



## De quoi s'agit-il ?

### UNE MALADIE GÉNÉTIQUE RARE

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

### MÉCANISMES MOLÉCULAIRES

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

### COMMENT EST-IL CONFIRMÉ ?

**Analyses génétiques** : séquençage de l'exome (WES), du génome (WGS) ou CGH-array  
Rarement suspecté sur la seule présentation clinique  
**Le diagnostic moléculaire est indispensable pour confirmer le syndrome**

### TRANSMISSION

**DE NOVO** (le plus fréquent) : variation apparue spontanément chez l'enfant, absente chez les deux parents  
**HÉRITÉE** : transmission autosomique dominante d'un parent porteur du syndrome

### OÙ EST POSÉ LE DIAGNOSTIC ?

- PCO (Plateforme de Coordination et d'Orientation) — porte d'entrée 0–12 ans
- CAMSP (Centre d'Action Médico-Sociale Précoce) — 0–6 ans
- Consultation de génétique — CHU, Centre de Référence
- Centre de Référence « Anomalies du Développement » ou Centre de Compétences Maladies Rares

### ÉPIDÉMIOLOGIE

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



## Quels impacts?

### LANGAGE & COMMUNICATION

- Premiers mots : médiane ~2,3 ans
- Premières phrases : médiane ~5 ans
- Grande variabilité interindividuelle
- CAA recommandée si langage absent ou très limité

### DÉVELOPPEMENT INTELLECTUEL

- Déficience intellectuelle 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

- Quasi constants dès la petite enfance
- Impulsivité, désinhibition, intolérance à la frustration
- Anxiété, comportements auto- ou hétéro-agressifs
- Risque d'aggravation à l'adolescence

### POIDS & ALIMENTATION

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

### MOTRICITÉ & PSYCHOMOTEUR

- Hypotonie axiale et/ou périphérique
- Retard des acquisitions motrices
- Troubles de la coordination
- Stéréotypies dans ~55 % des cas
- Troubles du traitement sensoriel

### AUTRES MANIFESTATIONS

- Épilepsie : 23 % des patients
- Troubles ophtalmologiques : 30 %
- Troubles du sommeil fréquents, SAOS
- Dysmorphie discrète et non spécifique

**▲ Les profils sont très hétérogènes — les symptômes, leur intensité et leur évolution varient fortement d'une personne à l'autre.**



# Les prises en charge

**⚠ Il n'existe à ce jour aucun traitement curatif spécifique du Syndrome MYTIL.**

**RECOMMANDATION : un accompagnement pluridisciplinaire le plus PRÉCOCE possible**

## SOINS MÉDICAUX

- Neuropédiatre / Neurologue
- Généticien (coordination, suivi à vie)
- Pédiopsychiatre / Psychiatre
- Endocrinologue / Nutritionniste
- Médecin spécialisé obésité
- Ophthalmologue + 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 : recommandée à tous les âges
- Cadre alimentaire structuré : horaires fixes, accès limité
- Mélatonine en visageable pour les 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 comportement :** aripiprazole, rispéridone, méthylphénidate. **Amélioration appétit partielle :** méthylphénidate, atomoxétine. Surveillance clinique régulière indispensable.

*Recherche en cours : la lamotrigine montre des résultats prometteurs sur le comportement chez la souris. Aucun traitement n'est recommandé chez l'humain à ce jour.*



# Les parcours

## LES PARCOURS SONT HÉTÉROGÈNES — pas de solution unique — les dispositifs s'adaptent au profil et aux besoins

### PORTE D'ENTRÉE (0–12 ANS)

- PCO : bilan fonctionnel + forfait soins précoces (24 mois max)
- CAMSP (0–6 ans) : accompagnement médico-social précoce
- Médecin traitant / Pédiatre / PMI

### SCOLARITÉ & MÉDICO-SOCIAL

- Milieu ordinaire avec AESH et PPS
- PAS (Pôles d'Appui à la Scolarité) — sans dossier MDPH, appui aux enseignants
- ULIS, SEGPA, UEEA selon les besoins
- DAME / DIME : dispositifs souples post-2026, notion de parcours et non de cases

### SOINS & RÉÉDUCTIONS

- Libéral : orthophoniste, psychomotricien, ergo, kiné...
- CMP / CMPP
- CAMSP
- Hôpital
- Centre de Référence Maladies Rares

### DROITS & AIDES (MDPH)

- AEEH (enfant) → AAH (adulte, dès 18 ans)
- PCH élargie aux TND
- AESH + matériel pédagogique adapté
- CMI et carte stationnement recommandée
- Répît pour les aidants

### TRANSITION ADULTE

- Anticiper avant 16–18 ans (amendement Creton, protection juridique)
- Emploi : milieu ordinaire (RQTH) ou ESAT
- Logement : habitat inclusif, FAM, MAS...
- AAH via MDPH dès 18 ans

### RESSOURCES & ETP (éducation thérapeutique du patient)

- ETP : filières AnDDI-Rares / Déficience
- Journées Familles–Cliniciens–Chercheurs 2022 & 2025 (replays YouTube Les Extra-Vaillants)
- PNDS Syndrome MYTIL
- Guide MDPH (avril 2026) — site de l'association
- Flyer explicatif, fiches et cartes FALC
- Fiche d'urgence....



## Et les Familles ?

**Association Les Extra-Vaillants MYTIL** — Première association mondiale dédiée au gène MYTIL, créée en 2021

### QUI SOMMES-NOUS ?

- Seule association francophone dédiée au syndrome MYTIL
- Basée en France (Normandie)
- Reconnue d'intérêt général
- Membre de l'Alliance des Maladies Rares
- Partenaire : AnDDI-Rares, Déficience, CRMR - CHU Rouen

### CE QUE NOUS PROPOSONS

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

### ASSOCIATIONS INTERNATIONALES

- **FR** : [extra-vaillants-myt11.com](https://extra-vaillants-myt11.com) (pionnière, 2021)
- **USA** : The MYTIL Project (2024)
- **ES** : Extravalientes MYTIL (2025)
- **Groupes Facebook** : Chromosome 2p25.3 Family Page (international) + La bulle des Extra-Vaillants MYTIL (FR)
- Groupes WhatsApp dans plusieurs pays et nouvelles associations en perspective

### NOUS REJOINDRE

**Site** : [extra-vaillants-myt11.com](https://extra-vaillants-myt11.com)

**Facebook** : [/extravaillants](https://www.facebook.com/extravaillants)

**YouTube** : [chaîne Les Extra-Vaillants MYTIL](https://www.youtube.com/channel/UC...)

Dons, adhésions, bénévolat bienvenus

### RESSOURCES DISPONIBLES

Fiches FALC — [anddi-rares.org](https://anddi-rares.org)

Cartes FALC et guide MDPH spécifique MYTIL — sur demande via [le site des Extra-Vaillants MYTIL](https://www.extra-vaillants-myt11.com)

Replay journées 2025 — [YouTube Extra-Vaillants MYTIL](https://www.youtube.com/watch?v=...)

PNDS MYTIL (janvier 2026) — [chu-rouen.fr](https://www.chu-rouen.fr)

Divers guides et ressources sur le site.

### QUELQUES CHIFFRES

- Plusieurs centaines de familles dans le monde
- Au moins 100 familles en France
- Présence sur tous les continents
- 3 associations nationales à 2026 et d'autres en création