



Les Extra-Vaillants MYT1L — 21 Allée des Hêtres Pourpres, 76420 Bihorel

Association reconnue d'intérêt général

TRANSMISSION D'INFORMATIONS AUX SOIGNANTS

SYNDROME MYT1L — NOTAMMENT EN CAS D'URGENCE

Vous prenez en charge une personne porteuse du **syndrome MYT1L**, une maladie rare du neurodéveloppement. Ce document vous apporte les informations essentielles pour une prise en charge adaptée.

1. Qu'est-ce que le syndrome MYT1L ?

Code Orphanet : 647799 | Chromosome 2p25.3 | Transmission autosomique dominante

Le syndrome MYT1L est une maladie génétique rare liée à une perte de fonction du gène MYT1L (délétion ou variant pathogène). Il est responsable d'un trouble du neurodéveloppement (TND) non dégénératif. Plus de 500 personnes sont recensées à ce jour à l'international dont environ 100 en France par Les Extra-Vaillants MYT1L (2026).

Manifestations fréquentes :

- ▶ Déficience intellectuelle (légère à sévère), retard du langage et de la marche
- ▶ Troubles des apprentissages : langage oral (dysphasie), lecture, orthographe, calcul — parfois associés à des troubles neurovisuels
- ▶ Troubles du spectre de l'autisme (TSA) et/ou TDA/H très fréquents
- ▶ Troubles du comportement : impulsivité, désinhibition, anxiété, comportements auto/hétéro-agressifs
- ▶ Surpoids ou obésité (≈ 50 % des patients), hyperphagie, absence de satiété
- ▶ Épilepsie dans certains cas — suivi neuropédiatrique si besoin
- ▶ Troubles du sommeil, troubles ophtalmologiques possibles
- ▶ Pas de malformation majeure. Dysmorphie faciale discrète et non spécifique.

POINT DE VIGILANCE CRITIQUE — RÉACTIONS MÉDICAMENTEUSES ATYPIQUES

Dans le syndrome MYT1L, les mêmes médicaments peuvent produire des effets opposés selon les individus. Une même molécule peut aggraver les troubles chez un patient et les améliorer chez un autre. Les effets sont variables dans le temps.

Exemples documentés (PNDS 2026) :

- ▶ Aripiprazole, rispéridone, méthylphénidate → peuvent aggraver les troubles du comportement
- ▶ Méthylphénidate, atomoxétine → peuvent améliorer partiellement le contrôle de l'appétit
- ▶ Valproate, méthylphénidate → peuvent favoriser la prise de poids

Les psychotropes (neuroleptiques, thymorégulateurs, antidépresseurs) peuvent également interférer avec la régulation de l'appétit.

⇒ Toute introduction ou modification d'un traitement doit être effectuée avec une surveillance étroite et en lien avec le médecin coordinateur (généticien, pédiatre ou médecin traitant référent).

2. Ressources médicales de référence

Le PNDS Syndrome MYT1L (Protocole National de Diagnostic et de Soins) a été publié par la HAS en janvier 2026. Il constitue le document de référence national pour la prise en charge du syndrome.

- Accéder au PNDS : has-sante.fr/jcms/p_3840763/fr/syndrome-myt1l
- Synthèse à destination du médecin traitant : [has-sante.fr — Synthèse MG syndrome MYT1L](https://has-sante.fr/Synthèse_MG_syndrome_MYT1L)

Médecin référent sur la pathologie : Dr Juliette Coursimault — Généticienne clinicienne, Centre de Référence anomalies du développement et syndromes malformatifs - CHU Rouen- filière de santé AnDDI-Rares.

Flyer d'information pour les soignants : extra-vaillants-myt1l.com

La fiche d'urgence et la carte d'urgence MYT1L sont en cours d'émission par la filière AnDDI-Rares et le CHU de Rouen à la suite de la publication du PNDS. Indiquer systématiquement le code Orphanet 647799 dans tous les dossiers médicaux.

3. En dématérialisé : Mon Espace Santé

En attendant la fiche d'urgence officielle, renseignez dès maintenant le dossier numérique de la personne sur [Mon Espace Santé](#) (service proposé par l'Assurance Maladie — identification via carte Vitale ou FranceConnect) :

- ▶ Télécharger le flyer d'information de la pathologie et le PNDS en PDF
- ▶ Indiquer le code Orphanet : 647799
- ▶ Lister les traitements médicamenteux en cours et joindre les ordonnances

- ▶ Signaler les réactions atypiques aux médicaments déjà observées
- ▶ Renseigner les recommandations de bonnes pratiques : phrases courtes et simples, répétition si nécessaire, supports visuels/imaginés, environnement calme

4. En version papier

Si vous préférez des supports papier, demandez un flyer d'information à l'association :

extravaillants@gmail.com — extra-vaillants-myt1l.com/contact

- ▶ Demander également à votre médecin un courrier indiquant les traitements en cours, les réactions observées et les recommandations essentielles
- ▶ Conserver ce document toujours disponible (porte-documents, scan sur téléphone)

Nous sommes à votre disposition pour toute question.

Valérie Salomone pour Les Extra-Vaillants MYT1L

Juin 2026