 22 592 22 41 lub e-mail: [kaska@igib.uw.edu.pl](mailto:kaska@igib.uw.edu.pl)

Imię i nazwisko pacjenta: **Tomasz Koniew**

PESEL: **[REDACTED]**

Data urodzenia: **25.01.1979**

Adres zamieszkania: **[REDACTED]**

Płeć: **M**

Numer próbki: **M271**

Nr historii choroby: **3020/12**

Lekarz kierujący: **dr Biruta Kierdaszuk**

Lekarz prowadzący: **dr Marta Lipowska**

Podejrzenie lub rozpoznanie kliniczne: **miopatia mitochondrialna**

Rodzaj badanego materiału: **krew obwodowa, bioptat mięśnia**

Data przyjęcia materiału do badania:

**Przeprowadzone badania:** Badania w kierunku mutacji punktowych: 3243A>G, 8344A>G, 8993T>G, 8993 T>C przeprowadzono techniką PCR-RFLP. Badanie w kierunku powszechnej delecji (4977 par zasad) mitochondrialnego DNA przeprowadzono techniką PCR z zastosowaniem starterów obejmujących obszar 8224-13501. Badanie w kierunku pozostałych delecji mitochondrialnego DNA przeprowadzono techniką długiego PCR z zastosowaniem starterów obejmujących obszar: 6730-16545. Powyższe badania przeprowadzono dla krwi obwodowej i bioptatu mięśnia.

**Wynik: wielokrotne delecje mitochondrialnego DNA na niskim poziomie w bioptacie mięśnia**

**Interpretacja i zalecenia:** Badanie molekularne nie potwierdziło obecności badanych mutacji punktowych mitochondrialnego DNA w obu badanych tkankach. Badanie w kierunku delecji ujawniło obecność wielokrotnych delecji mitochondrialnego DNA w tkance mięśniowej na bardzo niskim poziomie. Planowana analiza genu *POLG*.

Konieczna wizyta w poradni genetycznej.

Wynik autoryzował:

11069 dr hab. Katarzyna Tońska  
*Tońska*  
DIAGNOSTA LABORATORYJNY

Wynik może zostać wykorzystany w celach naukowych wyłącznie za zgodą dr Katarzyny Tońskiej.



Warszawski Uniwersytet  
Medyczny

Laboratorium Zakładu  
Genetyki Medycznej

*ul. Pawińskiego 3c,  
02-106 Warszawa,  
tel.: 022/572 06 95, fax: 022/572 06 95*

Nr. ewid. KIDL 2831



Uniwersytet Warszawski

Instytut Genetyki i  
Biotechnologii

*ul. Pawińskiego 5A ↙  
02-106 Warszawa  
tel. (22) 592-22-39, fax. (22) 592 22 44*

Warszawa 05.09.2013

## Wynik badania molekularnego

Badanie przeprowadzono w Zakładzie Genetyki Medycznej Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego we współpracy naukowej z Instytutem Genetyki i Biotechnologii Uniwersytetu Warszawskiego. W sprawach związanych z niniejszym wynikiem proszę kontaktować się z dr Katarzyną Tońską, tel. 22 592 22 39, 22 592 22 41 lub e-mail: kaska@igib.uw.edu.pl

**Imię i nazwisko pacjenta:** Tomasz Koniew

**PESEL:** ██████████

**Data urodzenia:** 25.01.1979

**Adres zamieszkania:** ██████████ 41-800 Zabrze

**Płeć:** M

**Numer próbki:** M271

**Nr historii choroby:** 3020/12

**Lekarz kierujący:** dr Biruta Kierdaszuk

**Lekarz prowadzący:** dr Marta Lipowska

**Podejrzenie lub rozpoznanie kliniczne:** miopatia mitochondrialna

**Rodzaj badanego materiału:** krew obwodowa

**Data przyjęcia materiału do badania:**

**Przeprowadzone badania:**

Analizę obszaru kodującego genu *POLG* przeprowadzono poprzez sekwencjonowanie metodą Sanger.

**Wynik:** badanie ujawniło zmiany: T251I, P587L, K1191N w stanie heterozygotycznym.

**Interpretacja i zalecenia:** Badanie molekularne genu *POLG* ujawniło obecność trzech zmian: T251I, P587L, K1191N. Dwie z nich: T251I i K1191N są opisywane w literaturze jako recesywne mutacje patogenne i mogą odpowiadać za chorobę pacjenta. Charakter zmiany P587L jest nieustalony.

**Wynik autoryzował:**

11069 dr hab. Katarzyna Tońska  
*Tońska*  
DIAGNOSTA LABORATORYJNY

Wynik może zostać wykorzystany w celach naukowych wyłącznie za zgodą dr hab. Katarzyny Tońskiej.

**[www.miopatia.pl](http://www.miopatia.pl)**