

Paper of the Quarter – QIII / 2021 – mitoNET

Mitochondrial disease in adults: recent advances and future promise.

Lancet Neurology 2021; 20(7): 573-584 PubMed-Link

Ng YS, Bindoff LA, Gorman GS, Klopstock T, Kornblum C, Mancuso M, McFarland R, Sue CM, Suomalainen A, Taylor RW, Thorburn DR, Turnbull DM.

Dieses Review fasst die erheblichen Fortschritte zusammen, die in den letzten Jahren in der Forschung zu mitochondrialen Erkrankungen erzielt wurden - auch unter Beteiligung des vom BMBF geförderten mitoNET-Forschungsverbunds. Es werden die wichtigsten Aspekte aufgezeigt, die bei der Erkennung, Diagnose und Behandlung erwachsener Patienten mit mitochondrialen Erkrankungen von Bedeutung sind. Es wird außerdem diskutiert, welche Themen in Zukunft wissenschaftliche Priorität haben sollten.

Mitochondriale Erkrankungen gehören zu den häufigsten vererbten neurometabolischen Störungen und in den letzten fünf Jahren wurden große Fortschritte beim Verständnis, der Diagnose und der Behandlung dieser Erkrankungen erzielt. Der Aufbau nationaler Kohorten für mitochondriale Erkrankungen und internationaler Kooperationen hat unser Wissen über das Spektrum der klinischen Phänotypen und den natürlichen Verlauf mitochondrialer Erkrankungen verändert und erweitert. Die Fortschritte bei den Hochdurchsatz-Sequenzierungstechnologien haben den diagnostischen Algorithmus für mitochondriale Erkrankungen verändert, indem zunehmend ein auf die Genetik ausgerichteter Ansatz verfolgt wird. Bisher wurden dabei mehr als 350 krankheitsverursachende Gene identifiziert. Während sich die derzeitige Behandlungsstrategie für mitochondriale Erkrankungen auf die Überwachung der Multisystembeteiligung und eine wirksame symptomatische Behandlung konzentriert, werden neue Anstrengungen unternommen, um bessere Behandlungen zu finden - einschließlich des Arzneimittel-Repurposing, der Verwendung neuartiger Substanzen, sowie der Gentherapien. Die Entwicklungen in der Reproduktionstechnologie bieten Frauen die Möglichkeit, die Übertragung von DNA-bedingten mitochondrialen Erkrankungen auf ihre Kinder zu verhindern.

Autor: Thomas Klopstock, LMU Klinikum

Kontakt: Thomas.Klopstock@med.uni-muenchen.de



Paper of the Quarter – QIII / 2021 – mitoNET

Mitochondrial disease in adults: recent advances and future promise.

Lancet Neurology 2021; 20(7): 573-584 PubMed-Link

Ng YS, Bindoff LA, Gorman GS, Klopstock T, Kornblum C, Mancuso M, McFarland R, Sue CM, Suomalainen A, Taylor RW, Thorburn DR, Turnbull DM.

This review summarizes the considerable progress that has been made in mitochondrial disease research in recent years - also with the participation of the BMBF-funded mitoNET research network. It highlights the key aspects that are important for neurologists in the recognition, diagnosis and treatment of adult patients with mitochondrial diseases. It also outlines topics for future research.

Mitochondrial diseases are some of the most common inherited neurometabolic disorders, and major progress has been made in our understanding, diagnosis, and treatment of these conditions in the past 5 years. Development of national mitochondrial disease cohorts and international collaborations has changed our knowledge of the spectrum of clinical phenotypes and natural history of mitochondrial diseases. Advances in high-throughput sequencing technologies have altered the diagnostic algorithm for mitochondrial diseases by increasingly using a genetics-first approach, with more than 350 disease-causing genes identified to date. While the current management strategy for mitochondrial disease focuses on surveillance for multisystem involvement and effective symptomatic treatment, new endeavours are underway to find better treatments, including repurposing current drugs, use of novel small molecules, and gene therapies. Developments made in reproductive technology offer women the opportunity to prevent transmission of DNA-related mitochondrial disease to their children.

Author: Thomas Klopstock, LMU Klinikum

Contact: Thomas.Klopstock@med.uni-muenchen.de