

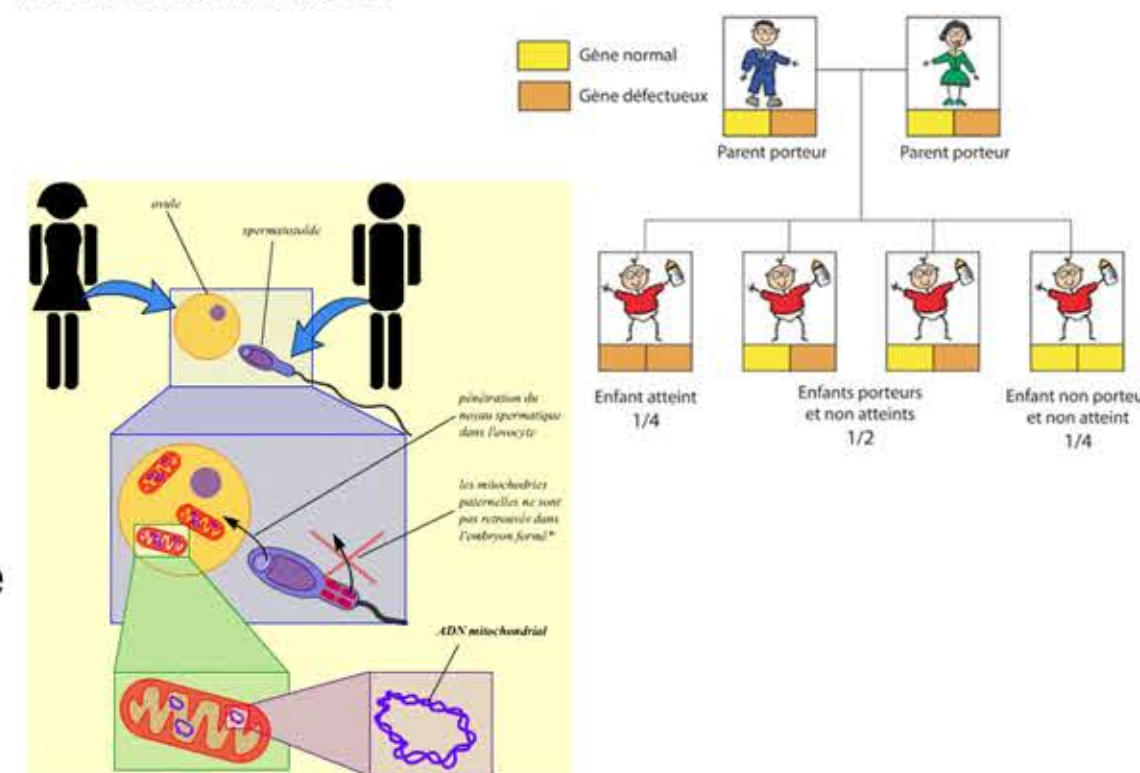
Quand on parle de maladies génétiques, on pense généralement aux anomalies du génome nucléaire, c'est-à-dire des gènes portés par nos chromosomes.

Nos cellules comportent cependant un second génome, beaucoup plus petit (16569 paires de bases), qui est contenu dans de petites organelles de nos cellules, les mitochondries.

Le génome mitochondrial porte une trentaine de gènes.

Des mutations affectant ce génome sont responsables de maladies génétiques dites mitochondriales, dont beaucoup sont des maladies avec un retentissement musculaire ou neurologique.

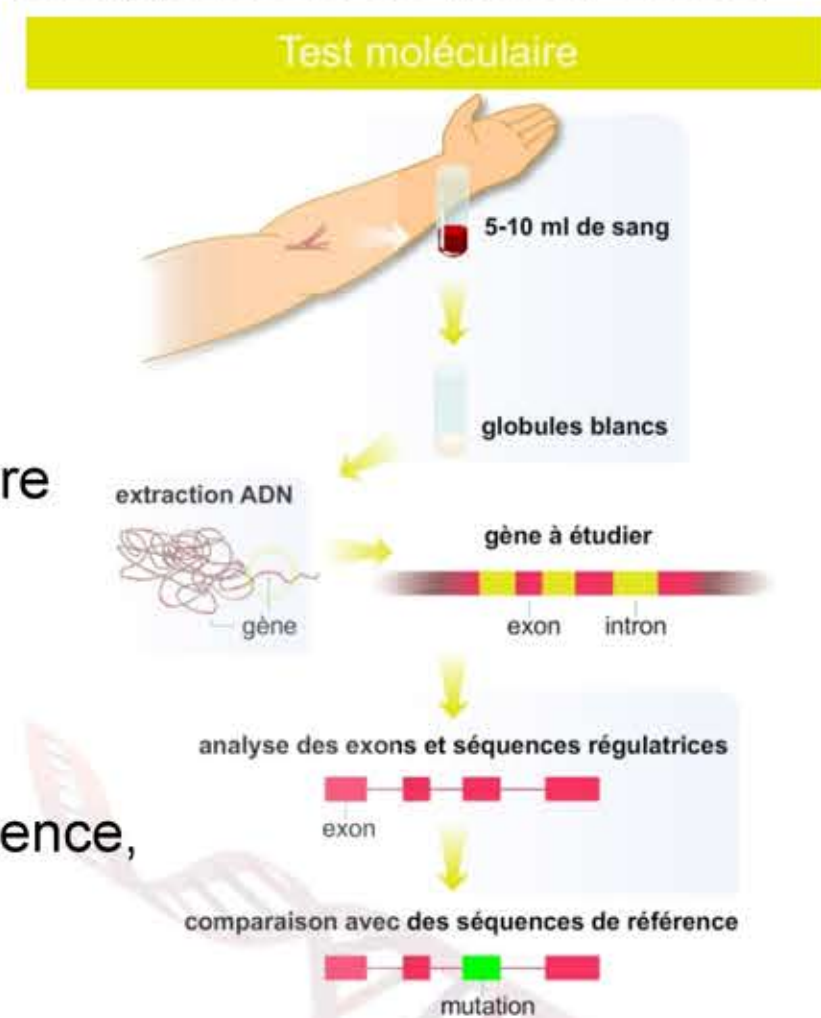
Le mode d'hérédité de ces maladies est très particulier, en ce sens que les mitochondries sont uniquement transmises par les ovules. Il en ressort que la transmission des maladies mitochondriales est maternelle.



Des défauts dans le fonctionnement des mitochondries peuvent conduire à l'apparition de nombreuses pathologies qui sont étudiées depuis une vingtaine d'années.

Elles comprennent un groupe hétérogène (environ une centaine) de désordres métaboliques causés par des altérations de la structure mitochondriale ou des anomalies de sa fonction énergétique.

Il est apparu ces dernières années que les déficits de la chaîne respiratoire pouvaient également présenter un caractère multiviscéral (syndrome de Leigh ou syndrome de Kearns-Sayre), susceptible d'affecter l'ensemble des tissus.



À la maladie d'Alzheimer, Huntington ou Parkinson a été mis en évidence, mais les mécanismes physiopathologiques demeurent incompris.

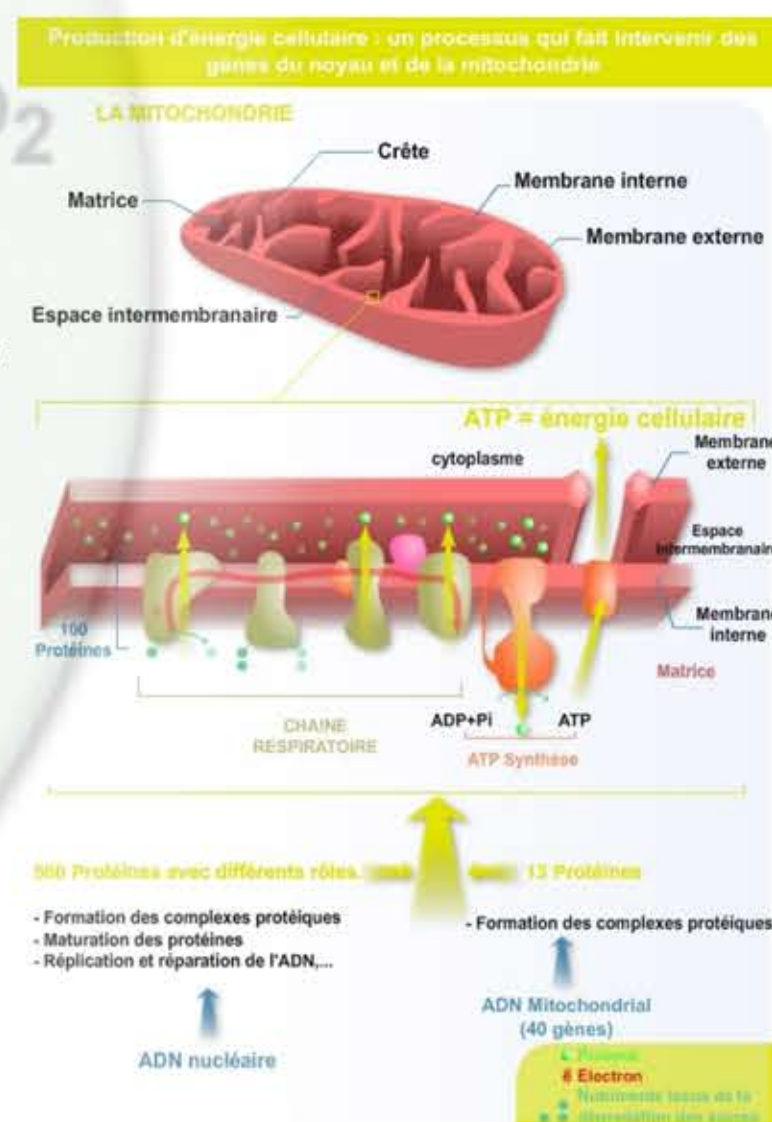
Enfin, il est apparu très récemment que des modifications au niveau des mitochondries pourraient jouer un rôle important dans la transformation des cellules cancéreuses et la survie des tumeurs.

Ainsi, la mitochondrie se retrouve au centre de très nombreuses pathologies humaines ou elle intervient soit directement comme cause de la maladie, soit en tant qu'intermédiaire potentialisateur.

Elle a aussi été identifiée comme étant la cible de plusieurs molécules de synthèse (anesthésiques locaux, pesticides, statines, drogues récréatives, alcool...) à l'origine d'un certain nombre de manifestations cliniques.

Cependant, l'on ne sait toujours pas soigner ces maladies mitochondriales, et les traitements proposés restent très largement insuffisants.

Cela est due en partie à la complexité de la fonction des mitochondries qui interviennent dans de nombreux processus et possèdent en sus une structure dynamique ainsi qu'une génétique à multiples molécules d'ADN.



Ce qui fait de la "recherche mitochondriale"
Un challenge d'envergure.