

NOTRE BOÎTE À OUTILS

POUR COMPRENDRE L'INTERPRÉTATION DES GÈNES

- **Mitochondries** : Les mitochondries sont des organites présents dans les cellules, souvent appelés centrales énergétiques car elles produisent l'énergie nécessaire au fonctionnement cellulaire sous forme d'ATP. Leur fonctionnement dépend de deux types de génomes :
 - **Génome nucléaire** : Ce génome, contenu dans le noyau de la cellule, est hérité de manière biparentale (de la mère et du père). Il contrôle la majorité des protéines nécessaires au fonctionnement des mitochondries.
 - **Génome mitochondrial** : Ce génome est contenu dans les mitochondries et est transmis exclusivement par la mère. Il code pour une petite proportion des protéines essentielles aux fonctions mitochondriales.
- **Variant** : Les variants sont des changements dans la séquence génétique qui peut être pathogène ou pas.
- **Variant pathogène** : Un variant pathogène est un variant de la séquence génétique responsable d'une maladie.
- **Variant de signification incertaine (VUS)** : Un variant dont le caractère normal ou pathogène n'est pas établi.
- **État homozygote** : Cela signifie que l'individu a deux copies identiques d'une mutation dans un gène, une héritée de chaque parent.
- **État hétérozygote** : Dans cet état, une personne possède une copie normale et une copie mutée d'un gène.
- **Pathologie récessive autosomique** : Ce type de pathologie se développe lorsque l'individu hérite de deux copies mutées d'un gène, une de chaque parent. Les parents porteurs d'une seule copie mutée ne sont généralement pas malades mais peuvent transmettre la maladie à leur enfant.
- **Pathologie liée à l'adn mitochondrial** : Ces pathologies résultent de mutations dans l'ADN mitochondrial (ADNmt), qui est transmis exclusivement par la mère. Elles affectent les fonctions des mitochondries, les organites responsables de la production d'énergie dans les cellules.