

# Syndrome lié au gène

## **MYT1L**

**Maladie génétique rare**

**Sur la région du chromosome 2p25.3**

**Incluant le gène MYT1L**

**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 neurogénèse (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

**Retard prédominant sur le langage**

Trouble expressif  
Médiane des 1ères phrases vers 5 ans

**Déficience Intellectuelle (DI) ou Troubles des Apprentissages (TA)**

70% DI  
Degré variable

30% TA  
Dyslexie, dysphasie, dyspraxie....

**Epilepsie Anomalies IRM cérébrale**

23% épilepsie

28% anomalies IRM cérébrale non spécifiques

**Troubles Pondéraux (TP) Et/ou Troubles Alimentaires (TA)**

58% en TP  
23% en surpoids  
35% avec une obésité

42% Poids dans la norme

45% ayant des TA  
Hyperphagie, tachyphagie, impulsivité... plus rarement troubles de l'oralité

# Syndrome neurodéveloppemental

**MYT1L**

43%

Trouble du spectre de l'autisme

**Troubles du comportement**  
(peuvent être isolés ou associés)

**Quasi 100%**

53% impulsivité, intolérance à la frustration

55% stéréotypies

38% trouble déficitaire de l'attention avec ou sans hyperactivité

45% Auto ou hétéro agressivité

**Trouble du développement psychomoteur**

Coordination, instabilité motrice, impact sur la motricité fine

Hypotonie

Âge médian acquisition de la marche 22 mois

**fatigabilité**

**Troubles du sommeil**  
33%

**Troubles ophtalmiques**  
30%

**Dysmorphie non spécifique**  
67%



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

En Libéral

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

En Hôpital

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

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

**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 fait le choix de l'instruction à la maison.

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

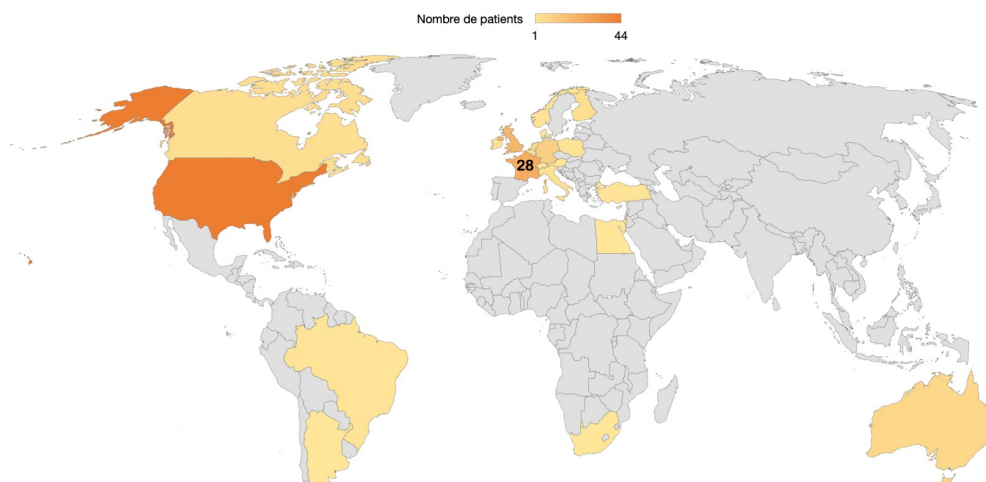
**MYT1L**

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.

PATIENTS IDENTIFIÉS PORTEURS D'UN TROUBLE DU NEURO-DÉVELOPPEMENT LIÉ AU GÈNE **MYT1L** DANS LE MONDE



Plus de **145** patients reportés par les familles à Mai 2022 à l'international

# Syndrome lié au gène

## **MYT1L**

**Maladie  
génétique rare**

## **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>



**Une 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**

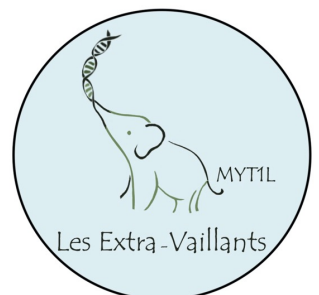
Les Dr A.M. Guerrot, Dr J. Coursimault et Dr F. Lecoquierre nous accompagnent.

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**  
<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**