MYT1L

Les extra vaillants

SYNDROME MYT1L

Trouble du neurodéveloppement de cause génétique rare
Profils complexes

ORPHAcode : 647799

PNDS Syndrome MYT1L disponible

Protocole National de Diagnostic et de soins

- Anomalie génétique rare sur la région du chromosome 2p25.3, incluant le gène MYT1L
- Haploinsuffisance : perte de fonction d'une copie du gène
- Sous forme de délétion, de mutation, et de certaines duplications
- De novo le plus souvent ; plus rarement hérité d'un parent porteur

Impliquant

- Un retard global de développement
- Des profils hétérogènes : du polyhandicap à l'autonomie accompagnée
- Une sévérité et un nombre d'impacts variables d'un patient à l'autre
- Des accompagnements et soins à vie

Les Extra-Vaillants MYT1L

extravaillants@gmail.com

- Médecin référent : Dr Juliette Coursimault, généticienne clinicienne - Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs du CHU de Rouen, filière de santé AnDDI-Rares
- Membre de l'Alliance des Maladies Rares
- Association reconnue d'intérêt général
- Nombreux outils : PNDS, guides, FALC... et ressources sur nos réseaux

Site internet

Facebook

YouTube

Environ 100 familles en France

- Des familles dans plus de 20 pays. Les Extra-Vaillants MYT1L, pionnière mondiale (France, 2021), The MYT1L Project (États-Unis, fin 2024), MYT1L Extravalientes (Espagne, 2025) ; Pologne et Allemagne en préparation
- Journées internationales Familles-Cliniciens-Chercheurs MYT1L (2022, 2025 — ressources en replays YouTube)
- Groupes Facebook privés, sur demande

Mise à jour novembre 2026 — Réf. : PNDS MYT1L, CHU Rouen (site HAS, février 2026)

IMPACTS

- Retard prédominant sur le langage
- Troubles oro-myo-faciaux et dyspraxie verbale
- Déficience intellectuelle et/ou Troubles des apprentissages (possible sans DI)
- Troubles neurovisuels
- Troubles du comportement très fréquents (seuls ou associés), TSA et/ou TDAH fréquemment associés
- Troubles du traitement sensoriel
- Troubles anxieux de l'enfance à l'âge adulte
- Trouble du développement psychomoteur, hypotonie
- Troubles pondéraux (58% surpoids/obésité) et/ou TCA (45% avec ou sans excès pondéral)
- Épilepsie (~23%)
- Fatigabilité
- Troubles du sommeil fréquents, SAOS
- Anomalies IRM cérébrale
- Dysmorphie non spécifique

ACCOMPAGNEMENT - TRAITEMENT

PAS DE TRAITEMENT CURATIF SPÉCIFIQUE
ACCOMPAGNEMENT PLURIDISCIPLINAIRE COORDONNÉ PRÉCOCE INDISPENSABLE

- Point d'appui : CRMR anomalies du développement et syndromes malformatifs – CHU Rouen, et CRMR et CCMR de proximité

Équipe pluridisciplinaire impliquée (non exhaustif)

- **Médical** : neuropédiatre, généticien, pédopsychiatre, endocrinologue / nutritionniste, ophtalmologue, ORL, médecin traitant...
- **Rééducation** : orthophoniste, ergothérapeute, kinésithérapeute, psychomotricien, orthoptiste neurovisuel, enseignant APA...
- **Psycho-éducatif** : neuropsychologue, psychologue, diététicien, travailleur social, AESH...

Traitements symptomatiques possibles avec vigilance sur les effets paradoxaux (agitation, prise de poids, aggravation), une surveillance clinique rapprochée indispensable

PARCOURS

- **Guide MDPH Syndrome MYT1L** (croisé avec le PNDS), **dossier complet "j'ai 18 ans"** (les droits, la protection, le patrimoine), **Guide d'accueil familles**
  A retrouver dans l'espace "réservé aux familles", bouton rose, sur le site de l'association, ou sur demande par mail : extravaillants@gmail.com

- **Scolarité : un parcours à adapter à chaque élève**
  En milieu ordinaire, en établissement spécialisé ou en famille (IEF), avec matériel adapté, aménagements et accompagnement humain prévus par le PPS

- **Vie adulte** : des parcours encore peu connus
  À préparer dès l'adolescence : emploi, droits, hébergement, suivi social et médico-social

Mise à jour novembre 2026 — Réf. : PNDS MYT1L, CHU Rouen (site HAS, février 2026)