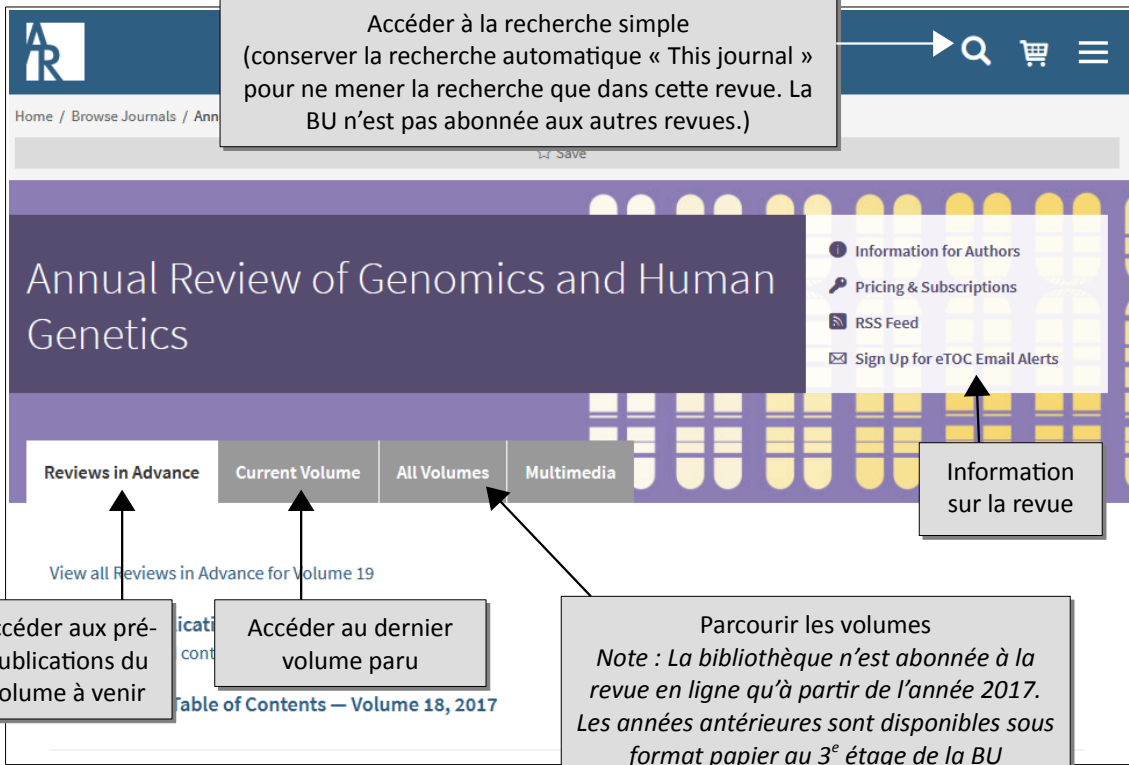


BIOLOGIE

DESCRIPTION	Texte intégral de la revue Annual Review of Genomics and Human Genetics Périmètre d'abonnement Revue <i>Annual Review of Genomics and Human Genetics</i> à partir de 2017 Public Recherche Langue(s) Anglais
ACCÈS	Sur identification depuis le site de la bibliothèque https://www.biblio.univ-evry.fr/ → Onglet « Documentation électronique », « Liste des ressources électroniques » Ou depuis le guide thématique Biologie http://bu-guides.univ-evry.fr/biologie → Onglet « En ligne »
RECHERCHE SIMPLE	 Annotations sur l'image : - Accéder à la recherche simple (conserver la recherche automatique « This journal » pour ne mener la recherche que dans cette revue. La BU n'est pas abonnée aux autres revues.) - Information sur la revue - Parcourir les volumes Note : La bibliothèque n'est abonnée à la revue en ligne qu'à partir de l'année 2017. Les années antérieures sont disponibles sous format papier au 3^e étage de la BU - Accéder au dernier volume paru - Accéder aux pré-publications du volume à venir
SYNTAXE	AND → permet de trouver les résultats répondant aux deux critères à la fois OR → permet de trouver les résultats répondant au moins à l'un des deux critères NOT → permet d'exclure un critère de la recherche * → remplace un ou plusieurs caractères, généralement utilisé en fin de mot pour chercher un terme et ses déclinaisons (ex : sociolog* trouvera sociologie, sociologique, sociologue ...)

RECHERCHE AVANCÉE

L'interface de recherche avancée apparaît après avoir fait une recherche simple. Pour y accéder directement, lancer une recherche simple sans rien spécifier dans la barre de recherche.

RESULTS: 1 – 20 of 353 within Genomics and Human Genetics Follow results:

[JOURNAL CONTENT \(353\)](#) | [FIGURES/TABLES \(1639\)](#) | [PEOPLE \(446\)](#) | [SUPPLEMENTAL MATERIALS \(29\)](#) | [MULTIMEDIA \(1\)](#)

[REFINE SEARCH](#) | [SEARCH HISTORY](#) | [SAVED SEARCHES](#)

Anywhere Enter search

PUBLISHED IN

Genomics and Human Genetics

PUBLICATION DATE

☒ All dates

☐ Last: Select

☐ Custom range: Year To: Year

Search

Choix des index à interroger : Tous, Titre, Auteur, Auteur cité, Mot-clé, Résumé, Affiliation

Restreindre la recherche à une ou plusieurs revue(s)

Ajouter un critère de recherche

Restreindre la recherche par date de publication

RÉSULTATS

Filtrer les résultats par auteur, date, mot-clé

NARROW YOUR RESULTS

AUTHOR

Abecasis, Gonçalo R. (2)

Carrington, Mary (2)

Eichler, Evan E. (2)

Lupski, James R. (2)

Makova, Kateryna D. (2)

MORE (95)

PUBLICATION DATE

2000 2018

Apply

KEYWORD

Polymorphism (7)

Gene Regulation (4)

Genome (4)

Selection (4)

Adaptive Evolution (3)

MORE (95)

RESULTS: 1 – 20 of 79 within Genomics and Human Genetics Follow results:

[JOURNAL CONTENT \(79\)](#) | [FIGURES/TABLES \(17\)](#)

[REFINE SEARCH](#) | [SEARCH HISTORY](#) | [SAVED SEARCHES](#)

Enter search

PUBLISHED IN

Genomics and Human Genetics

PUBLICATION DATE

☒ All dates

☐ Last: Select

☐ Custom range: Year To: Year

Search

Consulter les résultats dans les articles / dans les figures

COMPARATIVE PRIMATE GENOMICS

Wolfgang Enard and Svante Pääbo

Annual Review of Genomics and Human Genetics

Vol. 5, 2004

Access au PDF ou au texte en HTML

Access rapide au résumé et aux figures de l'article

Preview **Abstract - Figures**

Triar les résultats par pertinence / date

SORT: Relevance Date

Home / Annual Review of Genomics and Human Genetics / Volume 18, 2017 / Craven, pp 257-275

Recent Advances in Mitochondrial Disease

Annual Review of Genomics and Human Genetics

257-275 (Volume publication date August 2017)
Published as a Review in Advance on April 17, 2017
doi-org.ezproxy.universite-paris-saclay.fr/10.1146/annurev-genom-091416-035426

Lyndsey Craven, Charlotte L. Alston, Robert W. Taylor, and Doug M. Turnbull
Wellcome Centre for Mitochondrial Research, Institute of Neuroscience, Medical School, Newcastle University, Newcastle upon Tyne NE2 4HH, United Kingdom; email: doug.turnbull@ncl.ac.uk

Full Text HTML | Download PDF | Article Metrics

Reprints | Download Citation | Citation Alerts

Copyright © 2017 Lyndsey Craven et al. This work is licensed under a Creative Commons Attribution 4.0 International License, which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original author and source are credited. See credit lines of images or other material in this article for copyright information.

Sections

- ABSTRACT
- KEYWORDS
- INTRODUCTION
- THE GENETIC DIAGNOSIS OF MITOCHONDRIAL DISEASE
- THE EVOLUTION OF MITOCHONDRIAL DISEASE GENE DISCOVERY
- MITOCHONDRIAL DNA DISEASE
- REPRODUCTIVE OPTIONS FOR FAMILIES WITH MITOCHONDRIAL DISEASE
- CONCLUSION

Abstract

Mitochondrial disease is a challenging area of genetics because two distinct genomes can contribute to disease pathogenesis. It is also challenging clinically because of the myriad of different symptoms and, until recently, a lack of a genetic diagnosis in many patients. The last five years has brought remarkable progress in this area. We provide a brief overview of mitochondrial origin, function, and biology, which are key to understanding the genetic basis of mitochondrial disease. However, the primary purpose of this review is to describe the recent advances related to the diagnosis, genetic basis, and prevention of mitochondrial disease, highlighting the newly described disease genes and the evolving methodologies aimed at preventing mitochondrial DNA disease transmission.

Keywords

mitochondrial function, mitochondrial disease, genetic diagnosis, reproductive options, mitochondrial therapy

Table des matières du numéro

Accès rapide aux figures

Lire l'article en ligne (HTML) ou télécharger le PDF

Statistiques de consultation de l'article

Télécharger la référence bibliographique (plusieurs formats disponibles)

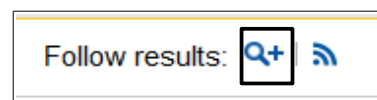
Naviguer dans le numéro de la revue

Rebond sur les mots-clés de l'article

Vous pouvez vous créer un **compte personnel** depuis le lien « Register » situés dans le bandeau supérieur.

Pour quoi faire ?

- enregistrer une recherche (depuis la page de résultats)
- consulter l'historique de recherche
- enregistrer une référence en favori (depuis un résultat)



Rubrique aide de l'éditeur accessible depuis le bandeau supérieur.

Une question, un problème ?

accueil-bu@univ-evry.fr