LIVRET D'ACCUEIL DES FAMILLES

Bienvenue dans la famille des Vaillants

Un diagnostic de syndrome MYT1L vient d'être posé, pour votre enfant, pour un proche ou pour vous-même. Vous n'êtes plus seuls.

Nous sommes une association de familles, créée en 2021 et animée par des bénévoles. Environ 100 familles en France sont en lien avec nous, et d'autres dans plus de 20 pays.

Comment lire ce livret

Prenez votre temps. Vous n'avez pas besoin de tout lire d'un coup.

Ce livret donne une vue d'ensemble. Il indique où trouver le détail, quand vous le souhaiterez.

Il s'appuie sur le PNDS, le protocole national de diagnostic et de soins du syndrome MYT1L, et sur l'expérience des familles.

Nous ne sommes pas médecins. Pour toute question médicale, votre équipe médicale reste votre interlocuteur. Nous restons toujours à votre écoute.

À garder sous la main. Orphacode 647799 · PNDS syndrome MYT1L, sur le site de la HAS · extravaillants@gmail.com

2 Le syndrome MYT1L, l’essentiel

Le gène MYT1L est comme un « chef d’orchestre » qui dirige la construction du cerveau avant la naissance. Quand ce gène est altéré, certains musiciens, les neurones, n’ont pas reçu toutes les instructions. L’orchestre joue quand même, mais certaines partitions sont plus difficiles à coordonner. Chaque Vaillant a sa façon bien à lui de jouer sa propre musique.

- **Une maladie génétique rare du neurodéveloppement**, liée au gène MYT1L, situé sur le chromosome 2. Elle a été décrite pour la première fois en 2011.
- **Une seule des deux copies du gène est fonctionnelle.** Les médecins parlent d’haploinsuffisance.
- **Trois formes génétiques existent** : une délétion, une mutation ponctuelle, ou certaines duplications à l’intérieur du gène.
- **L’origine diffère selon les familles.** Le plus souvent, la variation apparaît pour la première fois chez la personne concernée (« de novo »). Plus rarement, elle est transmise par un parent porteur. La consultation de génétique permet de le préciser.
- **Le diagnostic est confirmé par une analyse génétique.** Il est posé surtout dans l’enfance, mais il est possible à tout âge.
- **Le syndrome est dit non dégénératif.**
- **Il n’existe pas de traitement curatif à ce jour.** Le PNDS recommande un accompagnement pluridisciplinaire, coordonné et le plus précoce possible.

Chaque personne est différente. Personne ne présente tous les impacts, et leur intensité varie beaucoup. Les progrès sont possibles à tout âge.

Orphacode 647799. C’est le code du syndrome dans la classification des maladies rares. Il est utile dans les démarches médicales et administratives.

3 Ce que le syndrome peut entraîner

Cette page rassemble ce qui peut exister, à des degrés très différents d'une personne à l'autre. Personne ne présente tout. Vous pouvez la lire plus tard.

Langage et communication

- Retard des acquisitions, surtout du langage
- Troubles oro-myofonctionnels et dyspraxie verbale
- La communication alternative (CAA) est une aide quand le langage est limité

Développement et apprentissages

- Rythme de développement plus lent ; les apprentissages restent possibles à tout âge
- Déficience intellectuelle possible, d'intensité variable
- Troubles des apprentissages, troubles de l'attention (TDA/H)

Comportement et émotions

- Troubles du comportement très fréquents, dès la petite enfance
- Impulsivité, intolérance à la frustration
- Troubles anxieux
- Trouble du spectre de l'autisme souvent associé

Motricité et sensoriel

- Hypotonie, marche plus tardive
- Troubles de la coordination, stéréotypies
- Troubles du traitement sensoriel, troubles neurovisuels

Poids et alimentation

- Surpoids ou obésité fréquents
- Faim excessive, satiété difficile ; cela peut exister sans excès de poids

Sommeil et autres manifestations

- Troubles du sommeil fréquents, apnées du sommeil
- Épilepsie dans certains cas
- Troubles ophtalmologiques
- Fatigabilité

Pour le détail, avec les fréquences : la fiche « Information MYT1L détaillée » et la page « Impacts » du site, extra-vaillants-myt1l.com/myt1l/impacts. La référence médicale est le PNDS, sur le site de la HAS.

4 L’accompagnement et les soins

Le PNDS recommande un accompagnement pluridisciplinaire, coordonné et le plus précoce possible. Il rappelle que le potentiel d’apprentissage ne doit pas être présupposé limité.

Les professionnels qui peuvent intervenir

Domaine	Qui
Médical	Généticien, neuropédiatre ou neurologue, pédopsychiatre ou psychiatre, endocrinologue, nutritionniste, ophtalmologue, ORL, médecin traitant ou pédiatre
Rééducation	Orthophoniste, psychomotricien, ergothérapeute, kinésithérapeute, orthoptiste, enseignant en activité physique adaptée
Psycho-éducatif et social	Neuropsychologue ou psychologue, diététicien, travailleur social, AESH à l’école

Cette liste n’est pas exhaustive, et tous n’interviennent pas pour chaque personne.

Près de chez vous

L’essentiel du suivi s’organise près de chez vous, avec une équipe qui connaît la personne au quotidien : médecin traitant, CAMSP, CMP ou CMPP, professionnels de rééducation, centre de référence ou de compétence « Anomalies du développement ». Cette équipe peut, quand c’est utile, solliciter le centre de référence du CHU de Rouen (Dr Juliette Coursimault), qui a coordonné le PNDS.

Médicaments

Des réactions paradoxales aux médicaments sont possibles : un même médicament peut avoir des effets opposés d’une personne à l’autre.

- Prise de poids possible : valproate, méthylphénidate.
- Aggravation du comportement possible : aripiprazole, rispéridone, méthylphénidate.

Informer chaque professionnel de santé du diagnostic, y compris l’anesthésiste, lui permet d’en tenir compte. Le suivi se fait avec le médecin.

Deux outils à remplir

Un journal des traitements médicamenteux et une fiche d’observation des comportements-défis se trouvent à la fin de ce livret. Ils servent à noter ce que vous observez, pour en parler avec les professionnels.

5 Les droits et le parcours de vie

Les parcours sont variés. Les dispositifs s’adaptent au profil et aux besoins de chacun, de l’enfance à l’âge adulte. La MDPH ouvre les droits et les orientations, à tout âge.

Des repères selon l’âge

Période	Ce qui existe
Petite enfance	Le CAMSP (0-6 ans) et la plateforme de coordination et d’orientation, PCO (0-12 ans), sont les portes d’entrée précoces. Aides : AEEH, PCH.
Âge scolaire	Scolarité en milieu ordinaire, en établissement spécialisé ou en famille (IEF), avec matériel adapté, aménagements et accompagnement humain prévus par le PPS.
Adolescence et majorité	Orientation et formation. À 18 ans, la personne devient majeure : les démarches changent (protection juridique, AAH).
Vie adulte	Des parcours encore peu connus : emploi, droits, hébergement, suivi social et médico-social. Le diagnostic est possible à tout âge.

Des appuis possibles

- **Guide MDPH syndrome MYT1L**, croisé avec le PNDS : les aides âge par âge, écrit par des familles.
- **Dossier complet « J’ai 18 ans »** : les droits, la protection, le patrimoine.
- **ERHR** (Équipes Relais Handicaps Rares) : appui aux situations complexes.
- **Communautés 360** : 0 800 360 360, des solutions près de chez soi.

Les deux guides se trouvent dans l’espace « Réservé aux familles » du site (bouton rose), ou sur demande par e-mail.

6 La recherche et l’association

La recherche

- Des équipes travaillent sur le syndrome en France (CHU de Rouen), en Allemagne (Heidelberg) et aux États-Unis (Saint-Louis).
- Une étude sur le comportement alimentaire, menée avec des familles, a été publiée en 2026.
- À ce jour, aucun traitement spécifique du syndrome n’est disponible.
- Le détail des projets en cours est sur le site, page « Projets de recherche » : extra-vaillants-myt1l.com/projetsderecherche.
- Nos guides « Comprendre la recherche » et « Comprendre un ASO » expliquent où en sont les travaux.

L’association Les Extra-Vaillants MYT1L

Créée en Normandie en 2021 par des familles, en lien étroit avec le Dr Juliette Coursimault, généticienne au CHU de Rouen. Elle est reconnue d’intérêt général et membre de l’Alliance Maladies Rares. Ses partenaires : la filière AnDDI-Rares, DéfiScience et le centre de référence du CHU de Rouen.

Ce que nous faisons	
Pour les familles	Écoute, mise en lien, guides, rencontres, magazine FOCUS.
Pour les Vaillants	Outils en FALC : « Je comprends ma différence », « J’ai 18 ans », « Ton dossier MDPH », « Ton argent ». Vidéo « Mais, t’es qui toi ? ».
Soins et recherche	PNDS élaboré par le CHU de Rouen, en ligne sur le site de la HAS, Journées internationales familles, cliniciens, chercheurs (2022 et 2025), participation aux études.
Dans le monde	The MYT1L Project (États-Unis, fin 2024), ExtraValientes MYT1L (Espagne, 2025) ; Pologne et Allemagne en préparation.

FICHE FAMILLES

Mise à jour : novembre 2026

Syndrome MYT1L : des ressources pour vous accompagner

Un diagnostic, de nouvelles questions ? **Vous n'êtes pas seuls** : environ 100 familles en France, d'autres dans plus de 20 pays. Voici ce que l'association a préparé pour vous.

Comprendre le syndrome

- **Livret d'accueil** : le premier repère
- **Fiches Info MYT1L** : courte et détaillée
- **Magazine FOCUS** : le PNDS expliqué dans le Focus n°5
- **Vidéos** : les journées internationales familles, cliniciens, chercheurs en replay sur la chaîne YouTube de l'association

Parler avec votre enfant

- **Vidéo « Mais, t'es qui toi ? »** : sans son pour accompagner le Vaillant dans la compréhension du syndrome
- **« Je comprends ma différence »** : fiche et cartes en Facile à lire et à comprendre
- **« J'ai 18 ans », « Ton dossier MDPH », « Ton argent »** : en FALC pour les plus grands

Démarches et droits

- **Guide du dossier MDPH** : peu importe où vous en êtes dans votre parcours, en lien avec le PNDS et des lettres prêtes à copier
- **Dossier complet « J'ai 18 ans »** : les droits, la protection, le patrimoine
- **Se former, travailler** : alternatives hors Éducation nationale

Santé au quotidien

- **Impacts et prises en charge** : croisés avec le PNDS, illustrations et recommandations
- **Réactions paradoxales aux traitements** : vos expériences comptent
- **Alimentation** : la synthèse de l'étude 2026
- **Journal des traitements, fiche d'observation** : à remplir

Recherche

- **Le récap des projets** d'études en cours
- **« Comprendre la recherche »** : en mots simples
- **Les ASO** : comprendre cette piste de recherche
- **Publications** : les références sur MYT1L

Entraide et rencontres

- **La Bulle des Extra-Vaillants** : notre groupe Facebook privé
- **Des animations à distance** : aux temps forts de l'année
- **Bientôt** : visios et rencontres plus fréquentes

Partout, les familles se mobilisent

2021	2024	2025	2026
France Les Extra-Vaillants MYT1L	**États-Unis** MYT1L Project	**Espagne** ExtraValientes	**Pologne, Allemagne** En préparation

Où trouver ces documents ? Sur le site en accès libre et dans « Réservé aux familles » (bouton rose) après création d'un compte, ou sur demande : extravaillants@gmail.com

8 Quand vous le souhaiterez

Il n’y a pas d’ordre, ni de délai. Voici quelques premiers pas possibles.

- **Garder l’Orphacode 647799 sous la main**
  Il est demandé dans de nombreuses démarches : médecin, MDPH, école, établissement ou service, assurance maladie.

- **Faire connaître le PNDS**
  Il est en ligne sur le site de la HAS. Les professionnels qui vous accompagnent peuvent s’y référer.

- **Demander les guides sur les droits**
  Le guide MDPH accompagne les démarches à tout âge, de l’enfance à l’âge adulte. Le dossier complet « J’ai 18 ans » concerne la majorité et la vie adulte : droits, protection, patrimoine. Ils sont dans l’espace « Réservé aux familles », ou sur demande.

- **Échanger avec d’autres familles**
  La Bulle des Extra-Vaillants est un groupe Facebook privé, entre familles. L’accès se fait sur demande.

- **Nous écrire**
  Pour une question, un échange, ou simplement faire connaissance : extravaillants@gmail.com.

Pour adhérer ou soutenir l’association : page « Agir avec nous » du site.

Nous sommes là pour vous.

extravaillants@gmail.com **www.extra-vaillants-myt1l.com**

Mise à jour novembre 2026. Référence : PNDS syndrome MYT1L, CHU de Rouen (site de la HAS, février 2026).

Fiche d’observation d’un comportement-défi

Cette fiche sert à décrire une situation, pour mieux la comprendre et en parler avec les professionnels. Il n’y a pas de bonne ou de mauvaise réponse : notez simplement ce que vous avez vu. Une fiche par situation.

Prénom : _____

Date et heure : _____

Lieu : _____

Fiche remplie par : _____

Ce qui s’est passé Ce que vous avez vu, et combien de temps cela a duré.

Dans les heures et les jours d’avant
L’effet peut être différé. Sommeil, santé, douleur, événement, changement…

Sur le moment Personnes présentes, activité, ambiance.

De quelle nature était la difficulté ? Plusieurs réponses possibles.

- ☐ Communication : comprendre, être compris
- ☐ Changement de routine
- ☐ Attente, transition
- ☐ État physique : fatigue, faim, douleur
- ☐ Tâche ou demande
- ☐ Changement d’espace ou de lieu
- ☐ Environnement : bruit, lumière, monde
- ☐ Autre, ou difficile à dire

Les outils d’aide et de compensation Outil de communication, repères visuels, emploi du temps, minuteur, casque, objet rassurant, espace calme…

☐ Ils étaient à disposition ☐ En partie ☐ Ils n’étaient pas à disposition

Lesquels, et ont-ils été utilisés ?

Ce qui a aidé à apaiser Et ce qui n’a pas aidé.

Et après Retour au calme, fatigue, durée.

À partager avec

Journal des traitements médicamenteux

Prénom : _____

Les réactions aux médicaments peuvent varier d'une personne à l'autre. Ce journal sert à noter ce que vous observez, pour en parler avec le médecin. Toute modification de traitement se décide avec lui.

Date	Traitement et dose	Prescrit par	Ce que vous observez (sommeil, appétit, poids, comportement)	À aborder au prochain rendez-vous