

**Tytuł:** Badanie pośmiertne u dziecka z podejrzeniem choroby mitochondrialnej. / Autopsy in a child with suspicion of mitochondrial disease.

**Słowa kluczowe:** DIAGNOSTYKA POST MORTEM REKOMENDACJA EKSPERTSKA SEKCJA CHOROBY MITOCHONDRIALNE

**Keywords:** AUTOPSY EXPERT RECOMMENDATION POST-MORTEM DIAGNOSTICS MITOCHONDRIAL DISEASE

**Autorzy:**

Grupa Ekspertów

**Streszczenie:**

Standardowo przeprowadzona sekcja zwłok ma ograniczoną przydatność w diagnostyce chorób mitochondrialnych. Na podstawie badań własnych przeprowadzonych w ramach grantu naukowo-badawczego, autorzy przedstawiają rekomendację dotyczącą sposobu przeprowadzenia sekcji noworodków, niemowląt i dzieci zmarłych z powodu nieustalonej przyczyny. Patologia mitochondrialna może być jedną z przyczyn takiego zgonu. Zastosowanie rozszerzonego protokołu sekcji, w tym odpowiednie zabezpieczenie w zamrożeniu wycinków tkanek zmarłego dziecka pozwala na kontynuowanie diagnostyki post mortem w referencyjnym ośrodku medycyny mitochondrialnej. Tak zabezpieczony materiał biologiczny pozwala na zastosowanie (w razie potrzeby) technik histopatologicznych, histochemicznych, proteomicznych, a także analizy DNA w kierunku podłoża molekularnego choroby, w tym deplecji mitochondrialnego DNA.

**Abstract:**

Standard autopsy has limited usefulness in the diagnosis of mitochondrial diseases. Authors present autopsy recommendations for newborns, infants and children who died of unknown cause. Mitochondrial pathology should be considered in each case of unexplained death in pediatric age, and proper autopsy protocol results in optimal diagnostic conclusion. Extended autopsy protocol, including snap freezing of tissue samples enables further post mortem diagnostic studies in mitochondrial medicine reference center. Properly preserved autopsy tissue material may be used for histopathological, histochemical, proteomic and molecular investigation, including mtDNA depletion.