



## 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 atteint

#### **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](mailto: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



### **Plus de 600 familles à l'international**

- Association Les Extra-Vaillants MYT1L, pionnière mondiale (France, 2021), The MYT1L Project (États-Unis, 2024), MYT1L Extravalientes (Espagne, 2025)
- Journées internationales Familles-Cliniciens-Chercheurs MYT1L (2022, 2025 – ressources en replays YouTube)
- Groupe Facebook France et International

## 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 quasi 100% (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 CPMR 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 / AVS...

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

## PARCOURS

**Guide MDPH Syndrome MYTIL** disponible sur le site  
[www.extra-vaillants-mytil.com](http://www.extra-vaillants-mytil.com)

Toutes les données sur les abréviations, orientations, parcours, et des modèles de courriers.

- **Scolarité**

Milieu ordinaire /Établissements spécialisés /En famille (IEF) avec matériel, adaptations, aménagements et accompagnement humain dans le cadre du PPS.

- **Vie adulte** à anticiper dès l'adolescence

Emploi / Hébergement /Accompagnement social et médico-social / Droits

**Protection juridique** à établir en amont de la majorité

! Amendement Creton : maintien en IME au-delà de 20 ans en attente de place adulte