

Syndrome MYT1L — Qu'est-ce que c'est ?

Nom officiel : « trouble du neurodéveloppement lié au gène MYT1L » · Code Orphanet 647799



De quoi s'agit-il ?

UNE MALADIE GÉNÉTIQUE RARE

- Liée à une perte de fonction (haploinsuffisance) du gène MYT1L
- Sur le chromosome 2 (région 2p25.3)
- Pathologie non dégénérative, à révélation pédiatrique
- Décrite pour la première fois en 2011

TRANSMISSION

- **DE NOVO** (le plus fréquent) : variation spontanée, absente chez les deux parents
- **HÉRITÉE** : transmission autosomique dominante d'un parent porteur

MÉCANISMES MOLÉCULAIRES

- **DÉLÉTION** : absence d'un fragment ou du gène complet sur une des deux copies
- **MUTATION PONCTUELLE** : « faute d'orthographe »
- **Certains types de DUPLICATION**
- Dans tous les cas : haploinsuffisance — une seule copie fonctionnelle

OÙ EST POSÉ LE DIAGNOSTIC ?

- Enfant : PCO (0–12 ans) et CAMSP (0–6 ans) — portes d'entrée précoces
- Consultation de génétique — CHU, Centre de Référence ou de Compétence Maladies Rares « Anomalies du Développement » proche de chez vous
- Pour les adultes : médecin traitant + consultation de génétique (CRM- CHU)
- MDPH pour droits et orientation

COMMENT EST-IL CONFIRMÉ ? (À TOUT ÂGE)

- Analyses génétiques : séquençage d'exome (WES), de génome (WGS) ou CGH-array
- Les test génétiques sont possibles à tout âge
- Un diagnostic peut être posé ou repris à l'âge adulte
- Le diagnostic moléculaire est indispensable pour confirmer le syndrome

ÉPIDÉMIOLOGIE

- Maladie rare — prévalence exacte inconnue
- Plusieurs centaines de cas identifiés dans le monde
- 3 associations nationales actives en 2025–2026 (France-pionnière 2021, États-Unis 2025, Espagne 2025)

Syndrome MYT1L — Présentation clinique



Quels impacts ?

Profils très hétérogènes — les symptômes, leur intensité et leur évolution varient fortement d'une personne à l'autre.

LANGAGE & COMMUNICATION

- Retard des acquisitions prédominant sur le langage
- Premiers mots : médiane ~2,3 ans ; premières phrases : ~5 ans
- Troubles oro-myo-faciaux et dyspraxie verbale
- CAA recommandée si langage absent ou très limité

DÉVELOPPEMENT INTELLECTUEL

- Déficience intellectuelle (DI) fréquente, intensité variable
- Troubles des apprentissages (avec ou sans DI)
- TDA/H : ~38 % des cas
- Trouble du Spectre de l'Autisme (TSA) : fréquent

TROUBLES DU COMPORTEMENT

- Troubles du comportement très fréquents dès la petite enfance (seuls ou associés)
- Impulsivité, désinhibition, intolérance à la frustration
- Troubles anxieux de l'enfance à l'âge adulte
- Comportements auto- ou hétéro-agressifs ; risque d'aggravation à l'adolescence

POIDS & ALIMENTATION

- 58 % en surpoids (23 %) ou obésité (35 %)
- 45 % de TCA : hyperphagie, défaut de satiété, tachyphagie
- Vol / dissimulation alimentaire possible
- Peut exister sans excès pondéral

MOTRICITÉ & PSYCHOMOTEUR

- Hypotonie ; retard moteur
- Troubles de la coordination ; stéréotypies (~55 %)
- Troubles du traitement sensoriel
- Troubles neurovisuels

AUTRES MANIFESTATIONS

- Épilepsie (~23 %)
- Troubles ophtalmologiques (~30 %)
- Troubles du sommeil fréquents, SAOS
- Fatigabilité
- Anomalies à l'IRM cérébrale
- Particularités morphologiques (dysmorphie discrète)

Syndrome MYT1L — Prise en charge



Les prises en charge

Il n'existe à ce jour aucun traitement curatif spécifique du syndrome MYT1L.

Recommandation : un accompagnement pluridisciplinaire le plus PRÉCOCE possible.

SOINS MÉDICAUX

- Neuropédiatre / Neurologue
- Généticien (coordination, suivi à vie)
- Pédiopsychiatre / Psychiatre
- Endocrinologue / Nutritionniste
- Médecin spécialisé obésité
- Ophtalmologue + Orthoptiste
- ORL
- Médecin traitant / Pédiatre

RÉÉDUCTIONS

- Orthophoniste (langage + CAA)
- Psychomotricien
- Ergothérapeute
- Kinésithérapeute
- Orthoptiste (neurovisuel)
- Neuropsychologue / Psychologue
- Diététicien
- Enseignant en APA

ÉLÉMENTS CLÉS

- CAA : initier précocement si langage absent ou limité
- Activité physique adaptée : à tous les âges
- Cadre alimentaire structuré : horaires fixes, accès limité
- Mélatonine envisageable (troubles du sommeil)
- Thérapies médicamenteuses à évaluer
- Rééducation à tout âge : progrès constants

Effets paradoxaux des médicaments

- Un même traitement peut avoir des effets opposés selon les patients. Prise de poids : valproate, méthylphénidate.
- Aggravation du comportement : aripiprazole, rispéridone, méthylphénidate.
- Amélioration partielle de l'appétit : méthylphénidate, atomoxétine. Surveillance clinique régulière indispensable.

Recherche en cours

Le repositionnement de la lamotrigine montre des résultats prometteurs sur le comportement chez la souris. Aucun traitement n'est recommandé chez l'humain à ce jour.

Syndrome MYT1L — Organisation de la prise en charge

Parcours hétérogènes — les dispositifs s'adaptent au profil et aux besoins, de l'enfance au grand âge.



Les parcours

PORTE D'ENTRÉE — ENFANT & ADULTE

- Enfant : PCO (0–12 ans), CAMSP (0–6 ans), médecin traitant / pédiatre / PMI
- Adulte : médecin traitant + consultation de génétique (CRM Anomalies du développement)
- MDPH : orientation et droits à tout âge

SCOLARITÉ & MÉDICO-SOCIAL

- Milieu ordinaire avec AESH et PPS
- PAS (Pôles d'Appui à la Scolarité) — appui aux enseignants
- ULIS, SEGPA, UEEA selon les besoins
- DAME / DIME : dispositifs souples (logique de parcours)

DROITS, AIDES & TRANSITION (MDPH)

- AEEH (enfant) → AAH (adulte, dès 18 ans) ; PCH élargie aux TND
- AESH + matériel ; CMI et carte de stationnement ; répit aidants
- Protection juridique à anticiper avant 18 ans (habilitation, curatelle/tutelle)
- Amendement Creton : maintien IME/IMPro après 20 ans si pas de place adulte

EMPLOI & VIE PROFESSIONNELLE (ADULTE)

- Milieu ordinaire avec RQTH — accompagnement Cap Emploi
- Emploi accompagné / job coach ; entreprise adaptée
- ESAT (travail protégé) ; CITL via foyer de vie
- Compagnonnage — favorise l'accès au travail
- Souvent à temps partiel : cuisine, vente, espaces verts, restauration, bénévolat

HÉBERGEMENT & ACCUEIL (ADULTE)

- Domicile : parental, ou logement individuel avec soutien
- Habitat inclusif ; SAVS / SAMSAH (soutien à domicile)
- Foyer de vie (autonomie au quotidien) ; FAM (accompagnement médicalisé)
- MAS (besoin médical important)
- Accueil de jour / temporaire ; solutions de répit

GRAND ÂGE & VIEILLISSEMENT

- Pathologie récemment décrite : profils adultes encore mal connus, données évolutives
- Pas de dispositif spécifique au vieillissement à ce jour
- Consultation de génétique pertinente à tout âge, y compris le grand âge
- Relais vers les dispositifs de droit commun (handicap puis grand âge) selon l'autonomie

Syndrome MYT1L — L'association et les ressources



Et les familles ?

Les Extra-Vaillants MYT1L — première association mondiale dédiée au gène MYT1L, créée en 2021.

QUI SOMMES-NOUS ?

- Seule association francophone dédiée au syndrome MYT1L
- Basée en France (Normandie) — reconnue d'intérêt général
- Membre de l'Alliance des Maladies Rares
- Partenaires : AnDDI-Rares, DéfiScience, CRMR - CHU Rouen

CE QUE NOUS PROPOSONS

- Accompagnement et soutien des familles
- Guide MDPH spécifique MYT1L (avril 2026)
- Fiches FALC + cartes à manipuler MYT1L
- Journées Familles–Cliniciens–Chercheurs
- Participation à la recherche clinique et fondamentale

ASSOCIATIONS INTERNATIONALES

- FR : extra-vaillants-myt1l.com (pionnière, 2021)
- USA : The MYT1L Project (2024)
- ES : Extravalientes MYT1L (2025)
- Groupes Facebook : Chromosome 2p25.3 Family Page + La bulle des Extra-Vaillants (FR)
- Groupes WhatsApp dans plusieurs pays

NOUS REJOINDRE

- Site : www.extra-vaillants-myt1l.com
- Facebook : [/extravaillants](https://www.facebook.com/extravaillants)
- YouTube : chaîne Les Extra-Vaillants MYT1L
- Dons, adhésions, bénévolat bienvenus

RESSOURCES DISPONIBLES

- Fiches FALC — anddi-rares.org/ www.extra-vaillants-myt1l.com
- Cartes FALC et guide MDPH spécifique — sur demande via le site: www.extra-vaillants-myt1l.com
- Replay journées 2025 — YouTube Les Extra-Vaillants MYT1L
- PNDS MYT1L (janvier 2026) — site HAS (Haute Autorité de Santé) / www.extra-vaillants-myt1l.com

QUELQUES CHIFFRES

- Plusieurs centaines de familles dans le monde
- Au moins 100 familles en France
- Présence sur tous les continents
- 3 associations nationales en 2026 et d'autres en création
- La France est pionnière avec l'association Les Extra-Vaillants MYT1L