

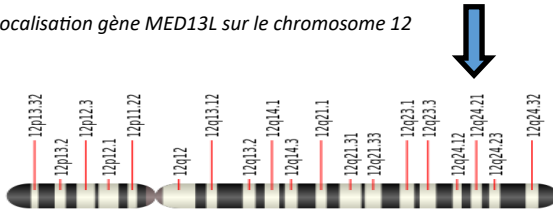


LE SYNDROME

Se manifeste par des troubles cognitifs de degrés très variables, associés ou non à des troubles du spectre autistique (TSA), un retard global du développement, des difficultés de langage et d'apprentissage. D'autres troubles (visuels, auditifs, orthopédiques...) peuvent également être présents. Ce syndrome est une maladie génétique rare liée à un défaut d'expression d'une copie du gène *MED13L*, situé sur le long bras du chromosome 12 (12q24.21).

Ce gène est traduit en une protéine du même nom (MED13L) qui fait partie d'un vaste complexe, appelé «complexe médiateur» dont le rôle est d'activer l'expression de nombreux autres gènes dans chaque cellule.

Localisation gène *MED13L* sur le chromosome 12



Une anomalie ponctuelle (mutation) dans le gène *MED13L* produit les effets délétères sur le développement, observés dans le syndrome.

C'est une **maladie autosomique dominante le plus souvent en lien avec une mutation dite *de novo* (accidentelle)** : Le gène possède deux allèles, l'un venant du père, l'autre de la mère. L'un des deux allèles porte une mutation pathologique dominante. Bien qu'aucun des parents ne soit atteint, un ou plusieurs de leurs enfants peuvent être atteints et transmettre la mutation à leur descendance.

L'ASSOCIATION

Née en 2018, elle a pour objet de soutenir la recherche et es familles touchées par le syndrome

Association loi 1901 d'intérêt général parue au JO du 31/03/18 n° W442019482.

www.med13lsyndrome.eu

contact@med13lsyndrome.eu @med13L.asso

LE CONSEIL SCIENTIFIQUE

Son rôle est de conseiller et d'orienter les stratégies de recherche et de prise en charge thérapeutique.

Dr Thomas Smol, Dr Jamal Ghomid et Dr Roseline Caumes

CHRU de Lille—Pôle de biologie pathologie génétique

Avec le soutien de

Pr Jean-Louis Mandel, Président Fondation Maladies Rares et fondateur de la Plateforme participative Genida.

COMPRENDRE POUR ENTREPRENDRE

Il existe trois grands axes de recherche en vue de comprendre la maladie et d'envisager son traitement :

- 1- Décrire avec précision le spectre des manifestations cliniques et son évolution pour connaître l'histoire naturelle de la maladie.
- 2- Caractériser les mécanismes biologiques pathologiques qui sous-tendent l'apparition et le développement de la maladie.
- 3- Entreprendre la mise au point d'approches thérapeutiques spécifiques.

Des équipes de recherche en France et aux Etats-Unis travaillent actuellement sur les axes 1 et 2, indispensables à la progression de l'axe de 3.

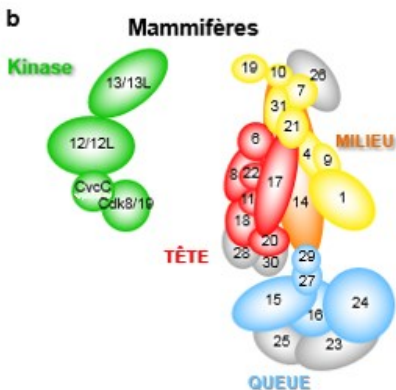


Schéma du complexe médiateur.

La protéine MED13L fait partie du sous-groupe Kinase ici en vert