

COMMENT SE TRANSMETTENT LES MALADIES GÉNÉTIQUES MITOCHONDRIALES ?



COMMENT SE TRANSMETTENT
LES MALADIES GÉNÉTIQUES
RÉCESSIVES LIÉES À L'X ?



COMMENT SE TRANSMETTENT
LES MALADIES GÉNÉTIQUES
AUTOSOMIQUES RÉCESSIVES ?



COMMENT SE TRANSMETTENT
LES MALADIES GÉNÉTIQUES
MITOCHONDRIALES ?



COMMENT SE TRANSMETTENT
LES MALADIES GÉNÉTIQUES
AUTOSOMIQUES DOMINANTES ?



AnDDI-Rares

Filière de Santé Anomalies du Développement
avec ou sans Déficience Intellectuelle de Causes Rares

www.anddi-rares.org



European
Reference
Network
for rare or low prevalence
complex diseases

© Network
Intellectual Disability
and Congenital
Malformations (IDCM) (ITHACA)



AnDDI-Rares

Filière de Santé Anomalies du Développement
avec ou sans Déficience Intellectuelle de Causes Rares



European
Reference
Network
for rare or low prevalence
complex diseases

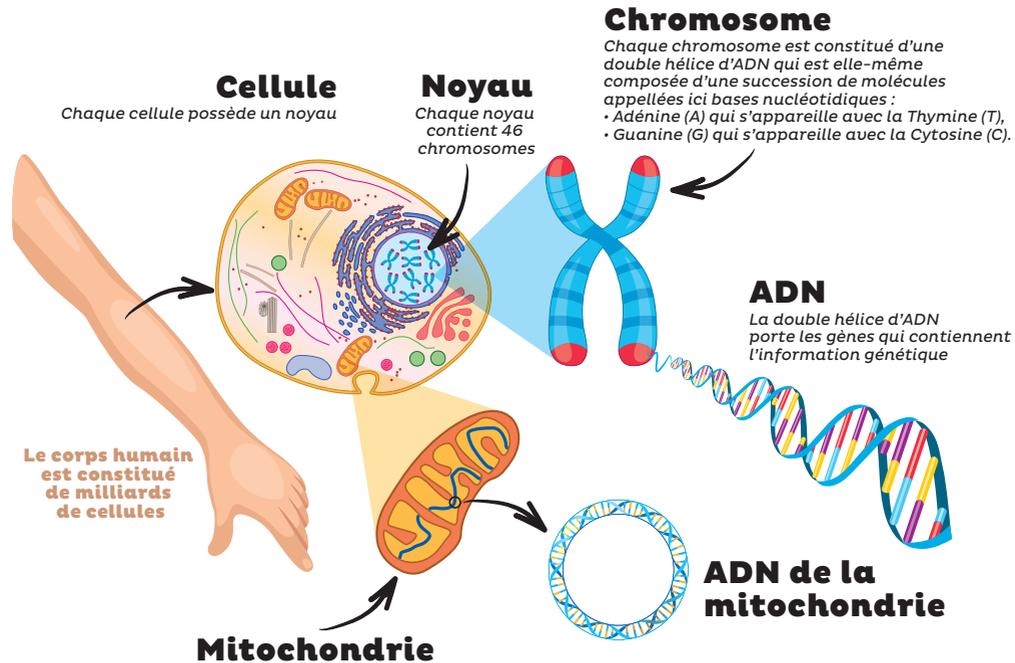
© Network
Intellectual Disability
and Congenital
Malformations (IDCM) (ITHACA)

COMMENT SE TRANSMETTENT LES MALADIES GÉNÉTIQUES MITOCHONDRIALES ?

Le génome mitochondrial

- Le corps humain est constitué de milliards de cellules comportant chacune de nombreuses mitochondries. Les mitochondries sont le siège de nombreuses réactions enzymatiques au sein de la chaîne respiratoire, jouant un rôle central dans le métabolisme énergétique cellulaire. Les mitochondries produisent 90% de l'énergie cellulaire dont les tissus, les organes et l'organisme entier ont besoin pour fonctionner.
- La mitochondrie possède son propre ADN, l'ADN mitochondrial (ADNmt). L'ADNmt est une molécule en double hélice, circulaire, courte et compacte.
- Le génome mitochondrial comporte 37 gènes disposés les uns à la suite des autres et une seule région non-codante.

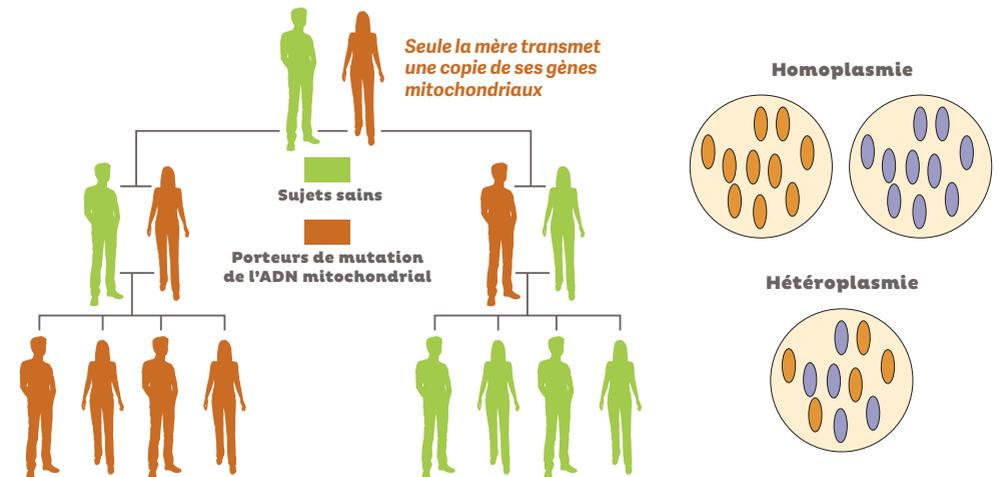
- Les gènes localisés dans la mitochondrie sont peu nombreux, mais les mutations de ces gènes sont fréquentes. On parle en effet de « mutations » (soit « gène muté ») ou « variations » si un gène est altéré.
- La transmission de l'ADNmt est maternelle. Toutes les mitochondries de l'ovocyte (cellule « œuf ») proviennent de l'ovule, les mitochondries du spermatozoïde étant dégradées lors de la fécondation.



Notion d'homoplasmie et d'hétéroplasmie

Lors de la division cellulaire, la répartition des mitochondries non fonctionnelles peut être inégale :

- Une cellule-fille peut avoir uniquement des mitochondries avec la mutation ou uniquement sans la mutation (**homoplasmie**).
- Une cellule-fille peut avoir un mélange de mitochondries avec mutation et sans mutation (**hétéroplasmie**). Il est alors défini un taux d'hétéroplasmie correspondant au pourcentage de mutations présentes dans un tissu.



Attention : Toutes les maladies mitochondriales ne sont pas liées à l'ADNmt. De nombreux gènes nécessaires au bon fonctionnement des mitochondries sont également localisés sur les chromosomes situés dans le noyau des cellules (génome nucléaire). Les maladies mitochondriales peuvent ainsi également présenter les modes de transmission autosomique dominant, récessif et lié à l'X (cf. autres plaquettes dédiées à ces modes de transmission).

- Les maladies de transmission mitochondriale sont des maladies génétiques rares très hétérogènes. Elles peuvent toucher un ou plusieurs organes et affectent aussi bien les hommes que les femmes.
- Dans une même famille, la maladie peut se présenter de façon très variable, avec des atteintes cliniques très différentes, allant de formes modérées à des formes multisystémiques.
- Une personne malade a hérité de la maladie de sa mère, qui peut ainsi présenter une atteinte clinique différente ou ne pas être malade.
- Les femmes malades transmettent les mutations de leur ADNmt à tous leurs enfants quel que soit leur sexe, mais l'expression de la maladie peut être très variable.
- Les hommes malades ne transmettent jamais la maladie à leurs enfants.