

# Syndrome lié au gène **MYT1L**

Sur la région du chromosome 2p25.3

Incluant le gène **MYT1L**

Maladie génétique rare

Sous forme de **DÉLÉTION MUTATION**

Hérité d'un parent symptomatique Ou **De Novo**

Au décours d'une consultation médicale, des analyses génétiques peuvent être indiquées.

Les analyses génétiques peuvent être conduites sur le patient seul ou, en trio, sur le patient et ses parents.

Deux types de mutations du gène **MYT1L** peuvent être retrouvés :

- **Les délétions**: perte d'une partie ou de la totalité du gène
- **Les variations ponctuelles**: anomalies dans la séquence du gène

La technique de séquençage à haut débit ou NGS pour next-generation sequencing, est utilisée pour identifier les variations ponctuelles du gène. Elle regroupe le séquençage de l'exome ou du génome. Une analyse par technique de CGH-array ou puce à ADN permet d'identifier les délétions de **MYT1L**.

Dans le cadre du syndrome lié au gène **MYT1L**, les délétions et les variations de la séquence du gène sont responsables d'une seule et même pathologie.

« Les duplications du gène **MYT1L** sont à l'origine d'une pathologie qui semble à l'heure actuelle différente de celle liée aux délétions/variations de séquence, même si certains aspects cliniques peuvent être proches. Des études sont en cours afin de mieux comprendre les mécanismes physio-pathologiques liés aux duplications et ainsi préciser le phénotype de cette pathologie. »

Une personne porteuse de ce syndrome a 50% de probabilités de la transmettre à ses descendants.

Pour un couple non porteur ayant eu un premier enfant porteur d'une anomalie dite « *de novo* », la récurrence pour une prochaine grossesse est très faible.

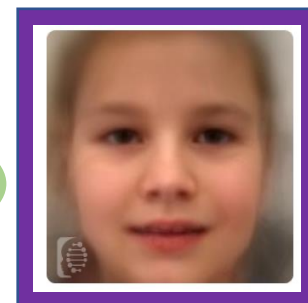
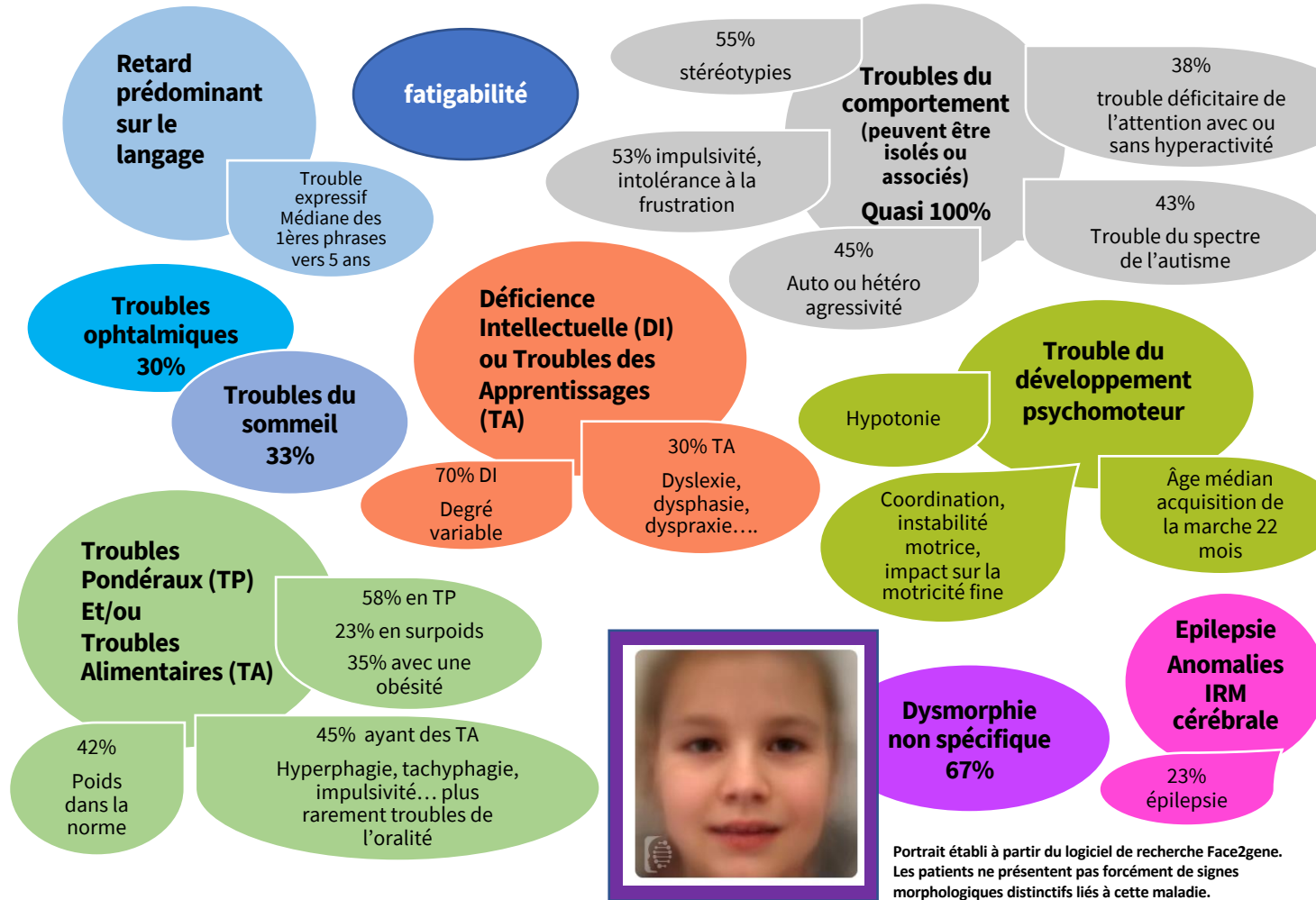
En cas de demande de conseil génétique, seul un examen génétique ciblé permet de connaître le statut du fœtus. La grossesse est souvent sans particularité.

**Mais concrètement **MYT1L** c'est quoi ?**



# Syndrome neurodéveloppemental **MYT1L**

- ➔ Un gène qui s'exprime essentiellement en anténatal et quasiment exclusivement dans le système nerveux central
- ➔ Impliqué dans le processus de la neurogenèse (maturation des neurones notamment)
- ➔ Se manifestant par un retard global de développement avec des profils hétérogènes. Tous les patients ne possèdent pas tous les impacts du syndrome, et la sévérité de ces impacts est variable d'un patient à l'autre.
- ➔ Pathologie non dégénérative



Portrait établi à partir du logiciel de recherche Face2gene. Les patients ne présentent pas forcément de signes morphologiques distinctifs liés à cette maladie.

## Prises en charge MYT1L

Une prise en charge médicale et paramédicale multidisciplinaire et régulière toute la vie

Neuropédiatre/ pédiatre  
Endocrinologue  
Généticien  
Ophtalmologue  
ORL  
Psychiatre  
Kinésithérapeute  
Neurologue  
Médecin spécialisé dans les troubles du sommeil, dans les troubles Alimentaires ....

Neuropsychologue  
Orthophoniste  
Orthoptiste  
Psychomotricien  
Ergothérapeute  
Psychologue  
Nutritionniste  
Educateur spécialisé  
Osthéopate  
.....

À l'école,  
à la maison  
SESSAD,  
SPASAD...

En Libéral

En CMP  
(centre médico-  
psychologique)  
CMPP  
(centre médico-  
psychologique et  
pédagogique)

En Hôpital

CAMPS/ Centre de  
Ressources Autisme/  
Centre des Troubles  
Neurodéveloppementaux  
.....

**Il n'y a pas de traitement spécifique pour ce syndrome aujourd'hui**

**Les prises en charge doivent être mises en place le plus tôt possible**

Une prise de traitement peut avoir lieu en fonction de l'évaluation clinique établie par le médecin en lien avec certaines répercussions du syndrome.

De même des cadres stricts peuvent être imposés en ce qui concerne la diététique, la pratique d'une activité sportive adaptée, soutenue et régulière ...

Les parcours sont très variés.  
Chaque parcours reste particulier.

## Parcours scolaire MYT1L

En milieu spécialisé  
De 3 à 20 ans

Institut Médico- Pédagogique  
Institut Médico-Educatif  
Institut Médico-Professionnel

En milieu ordinaire

avec une aide humaine et du matériel adapté

Scolarité en maternelle, élémentaire, collège et lycée

En milieu ordinaire en dispositif spécialisé (ULIS)

avec ou sans une aide humaine supplémentaire à l'AESH collective, et du matériel adapté

Scolarité en élémentaire, collège et lycée

Certains ont aussi fait le choix de l'instruction en famille.

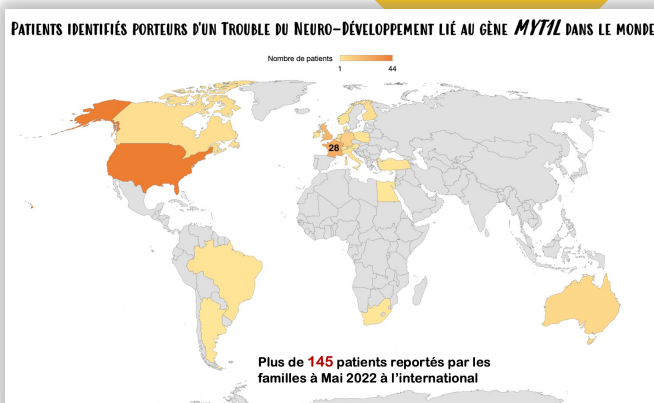
A ce jour, il y a peu d'informations recueillies auprès des patients majeurs. Plusieurs situations nous ont été décrites : certains poursuivent des études; d'autres sont autonomes, d'autres sont en résidences encadrées; certains travaillent à temps partiel; et pour d'autres l'autonomie n'est pas envisageable.

## Témoignages MYT1L

Vous trouverez des échanges et du soutien dans deux groupes FB constitués et pilotés par des parents :

- Groupe international : [Chromosome2p25/ MYT1L Family Page](#)
- Groupe francophone : [La bulle des Extra-Vaillants MYT1L](#)

Représentation des patients : statistiques à partir de données transmises par les familles donc non exhaustives et inférieures au nombre de diagnostics réels.



## Syndrome lié au gène MYT1L

### Des points d'appuis



France : Plan National Maladies Rares 2025



La Plateforme des Maladies Rares

Maladies rares infos service, l'Alliance des Maladies Rares, Orphanet, La fondation Maladies Rares, Téléthon, EURORDIS

<https://www.plateforme-maladiesrares.org/presentation/la-plateforme-maladies-rares.html>



La filière de santé : AnDDi - Rares et le blog du Pr Folk

<http://anddi-rares.org/>

<http://blog.maladie-genetique-rare.fr/>



Des praticiens impliqués pour le diagnostic et la prise en charge  
CHU de Rouen - Centre de Référence des anomalies du développement et syndromes dégénératifs

Les Dr A.M. Guerrot, Dr J. Coursimault et Dr F. Lecoquierre nous accompagnent.

Retrouvez l'étude clinique et moléculaire effectuée par l'équipe de Rouen dont les résultats ont été publiés dans le journal Human Genetics en novembre 2021 sur le site des Extra-Vaillants MYT1L

Retrouvez de nombreuses autres parutions dans l'onglet « documentation » du site internet des Extra-Vaillants MYT1L



Une association France : Les Extra-Vaillants MYT1L

<https://www.facebook.com/extravaillants>  
[www.extra-vaillants-myt1l.com](http://www.extra-vaillants-myt1l.com)  
[extravaillants@gmail.com](mailto:extravaillants@gmail.com)



Deux groupes d'échange entre familles sur Facebook

Groupe francophone : La bulle des Extra-Vaillants MYT1L

Groupe international : Chromosome 2p25/ MYT1L Family Page



De nombreuses ressources disponibles ou en lien, et des témoignages à retrouver sur la page Facebook et sur le site internet des Extra-Vaillants MYT1L