



## Trouble du Neuro Développement lié au gène MYT1L

- Retard global de développement
- Profils hétérogènes : du polyhandicap à l'autonomie accompagnée
- Sévérité et nombre des impacts variables d'un patient à l'autre
- 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

- Plus de 180 familles identifiées à l'international et près de 40 familles en France (familles s'étant rapprochées de l'association ou des groupes FB)

## PLUS DE DÉTAILS

- 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

