

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.....

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 ...

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 neurogenèse (maturation des neurones notamment)
- ➔ Se manifestant par un retard global de développement avec des profils hétérogènes
- ➔ Pathologie non dégénérative

Déficience Intellectuelle (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

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

42% Poids dans la norme

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

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

Trouble du développement psychomoteur

Hypotonie

Âge médian acquisition de la marche 22 mois

Coordination, instabilité motrice, impact sur la motricité fine

Troubles du comportement (peuvent être isolés ou associés) Quasi 100%

55% stéréotypies

53% impulsivité, intolérance à la frustration

45% Auto ou hétéro agressivité

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

43% Trouble du spectre de l'autisme

Epilepsie Anomalies IRM cérébrale

28% anomalies IRM cérébrale non spécifiques

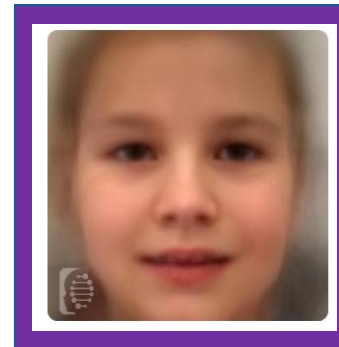
23% épilepsie

Fatigabilité

Troubles du sommeil 33%

Dysmorphie non spécifique 67%

Troubles ophtalmiques 30%



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

Syndrome lié au gène **MYT1L**

Des points d'appuis

Maladie
génétique rare

 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/s00439-02102383z?sharing_token=56glySxLW4wL50d9iSFJve4RwIQNchNByi7wbcMAY6QJgbyWlbkahhpJuRo8EliaTkZwspF8Y51PFYH02Vqt6K9_hneDQx241NR_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>

Parcours scolaire **MYT1L**

Les parcours sont très variés.
Chaque parcours reste particulier.

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
dans le monde

Plus de la moitié des patients
En Europe à oct21.

