

Wybrane kluczowe publikacje i linki

Publikacje / materiały naukowe i raporty dotyczące buccal-swabowej oceny łańcucha oddechowego (MitoSwab i publikacje wykorzystujące to badanie):

- Goldenthal MJ et al., „Non-invasive evaluation of buccal respiratory chain enzyme dysfunction in mitochondrial disease — Comparison with studies in muscle biopsy” (2012, PDF) — porównanie wyników z wymazu policzka z wynikami z biopsji mięśni u pacjentów z podejrzeniem choroby mitochondrialnej; publikacja-klucz dla metody buccal MitoSwab. (PDF z Religen / ResearchGate). [ReligenResearchGate](#)
Link: <https://www.religendx.com/wp-content/uploads/2024/06/non-invasive-evaluation-of-buccal-respiratory-chain-enzyme-dysfunction-in-mitochondrial-disease-comparison-with-studies-in-muscle-biopsyde.pdf>
- ResearchGate / prezentacje opisujące metodę buccal (porównania, protokoły) — dokumentacja techniczna i wyniki walidacyjne. [ResearchGate](#)
- Frye RE et al., „The Effect of Mitochondrial Supplements on ...” (MitoSwab data used / PDF 2017) — analiza aktywności enzymów (citrate synthase, Complex I i IV) w wymazach u dzieci z ASD i wpływ suplementów. (MitoSwab jako metoda pomiarowa). [mitoswab.com](#)
Link (PDF): https://www.mitoswab.com/assets/docs/Mitosupplements_Frye_2016.pdf
- MedRxiv / preprint 2025 — „A Mitochondrial Supplement Improves Function and ...” — randomizowane badanie z użyciem MitoSwab jako wskaźnika zmian mitochondrialnych po terapii suplementacyjnej w dzieciach z zaburzeniami rozwojowymi; raportuje normalizację niektórych wskaźników MitoSwab. (preprint / medRxiv). [MedRxiv+1](#)
Link: <https://www.medrxiv.org/content/10.1101/2025.01.13.25320480v2.full-text>
- Materiały informacyjne i zasoby organizacji (TACA, MitoAction) omawiają użycie MitoSwab w kontekście badań nad mitochondriami w ASD. [The Autism Community in ActionMitoAction](#)
- Randomizowane badanie cross-over (opis na medRxiv; 2025) — MitoSwab użyty jako wynik pierwotny lub wtórny do oceny normalizacji enzymów mitochondrialnych po preparacie suplementacyjnym; wyniki pozytywne w małej grupie. [MedRxiv+1](#)
- Strona producenta / dostawcy testu (ReligenDx — MitoSwab test description). [Religen](#)

MitoSwab to test przesiewowy / pomocniczy, nie zastępuje pełnej diagnostyki mitochondrialnej (biochemia krwi/PMBC, biopsja mięśnia, analiza genetyczna mtDNA/nDNA). Walidacja vs biopsja mięśnia wykazuje korelację, ale nie jest stuprocentowo równoważny (zależność od heteroplazmii, tkankowej zmienności i metodologii). [Religen](#)

- Wynik abnormalny (np. obniżona aktywność Complex I lub IV w wymazie) jest wskazaniem do dalszej diagnostyki (konsultacja neurometaboliczna, badania krwi, analiza mtDNA, rozważenie biopsji mięśnia według wskazań). [Religen](#)
- W badaniach interwencyjnych MitoSwab wykorzystywano do śledzenia zmian enzymów po suplementacji — daje to użyteczny, nieniszczący biomarker przy śledzeniu efektu terapii, chociaż potrzeba dalszych dużych badań walidujących prognostyczną wartość zmiany MitoSwab. [MedRxiv+1](#)

- Walidacja / porównanie z biopsją: Goldenthal MJ et al. — *Non-invasive evaluation of buccal respiratory chain enzyme dysfunction...* (PDF). [ReligenResearchGate](https://www.religendx.com/wp-content/uploads/2024/06/non-invasive-evaluation-of-buccal-respiratory-chain-enzyme-dysfunction-in-mitochondrial-disease-comparison-with-studies-in-muscle-biopsyde.pdf)
<https://www.religendx.com/wp-content/uploads/2024/06/non-invasive-evaluation-of-buccal-respiratory-chain-enzyme-dysfunction-in-mitochondrial-disease-comparison-with-studies-in-muscle-biopsyde.pdf>
- Frye et al., Mitochondrial supplements + MitoSwab — PDF (2017). [mitoswab.com](https://www.mitoswab.com/assets/docs/Mitosupplements_Frye_2016.pdf)
https://www.mitoswab.com/assets/docs/Mitosupplements_Frye_2016.pdf
- medRxiv preprint (2025) badanie suplementacyjne z MitoSwab jako metryką. [MedRxiv+1](https://www.medrxiv.org/content/10.1101/2025.01.13.25320480v2.full-text)
<https://www.medrxiv.org/content/10.1101/2025.01.13.25320480v2.full-text>
- Popularne/organizacyjne omówienia zastosowania MitoSwab w ASD: TACA / MitoAction. [The Autism Community in ActionMitoAction](#)