

线粒体检测试剂盒说明书

说明书版本号：V1.0

版本历史

使用手册版本	修订日期	修订内容摘要
A0	2025 年 1 月 1 日	首次发布

仅供科研使用

江阴检汇生物科技有限公司 版权所有

线粒体检测试剂盒说明书

在人体细胞中，线粒体扮演着极为关键的角色，一旦其发生碱基突变、缺失等异常情况，将会引发一系列错综复杂且影响深远的后果。

线粒体作为细胞的能量工厂，负责通过氧化磷酸化过程产生大量的三磷酸腺苷（ATP），为细胞的各种生命活动提供能量动力。当线粒体出现碱基突变时，可能会直接影响到线粒体基因组所编码的蛋白质或 RNA 的结构与功能。例如，某些与电子传递链相关的蛋白质若因碱基突变而发生结构改变，就可能导致电子传递效率降低，进而使氧化磷酸化过程受阻，细胞无法获得充足的能量供应。这会在宏观上表现为人体整体的疲劳感加剧、肌肉无力，因为肌肉细胞对能量的需求极为旺盛，能量供应不足时其收缩功能便会受到明显抑制。

线粒体碱基缺失同样不容小觑。缺失可能会造成线粒体基因的移码突变，使得后续的基因编码信息全部错乱，导致一系列蛋白质无法正确合成。在神经系统方面，可能引发神经退行性疾病，如帕金森病、阿尔茨海默病等的发生风险显著增加。因为神经细胞高度依赖线粒体供能，且对线粒体功能异常极为敏感，线粒体功能障碍会导致神经细胞的代谢紊乱、轴突运输受损以及神经递质合成与释放异常等。

在心脏组织中，线粒体的异常也会产生严重危害。心肌细胞持续有节律地收缩需要稳定而充足的能量支持，线粒体碱基突变或缺失引发的能量危机，会导致心肌收缩力减弱、心律失常等心脏疾病症状，长期积累甚至可能发展为心肌病、心力衰竭等危及生命的状况。

此外，线粒体的这些异常还可能对细胞的信号传导通路产生干扰。正常情况下，线粒体参与细胞内多种信号通路的调节，如细胞凋亡信号通路。当线粒体功能受损时，可能会错误地激活或抑制某些凋亡相关信号分子，打破细胞增殖与死亡的平衡，一方面可能导致细胞过度增殖而增加肿瘤发生的风险，另一方面也可能使细胞过早凋亡，影响组织器官的正常结构与功能完整性，例如在免疫系统中，免疫细胞功能可能因线粒体异常而受到抑制，削弱机体的免疫防御能力，使人体更容易受到病原体的侵袭。

我们使用 **MLPA-NGS** 技术开发的线粒体检测试剂盒，在 **CNV** 检测方面包含线粒体上 **42** 个位点，常染色体 **20** 个位点，X 染色体 **4** 个位点，Y 染色体 **4** 个位点。**CNV** 探针可判断线粒体上是否发生缺失或重复等大片段的

CNV 变异。在人体中，线粒体的拷贝数远远高于基因组的拷贝数，因此本试剂盒不适合对常染色体及 X、Y 染色体的拷贝数进行分析，但可分析线粒体与基因组的拷贝数比值。在 **SNV** 检测方面，则涵盖线粒体基因组 17 个位点。对每个位点的检测精度大部分可达到 1% 以下，少部分存在临近位点干扰者，精度为 2-3% 以下。另外，该试剂盒还包含 16 个 **SNP** 位点，12 个拟 **SNP** 位点，作为 **SNP** 位点的质量控制。由于人基因组拷贝数远低于线粒体基因组，所得 **reads** 数往往远低于质控的要求，本试剂盒对于基因组 **SNP** 的检测，仅有参考作用。检测详细情况参见 线粒体检测试剂盒说明书。

在您使用该试剂盒前，请阅读 **MLPA-NGS** 技术原理与通用实验流程。在实验流程中，通过模板解链、探针与模板杂交、使用连接酶将杂交到模板上相邻探针的连接后，需使用带有不同 **index** 的引物扩增连接探针，以便以不同 **index** 区分样本。我们提供了 8 条正向（**Forward**）引物（森林绿色，**ForestGreen**）和 12 条反向（**Reverse**）引物（红色，**Red**），可产生 96 种组合，从而实现一次最多混样上机测序 96 个样本的性能。在 实验测序样本标签及测序单模板文件中，输入引物编号，可显示 **index** 序列，用于填写测序单。

SNP 亲子鉴定检测试剂盒包含的检测位点，见 线粒体检测试剂盒位点信息，该文件包含了每个位点的核心序列或 **SNP**，核心序列或 **SNP** 在染色体上的位置，每个位点进行 **reads** 分析时所用左、中、右标签的序列，绘图时柱体与柱头的颜色，以及一些其他注释等。

为方便用户分析，我们为用户提供了一批 线粒体检测试剂盒受检样本的 **fastQ** 文件。**fastQ** 文件是根据实际测试样本，使用软件模拟生成的，非实际人源样本，但具有实际样本的全部性质。用户可下载该批文件，使用 **MLPA-NGS Analyzer** 软件的“**fastQ analysis**”模块进行分析。软件下载和软件使用手册见本网站“软件下载”部分。分析时，用户把 **fastQ** 文件放入某个文件夹，使用 **MLPA-NGS Analyzer** 软件打开该文件夹，点击“检索”导入全部 **fastQ** 文件，全选或选择部分文件后点击“运行”，即可获得每个位点的 **reads** 等信息，并最后生成两个文件，一为机读工程文件，后缀为 **mIn**，另一为人读工程文件，即 **Excel** 文件。两个文件内容一致，都包含每个样本的 **reads**，**SNP** 分型等信息。为方便用户，本网站已将分析该批样本所得 线粒体机读工程文件和 线粒体人读工程文件放置下方，用户可直接下载。使用 **MLPA-NGS Analyzer** 软件的“**CNV analysis**”模块，可打开线粒体机读工程文件，对线粒体测序数据进行 **CNV** 绘图、阅读和分析。

待完善

联系我们

生产企业：江阴检汇生物科技有限公司

生产地址：江苏省江阴市要塞路海澜财富中心东侧

客服电话：

邮 箱 ： jyjianhui@163.com

网 址 ： www.mlpangs.com