



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

Site internet



Facebook



YouTube



Accompagnez nous !

Accompagnez nous !

LES IMPACTS

- Retard prédominant sur le langage
- Déficience Intellectuelle ou Troubles des apprentissages
- Troubles du comportement quasi 100% (seuls ou associés) dont TSA
- Trouble du développement psychomoteur et de la coordination
- Troubles pondéraux et/ou Troubles des comportements alimentaires
- Troubles neurovisuels
- Troubles du sommeil
- Fatigabilité
- Epilepsie
- Dismorphie non spécifique
- Anomalies IRM cérébrale possibles

UN TRAITEMENT

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

QUELS PARCOURS

- **LES DISPOSITIFS SCOLAIRES SONT MULTIPLES**
 - - **EN MILIEU ORDINAIRE** : en classe ordinaire, dispositif ULIS, EGPA, avec des adaptations, une aide humaine et du matériel adapté
 - - **EN MILIEU SPÉCIALISÉ**
 - - **EN INSTRUCTION A DOMICILE**
- **LES SOINS ET RÉÉDUCTIONS** peuvent être réalisés à l'école (ex : SESSAD), en CAMPS, CMP ou CMPP, en institut, à l'hôpital, en libéral...
- **LES PARCOURS ADULTES** sont moins connus à ce jour. Certains travaillent à temps partiel, ont une autonomie accompagnée, pour d'autres l'autonomie n'est pas possible.

LES FAMILLES

- À novembre 2023, près de **200 familles à l'international*** et **48 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

Retrouvez le replay de la journée familles, cliniciens, chercheurs autour du gène MYT1L du 25/11/22 au CHU de Rouen, une vidéo explicative simplifiée de la pathologie et du rôle de l'association Les Extra-Vaillants MYT1L

Site internet



YouTube

