

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
- ➔ Pathologie non dégénérative

Déficiences Intellectuelles (DI) ou Troubles des Apprentissages (TA)

70% DI
Degré variable

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

Retard prédominant sur le langage

Trouble expressif
Médiane des 1ères phrases vers 5 ans

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

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 un groupe FB constitué et piloté par des parents

[Chromosome2p25/ MYT1L Family Page](#)

Représentation mondiale des patients, il s'agit d'informations transmises par les familles donc non exhaustives.

Plus de 100 patients MYT1L dans le monde (mutation, délétion, duplication)

Série 1
30
1



Source : groupe international FB - déclaratif des familles à octobre 2021, non exhaustif

Avec Bing
© Australian Bureau of Statistics, GeoNames, Microsoft, NavInfo, TomTom, Wikipedia

Syndrome lié au gène **MYT1L**

**Maladie
génétique rare**

Des points d'appuis



France : Plan National Maladies Rares 2025

<https://solidarites-sante.gouv.fr/systeme-de-sante-et-medico-social/recherche-et-innovation/france-genomique>



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**

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

Etude clinique et moléculaire effectuée par l'équipe de Rouen dont les résultats sont publiés dans le journal Human Genetics :

https://link.springer.com/epdf/10.1007/s00439-021-02383-z?sharing_token=56glySxL-W4wL50d9iSFJve4RwlQNchNByi7wbcMAY6QJgbyWlbkahhpJuRo8EliaTkZwspF8Y51-PFYH02Vqt6K9_hne-DQx241NR_1aUXAmAuZ3pP_spUvQmrlxsFu-Kp6ZzH0fqB_ZRAVj5ZWmKsXf7pAU9DI88b9j6pmos%3D

D'autres articles sont disponibles sur la page PubMed :

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>

(Ex : Windhauser *et al.*, 2021 ; Blanchet *et al.*, 2017; De Rocker *et al.*, 2015)



Une association France : Les Extra-Vaillants

<https://www.facebook.com/extravaillants>

www.extra-vaillants-myt1l.com

extravaillants@gmail.com

Nous sommes là pour vous accompagner dans vos questionnements, dans vos démarches ...



Un groupe d'échange international entre familles

Groupe Facebook : Chromosome 2p25/ MYT1L Family Page

Il existe un outil de traduction DEEPL qui peut vous aider dans les échanges.



MDPH : Maison Départementale des Personnes Handicapées

Rapprochez vous de celle de votre département pour la constitution de vos dossiers.



Education Nationale : scolarité et handicap

<https://www.education.gouv.fr/la-scolarisation-des-eleves-en-situation-de-handicap-1022>