De quoi s'agit-il ?

Syndrome MYT1L

Une maladie génétique rare

- Liée à une perte de fonction (haploinsuffisance) du gène MYT1L
- Localisé sur le chromosome 2 (région 2p25.3)
- Pathologie dite non dégénérative
- Diagnostic surtout dans l'enfance, mais possible à tout âge : y penser aussi chez l'adulte
- Décrite pour la première fois en 2011

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

Trois formes génétiques

- DÉLÉTION : fragment ou gène entier absent sur une copie
- MUTATION PONCTUELLE : « faute d'orthographe » dans l'ADN
- CERTAINES DUPLICATIONS, à l'intérieur du gène, qui le coupent
- Dans les trois cas : haploinsuffisance — une seule copie fonctionnelle

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 » — CHU de Rouen

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

Épidémiologie

- Maladie rare — prévalence exacte inconnue
- Environ 100 familles en France ; des familles dans plus de 20 pays
- 3 associations nationales (France, États-Unis, Espagne) ; Pologne et Allemagne en préparation

Quels impacts ?

Présentation clinique du Syndrome MYT1L

Langage & communication

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

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

- Très fréquents 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 % — bilan orthoptique neurovisuel recommandé
- Troubles du sommeil fréquents, apnées du sommeil (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

Prise en charge du Syndrome MYT1L

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)
- Pédopsychiatre / Psychiatre
- Endocrinologue / Nutritionniste
- Médecin spécialisé obésité
- Ophtalmologue + Orthoptiste
- ORL
- Médecin traitant / Pédiatre

Rééducations

- 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 envisageable pour les troubles du sommeil
- Rééducation à tout âge : des progrès tardifs sont possibles

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.

Les parcours

Organisation de la prise en charge

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/ou PPS
- PAS (Pôles d'Appui à la Scolarité) — sans dossier MDPH
- ULIS, SEGPA, UEEA selon les besoins
- DAME / DIME : dispositifs souples post-2026

Soins & rééducations

- Libéral : orthophoniste, psychomotricien, ergo, kiné
- CMP / CMPP
- CAMSP
- Hôpital / Centre de Référence — CHU Rouen

Droits & aides (MDPH)

- AEEH (enfant) → AAH (adulte, dès 18 ans)
- PCH élargie aux TND
- AESH + matériel pédagogique adapté
- CMI — carte stationnement recommandée
- Répit pour les aidants
- Guide MDPH (croisé avec le PNDS) et dossier complet « J'ai 18 ans » — espace « Réservé aux familles » du site ou sur demande

Transition adulte

- Des parcours encore peu connus, à construire selon le projet de chacun
- Anticiper avant 16–18 ans (amendement Creton, protection juridique)
- Emploi : milieu ordinaire (RQTH), emploi accompagné, ESAT…
- Lieu de vie : domicile, logement accompagné, habitat inclusif, FAM, MAS…
- AAH via MDPH dès 18 ans

Ressources & ETP

- ETP : filières AnDDI-Rares / Défiscience
- Journées Familles–Cliniciens–Chercheurs 2022 & 2025 (replays YouTube)
- ERHR (Équipes Relais Handicaps Rares) : appui aux situations complexes
- Communautés 360 : 0 800 360 360, des solutions près de chez soi

Et les Familles ?

L'association

Association 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
- Partenaire : AnDDI-Rares, Défiscience, CHU Rouen

Pour les familles

- Accueil des nouvelles familles, livret d'accueil
- La Bulle des Extra-Vaillants, groupe international et groupes WhatsApp (accès sur demande)
- Animations à distance, visios et rencontres
- Guide MDPH et dossier « J'ai 18 ans »

Pour les Vaillants

- Outils pour parler du syndrome avec son enfant
- Fiches et cartes FALC à manipuler
- « J'ai 18 ans », « Ton dossier MDPH » et « Ton argent » en FALC

Soins et recherche

- Journées Familles–Cliniciens–Chercheurs 2022 et 2025
- Projets de recherche : suivi et participation des familles
- Guides « Comprendre la recherche » et « Comprendre un ASO »
- Synthèses d'études et publications
- « Impacts et prises en charge » en plusieurs langues

Faire connaître le syndrome

- Magazine FOCUS
- Vidéos et replays sur YouTube
- Site internet et réseaux sociaux
- Présence dans les colloques maladies rares

Dans le monde

- **FR :** extra-vaillants-myt1l.com (pionnière, 2021)
- USA : The MYT1L Project (fin 2024)
- ES : Extravalientes MYT1L (2025) · Pologne, Allemagne : en préparation
- Des familles dans plus de 20 pays, sur tous les continents
- Environ 100 familles en France

Où trouver les ressources ?

Ressources et contacts

Nous rejoindre

- **Site :** extra-vaillants-myt1l.com
- **Facebook :** /extravaillants
- **YouTube :** chaîne Les Extra-Vaillants MYT1L
- Dons, adhésions, bénévolat bienvenus

Ressources disponibles

- Vidéos de présentation et replays des journées — YouTube Extra-Vaillants
- Outils pour les Vaillants, fiches FALC — sur notre site
- Cartes FALC à manipuler — sur demande via le site
- Guide MDPH, dossier « J'ai 18 ans » — espace « Réservé aux familles » du site ou sur demande
- Livret d'accueil des familles, magazine FOCUS — sur le site
- PNDS MYT1L (site HAS, février 2026) — has-sante.fr

Accès directs

À scanner avec l'appareil photo du téléphone

Nos vidéos

Le site

Outils pour les Vaillants

Le PNDS

Nous écrire

extravaillants@gmail.com