



Trouble du Neuro Développement lié au gène MYT1L

ORPHAcode : 647799

- Anomalie génétique rare sur la région du chromosome 2p25.3, incluant le gène MYT1L
- Sous forme de délétion ou de mutation
- Hérité d'un parent symptomatique ou "de novo"

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

- Collaborations : Filière de santé AnDDI-Rares, Centre de référence des anomalies du développement du CHU de Rouen
- Membre de l'Alliance des Maladies Rares
- Association reconnue d'intérêt général

Site internet



Facebook



YouTube



Accompagnez nous !

LES IMPACTS

- Retard prédominant sur le langage
- Déficience Intellectuelle ou Troubles des apprentissages
- Trouble du comportement quasi 100% (seuls ou associés)
- Trouble du développement psychomoteur
- Troubles pondéraux et/ou Troubles du comportement alimentaire
- Epilepsie
- Anomalies IRM cérébrale
- Troubles neurovisuels
- Troubles du sommeil
- Fatigabilité
- Dysmorphie non spécifique

UN TRAITEMENT

- **PAS DE TRAITEMENT SPÉCIFIQUE À DATE**
- Une prise de traitement ou des cadres stricts peuvent être mis en place pour certains impacts
- **IL FAUT UN ACCOMPAGNEMENT PLURIDISCIPLINAIRE LE PLUS PRÉCOCE POSSIBLE** (médical et paramédical, médico-social, éducatif)

QUELS PARCOURS

- **LES DISPOSITIFS D'ACCUEIL SONT MULTIPLES**
 - - **EN MILIEU ORDINAIRE** : en classe ordinaire ou dispositif ULIS avec des compensations, ou avec l'intervention d'un SESSAD
 - - **EN INSTRUCTION A DOMICILE**
 - - **EN MILIEU SPÉCIALISÉ**
- **LES SOINS ET RÉÉDUCTIONS** peuvent être réalisés à l'hôpital, en libéral, en CAMPS, CMPP

LES FAMILLES

- A février 2023, plus de **200 familles** identifiées à l'international et plus de **40 familles en France** (familles s'étant rapprochées de l'association ou des groupes FB)

PLUS de PRÉCISIONS et d'INFORMATIONS

- sur le site de l'association,
- la chaîne YouTube

avec notamment le replay de la journée de conférence sur la pathologie du 25/11/22 au CHU de Rouen

Site internet



YouTube





Neurodevelopmental disorder linked to the MYT1L gene

ORPHAcode : 647799

- Rare genetic disorder on chromosome 2p25.3, including the MYT1L gene
- As a deletion or mutation
- Inherited from a symptomatic parent or "de novo"

Involving

- Global developmental delay
- Heterogeneous profiles: from multiple disabilities to supported autonomy
- Severity and number of impacts vary from one patient to another
- Lifelong support and care

Les Extra-Vaillants MYT1L

extravaillants@gmail.com

- Collaborations: AnDDI-Rares Health care network, Rouen University Hospital's Reference center for developmental anomalies
- Member of the Alliance des Maladies Rares
- Association recognized as being of general interest

Site internet



Facebook



YouTube



Come and join us!



IMPACTS

- Predominantly language delay
- Intellectual disability or learning disability
- Almost 100% behavior disorders (alone or in combination)
- Psychomotor development disorder
- Weight problems and/or eating disorders
- Epilepsy
- Brain MRI abnormalities
- Neurovisual disorders
- Sleep problems
- Fatigability
- Non-specific dysmorphia

TREATMENT

- NO SPECIFIC TREATMENT TO DATE FOR THIS SYNDROME
- Treatment or strict frameworks can be put in place for certain impacts
- MOST EARLY POSSIBLE multidisciplinary support is needed (medical and paramedical, medico-social, educational)

GUIDELINES for learning

- Encourage a 1:1 approach to learning
 - Building self-confidence
 - Reinforce commitment to the task
 - Increase attention
 - Help with positive emotional management
 - Feedback on progress
- ! Individual help is not an obstacle to autonomy
- Use planning tools and markers.
 - Support learning with visuals and manipulatives
 - Compensate for the gesture with a tablet or a computer or mobile letters if necessary.
 - Accept to give and take more time, it may be very tiring for the person.
 - Have ambition and a project built in the proximal zone of development

FAMILIES

- By February 2023, more than 200 families identified internationally, more than 40 families in France (families who have joined FB groups or the association)

MORE DETAILS and INFORMATION

- on the association's website,
- the YouTube channel

with the conference replay of the MYT1L international physicians, clinicians and families day - 25/11/22 - CHU of Rouen

Site internet



YouTube

