

## 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/variantes 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

