

## Pourquoi cela s'est-il produit ?

On ne connaît pas la cause des altérations du gène *MYT1L* responsables de ce syndrome. Rien de ce que vous avez fait ou n'avez pas fait en tant que parent n'a pu provoquer cette maladie.

## Cela peut-il se reproduire ?

Chez toutes les personnes identifiées jusqu'à présent, la mutation du gène *MYT1L* ou la délétion de la région 2p25.3 est apparue spontanément, sans avoir été transmise par un parent. On parle alors de mutation *de novo* (nouvelle mutation). Cela signifie que le risque d'avoir un autre enfant atteint de la même maladie est très faible (< 1 %).

Ce faible risque s'explique par un phénomène appelé « **mosaïcisme gonadique** ». Cela signifie que la mutation ou la délétion du gène pourrait être présente uniquement dans les cellules reproductrices (spermatozoïdes ou ovules) d'un parent, mais pas dans ses cellules sanguines.

## Prise en charge

- La prise en charge du syndrome-MYT1L est multidisciplinaire et s'adapte aux besoins de chaque enfant tout au long de sa croissance (médecin traitant, généticien clinicien, neuropédiatre, ophtalmologue, endocrinologue, psychiatre...)
- Un suivi régulier par un pédiatre du développement ou un pédiatre en lien avec les structures de soins locales est recommandé, afin de surveiller l'évolution du développement de l'enfant.
- Une prise en charge en orthophonie (pour le langage) ou en kinésithérapie (pour la motricité) peut être nécessaire.
- Un accompagnement nutritionnel (par un nutritionniste ou un diététicien) peut être utile pour prévenir la suralimentation et le risque de prise de poids excessive.
- Un suivi par un psychologue ou en psychiatrie peut également être proposé en cas de troubles du comportement.
- Des examens ophtalmologiques doivent être réalisés régulièrement pour dépister d'éventuels troubles visuels.
- Un EEG (électroencéphalogramme) peut être indiqué si une épilepsie est suspectée.
- Une scolarité adaptée et un encadrement personnalisé sont essentiels pour soutenir les apprentissages et favoriser le développement global de l'enfant.

## Informations et soutien



Rare Chromosome Disorder Support Group,  
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey  
RH8 9EE, UK  
Tel: +44(0)1883 723356  
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org



Valentin APAC  
52, la Butte Églantine 95610 ÉRAGNY - FRANCE  
Tél. : +33 (0) 1 30 37 90 97  
contact@valentin-apac.org  
www.valentin-apac.org

Une association Française concernant ce syndrome existe déjà : l'association « les Extra-Vaillants »  
<https://www.extra-vaillants-myt1l.com/>



Ainsi qu'une association Américaine « The MYT1L project » :  
<https://www.myraregene.org/>



Ce dépliant a pu être réalisé avec la contribution de Sir Halley Stewart Trust



Ce dépliant d'information ne remplace pas un avis médical personnel. Les familles doivent consulter un clinicien médicalement qualifié pour toutes les questions relatives au diagnostic et à la prise en charge médicale et sociale liée à ce diagnostic. Les informations sur les variations génétiques évoluent très rapidement et les informations continues dans ce dépliant sont considérées comme les meilleures disponibles au moment de la publication, certaines données pouvant changer ultérieurement. Unique fait de son mieux pour se tenir au courant de l'évolution des informations et mettre à jour, si besoin, ses dépliants déjà parus. Ce dépliant a été écrit par le Dr Alisdair McNeill (Honorary Consultant Clinical Geneticist) de l'Université de Sheffield, UK. La version française traduite par Valentin APAC et l'ERN ITHACA a été relue et validée par le Pr Damien SANLAVILLE, généticien et Angèle May, biologiste, Hospices Civils de Lyon, France.



2018 Version 1 (CA)

Copyright © Unique 2018, 2026

Rare Chromosome Disorder Support Group Charity Number 1110661  
Registered in England and Wales Company Number 5460413



## Syndrome MYT1L Délétions 2p25.3

rarechromo.org

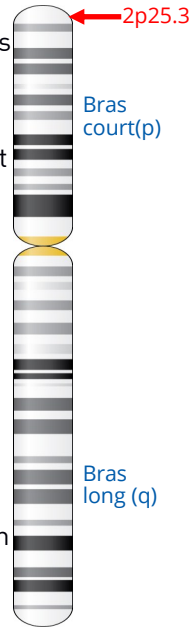
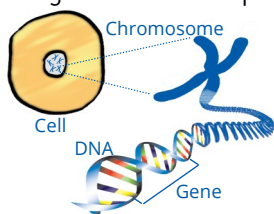
## Qu'est-ce que le syndrome MYT1L ?

Le syndrome-MYT1L est une maladie génétique très rare, causée par un mauvais fonctionnement d'un gène appelé *MYT1L*. Les gènes sont des segments d'ADN qui contiennent les instructions nécessaires au bon fonctionnement, à la croissance et au développement du corps humain. Ils sont regroupés avec de nombreux autres gènes dans des structures organisées appelées chromosomes.

Le gène *MYT1L* se trouve sur le chromosome 2 et joue un rôle important dans le développement du cerveau, notamment dans la formation et la maturation des neurones (neurogenèse). Le syndrome peut apparaître lorsque l'une des deux copies du gène *MYT1L* manque complètement. On parle alors de délétion du chromosome en région 2p25.3. Il peut aussi survenir à cause d'une modification du gène (appelée mutation) qui l'empêche de fonctionner correctement. Qu'il s'agisse d'une délétion ou d'une mutation, les conséquences sur la santé sont les mêmes, et les personnes concernées présentent des symptômes similaires. (Coursimault *et al.*, 2022). En revanche, une duplication partielle du gène correspond à un mécanisme totalement différent. Elle est associée à une autre maladie neurodéveloppementale, qui n'a pas les mêmes manifestations, et qui peut notamment être liée à des troubles comme la schizophrénie. (Bouassida *et al.*, 2023).

## Que fait le gène MYT1L ?

Le gène *MYT1L* joue un rôle important dans le développement du système nerveux. Il régule l'activation ou l'inactivation d'autres gènes impliqués dans la production et le bon fonctionnement de la myéline, une substance essentielle qui entoure et protège les neurones. Le gène *MYT1L* est particulièrement actif pendant le développement du cerveau, notamment avant la naissance. Il jouerait également un rôle dans le développement de l'hypothalamus, qui régule l'appétit et le poids. (Blanchet *et al.* 2017)



## Caractéristiques les plus courantes :

- Retard de développement prédominant sur le langage
- Trouble du développement intellectuel ou trouble des apprentissages
- Trouble des comportements alimentaires et/ou trouble pondéraux
- Trouble du comportement
- Dismorphie non spécifique

Autres caractéristiques possibles

- Épilepsie
- Anomalies à l'IRM cérébrale
- Troubles de la vision
- Troubles du sommeil
- Fatigabilité

## Problèmes médicaux

### ■ Prise de poids excessive

1 personne sur 2 présentant une mutation du gène *MYT1L* ou une délétion en 2p25.3 a des troubles alimentaires (hyperphagie, impulsivité, trouble de l'oralité), 6 sur 10 ont des troubles pondéraux (surpoids, obésité). La prise de poids est précoce et s'observe en moyenne vers 3,5 ans.

### ■ Convulsions/épilepsie

2 enfants sur 10 souffrent d'épilepsie.

### ■ Anomalies à l'IRM cérébrale

3 personnes sur 10 ont des anomalies à l'IRM cérébrale qui ne sont ni spécifique, ni sévère (hypersignaux de la substance blanche, dilatation des ventricules, etc).

### ■ Autres troubles observés

Troubles visuels (strabisme et trouble de la réfraction) chez 3 personnes sur 10.

## Les familles disent ...

“ En tant que seul parent, j'ai parfois atteint mes limites, mais son énergie et mon sens de l'humour m'ont beaucoup aidé ! Cela a été difficile de vivre avec elle tout ce qu'elle a dû traverser. ”

## Développement

### ■ Développement moteur

Les enfants présentent souvent un faible tonus musculaire, sont maladroits et ont des difficultés avec les gestes précis (comme tenir un crayon ou boutonner un vêtement). La marche est généralement acquise autour de l'âge de 2 ans.

### ■ Apprentissage

Tous les enfants et adultes ayant un syndrome-MYT1L présentent des difficultés importantes d'apprentissage, et 70% d'entre eux ont un quotient intellectuel inférieur à la moyenne pour leur âge. En conséquence, ils sont généralement scolarisés dans des établissements spécialisés ou bénéficient d'un accompagnement scolaire adapté.

### ■ Développement du langage

Les enfants présentent en général un retard de développement du langage, à des degrés variables. Leur niveau d'expression oral est souvent inférieur à celui observé dans la population générale.

### ■ Croissance

La plupart des personnes atteintes du syndrome-MYT1L ont un tour de tête normal, mais un poids supérieur à la moyenne.

### ■ Comportement

Certaines personnes atteintes de cette maladie présentent des troubles de l'attention avec ou sans hyperactivité (TDAH), troubles du spectre de l'autisme, stéréotypie, comportement agressif, impulsivité et

## Les familles disent ...

“ Ma fille est une personne très complexe, avec des besoins tout aussi complexe, et elle est confrontée à des difficultés à chaque moment de la journée. Son autisme et ses comportements difficiles sont ce qui lui pose le plus de problèmes. Heureusement, elle a de la personnalité et un bon sens de l'humour. ”