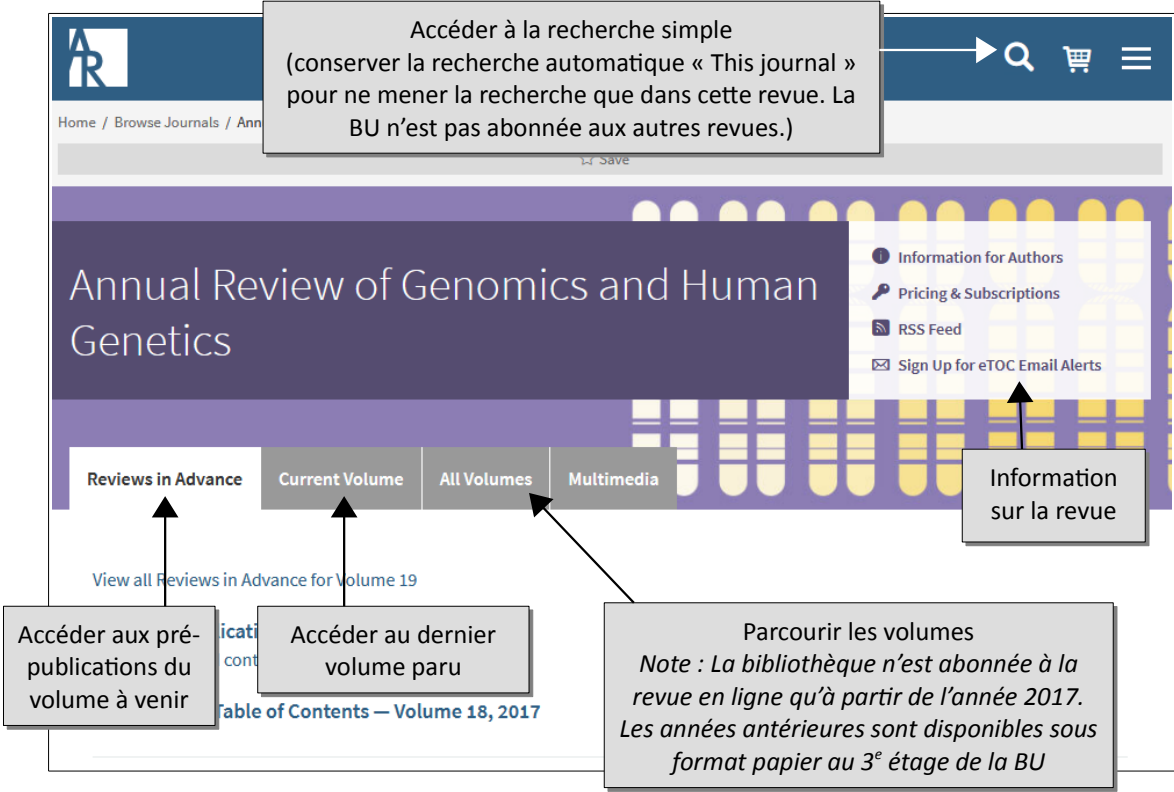


## BIOLOGIE

DESCRIPTION	<p><b>Texte intégral de revues</b> critiques de recension de l'éditeur Annual Reviews</p> <p><b>Périmètre d'abonnement</b>      <i>Annual Review of Genomics and Human Genetics</i> à partir de 2017 <i>Annual Review of Biomedical Engineering</i> à partir de 2019</p> <p><b>Public</b>      Recherche</p> <p><b>Langue(s)</b>      Anglais</p>
ACCÈS	<p>Sur identification depuis le site de la bibliothèque <a href="https://www.biblio.univ-evry.fr/">https://www.biblio.univ-evry.fr/</a> → Onglet « Documentation électronique », « Liste des ressources électroniques » Ou depuis le guide thématique Biologie <a href="http://bu-guides.univ-evry.fr/biologie">http://bu-guides.univ-evry.fr/biologie</a> → Onglet « En ligne »</p>
RECHERCHE SIMPLE	 <p>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.)</p> <p>Information sur la revue</p> <p>Accéder aux pré-publications du volume à venir</p> <p>Accéder au dernier volume paru</p> <p>Parcourir les volumes <i>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<sup>e</sup> étage de la BU</i></p>
SYNTAXE	<p><b>AND</b> → permet de trouver les résultats répondant aux deux critères à la fois</p> <p><b>OR</b> → permet de trouver les résultats répondant au moins à l'un des deux critères</p> <p><b>NOT</b> → permet d'exclure un critère de la recherche</p> <p><b>*</b> → remplace un ou plusieurs caractères, généralement utilisé en fin de mot pour chercher un terme et ses déclinaisons (ex : sociolog* trouvera sociologie, sociologique, sociologie ...)</p>

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

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

Ajouter un critère de recherche

PUBLISHED IN

Genomics and Human Genetics

Restreindre la recherche à une ou plusieurs revue(s)

PUBLICATION DATE

All dates

Last:

Custom range:  To:

Restreindre la recherche par date de publication

RÉSULTATS

Filterer 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

^ 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

PUBLISHED IN

Genomics and Human Genetics

PUBLICATION DATE

All dates

Last:

Custom range:  To:

Consulter les résultats dans les articles / dans les figures

Access au PDF ou au texte en HTML

Triar les résultats par pertinence / date

SORT: **Relevance** **Date**

Accès rapide au résumé et aux figures de l'article

COMPARATIVE PRIMATE GENOMICS

Wolfgang Enard and Svante Pääbo  
Annual Review of Genomics and Human Genetics  
Vol. 5, 2004

Preview Abstract - Figures

ARTICLE

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

Welcome 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(s) and source are credited. See credit lines of images or other material in this article for more 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

Statistiques de consultation de l'article

Télécharger la référence bibliographique (plusieurs formats disponibles)

Rebond sur les mots-clés de l'article

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

Naviguer dans le numéro de la revue

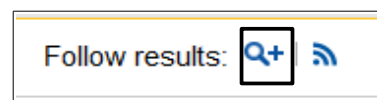
Related Articles

FONCTIONS AVANCÉES

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)



PLUS

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

Une question, un problème ?

[accueil-bu@univ-evry.fr](mailto:accueil-bu@univ-evry.fr)