



Association

Association Les Extra-Vaillants MYT1L

BIHOREL
Normandie

| CONTACT

Association Les Extra-Vaillants MYT1L

21 allée des Hêtres Pourpres

76420 BIHOREL

Tél. : 06 66 92 80 87

E-mail : extravaillants@gmail.com

Site web : <https://www.extra-vaillants-myt1l.com/>

| ÉQUIPES

Président

Madame Valérie SALOMONE & Madame ALizé GRIGNON

| PUBLIC

o Le syndrome lié au gène MYT1L est dû à la présence d'une délétion du gène (perte d'une partie ou de la totalité du gène) ou d'une variation ponctuelle (anomalies dans la séquence du gène) sur la zone du chromosome 2p25.3. o Il se manifeste par un retard global de développement avec des profils hétérogènes. Toutes les personnes atteintes ne développent pas forcément tous les impacts liés au syndrome MYT1L, et l'intensité des impacts est variable d'une personne à une autre. o La pathologie est non dégénérative. o Les impacts sont multiples : retard prédominant sur le langage (trouble expressif), déficience intellectuelle ou troubles des apprentissages, troubles pondéraux et/ou alimentaires, troubles du comportement isolés ou associés comme un TSA, épilepsie, anomalies non spécifiques à l'IRM cérébrales, troubles du sommeil ou encore troubles ophtalmiques.

| DESCRIPTIF

Missions

Une association loi 1901 créée par des parents accompagnés par une équipe de médecins en génétique clinique et moléculaire motivée par le sujet.

La mission :

- soutenir,
- informer,
- sensibiliser,
- prendre part à l'avancement de la recherche clinique et fondamentale sur les anomalies du gène *MYT1L*.

Les objectifs :

- mieux comprendre,
- accompagner,
- compenser,
- ouvrir le champ des possibles pour chacun des différents profils hétérogènes des patients touchés par cette maladie génétique rare, et à chaque étape de leur vie.

Nos partenaires :

- le centre de référence des anomalies du développement et des syndromes malformatifs,
- la filière de santé AnDDi-Rares,
- l'Alliance des Maladies Rares.

Description complémentaire

Page FB : <https://www.facebook.com/extravaillants>

Chaine YouTube : https://www.youtube.com/channel/UCIENr4uv17VO_tPk25D85g

Une Journée Internationale autour du gène MYT1L s'est tenue en novembre dernier au CHU de Rouen. Les replays sont disponibles en français et en anglais. Liens et contenu détaillé ci-après :

https://www.youtube.com/channel/UCIENr4uv17VO_tPk25D85g

<https://www.youtube.com/watch?v=wAnFmwnBUVc&t=583s>

00:00:15 : Présentation de l'association Les Extra-Vaillants MYT1L, Mme Valérie Salomone

00:12:56 : Etat des connaissances médicales et scientifiques, Dr Juliette Coursimault et Dr François Lecoquierre

01:12:59 : Favoriser les liens entre le secteur sanitaire et le secteur médico-social, et l'accès aux droits, Mme Soizic Maingant Le Gall

01:41:36 : Le rôle du kinésithérapeute dans la prise en charge de l'enfant, Mme Marie Gentin

02:16:30 : La neuropédiatrie et les troubles de l'apprentissage, Dr Aude Charollais

02:58:52 : L'obésité syndromique et les protocoles thérapeutiques, Pr. Christine Poitou

| INFORMATIONS COMPLÉMENTAIRES

Jours d'ouverture

- Lundi
- Mardi
- Mercredi
- Jeudi
- Vendredi

Aire d'intervention

- Calvados
- Eure
- Manche
- Orne
- Seine-Maritime

France, et relais à l'international via le site internet et un groupe d'échanges entre des familles du monde entier

| DOCUMENTS À TÉLÉCHARGER

[extravaillants FOCUS-N°1-Extra-Vaillants-MYT1L Support de présentation Flash V5 NEW SUPPORT INFOS MYT1L altcou](#)

Dernière mise à jour le 28 septembre 2023

Lien de la fiche sur le site RSVA : <https://rsva.fr/acteurs/association-les-extra-vaillants-myt1l/>