

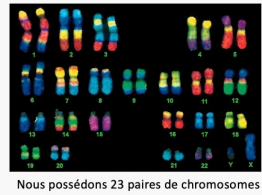
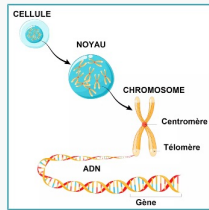
Trouble du Neuro Développement lié au gène MYT1L

CONCRÈTEMENT ?



Trouble du Neuro-Développement lié au gène MYT1L

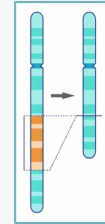
- Une maladie génétique rare
- Sur la région du chromosome 2p25.3
- Incluant le gène MYT1L
- Non dégénérative



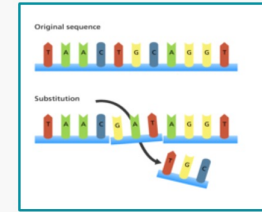
Trouble du Neuro-Développement lié au gène MYT1L

Sous deux formes

DÉLÉTION
Perte d'une partie ou de la totalité du gène

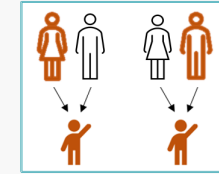


MUTATION
Anomalie dans la séquence du gène

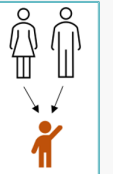


Trouble du Neuro-Développement lié au gène MYT1L

HÉRITÉ
d'un parent symptématique



« DE NOVO »



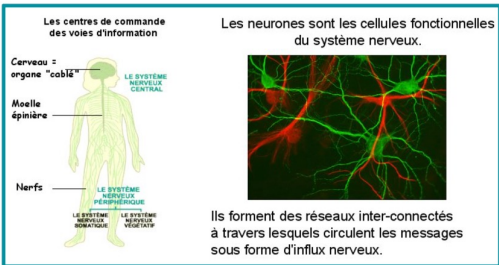
ou

Une personne porteuse de ce syndrome a 1 risque sur 2 de le transmettre à ses descendants



Trouble du Neuro-Développement lié au gène MYT1L

Le gène MYT1L est impliqué dans le processus de la **neurogénèse** (maturation des neurones notamment)

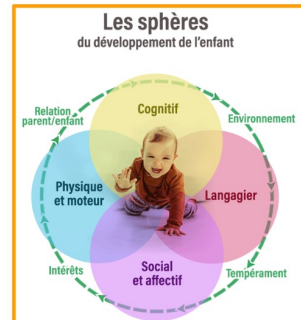


Source : Plateforme ACCES



Trouble du Neuro-Développement lié au gène MYT1L

Ce syndrome se manifeste par un **retard global de développement**



Trouble du Neuro-Développement lié au gène MYT1L

- Les profils sont **hétérogènes** : du polyhandicap à l'autonomie accompagnée
- Les patients ne possèdent **pas tous les impacts** du syndrome, et leur **sévérité est variable** d'un patient à l'autre



Trouble du Neuro-Développement lié au gène MYT1L

LIEUX DE DIAGNOSTIC

- En **Libéral** : médecins de ville
- Avec le **soutien d'une PCO TND** (plateforme de coordination et d'orientation pour les troubles du neuro-développement)
- Au **CAMPS** (centre d'action médico-sociale précoce)
- En **Hôpital**
 - En **Centre de diagnostic**, en **Centre de référence**

QUELS IMPACTS ?

Trouble du Neuro Développement lié au gène MYT1L

Le savez vous ?

Trouble du Neuro-Développement lié au gène MYT1L

Retard prédominant sur le langage



Trouble expressif
la médiane des premières phrases est vers 5 ans

Le savez vous ?

Trouble du Neuro-Développement lié au gène MYT1L

Déficience Intellectuelle ou Troubles des Apprentissages



7 patients sur 10 ont une déficience intellectuelle de degré variable

3 patients sur 10 n'ont pas de déficience intellectuelle mais cumulent différents troubles des apprentissages

Le savez vous ?

Trouble du Neuro-Développement lié au gène MYT1L

Troubles du Comportement quasi 100% seuls ou associés



1 patient sur 2

- Présente des stéréotypies
- Fait preuve d'impulsivité, d'intolérance à la frustration

4 patients sur 10

- Font preuve d'agressivité envers eux ou envers les autres
- Présentent un trouble du spectre de l'autisme
- Ont un trouble déficitaire de l'attention

Le savez vous ?

Trouble du Neuro-Développement lié au gène MYT1L

Trouble du développement psychomoteur



5 à 7 ans / **100%**

DYSPRAXIE : troubles de la planification des gestes
DYS : fonctionnel + **PRAXIE** : coordination des gestes appris


Troubles logico-mathématiques (difficultés à saisir les opérations)
Troubles de langage (difficultés à produire)
Troubles visuo-spatiaux (difficultés à se repérer dans l'espace)
Troubles moteurs (instabilités et difficultés de coordination motrices à distinguer la gauche de la droite)

• Âge médian de l'acquisition de la marche à 22 mois, certains ont besoin d'aide à la mobilité.
• Trouble de la coordination, instabilité motrice, impact sur la motricité fine
• Hypotonie

Le savez vous ?

Trouble du Neuro-Développement lié au gène MYT1L

Troubles Pondéraux et/ou Troubles du Comportement Alimentaire



1 patient sur 2 a des troubles alimentaires (hyperphagie, impulsivité, trouble de l'oralité)


6 patients sur 10 ont des troubles pondéraux (surpoids, obésité)

4 patients sur 10 ont un poids dans la norme

Le savez vous ?

Trouble du Neuro-Développement lié au gène MYT1L

Epilepsie



2 patients sur 10 souffrent d'épilepsie


Anomalies IRM cérébrale

3 patients sur 10 ont des anomalies IRM cérébrale

Le savez vous ?

Trouble du Neuro-Développement lié au gène MYT1L

Autres Troubles observés



Troubles Neurovisuels

Trouble du Sommeil

Fatigabilité

Le savez vous ?

Trouble du Neuro-Développement lié au gène MYT1L

Dysmorphie non spécifique



Les patients ne présentent pas forcément de signes morphologiques distinctifs liés à cette maladie.

Le portrait a été établi à partir du logiciel de recherche Face2gene.

Trouble du Neuro Développement lié au gène MYT1L

UN TRAITEMENT ?



Trouble du Neuro-Développement lié au gène MYT1L



PAS DE TRAITEMENT SPÉCIFIQUE pour ce syndrome à date



- Une prise de traitement peut être proposée pour certains impacts du syndrome
- Des cadres stricts peuvent être imposés pour l'alimentation, la pratique sportive



Trouble du Neuro-Développement lié au gène MYT1L

RECOMMANDATION

**Un accompagnement
pluridisciplinaire
le plus PRÉCOCE possible**



Trouble du Neuro-Développement lié au gène MYT1L

**Exemples de Soins et rééducations
pris en charge par la sécurité sociale**

- Neuro-pédiatre / pédiatre / Neurologue
- Endocrinologue
- Généticien
- ORL
- Psychiatre/ pédopsychiatre
- Médecin spécialisé dans les troubles du sommeil
- Médecin spécialisé dans les troubles alimentaires
- Ophtalmologue et orthoptiste
- Kinésithérapeute
- Orthophoniste ...



Trouble du Neuro-Développement lié au gène MYT1L

Nature des accompagnements

Soins médicaux



Rééducations et réadaptations



accompagnements orientations Médico-Social



accompagnements Éducation


MINISTÈRE
DE L'ÉDUCATION
NATIONALE
ET DE LA JEUNESSE
*Liberté
Égalité
Fraternité*



Trouble du Neuro-Développement lié au gène MYT1L

**Exemples de Rééducations et accompagnements
non pris en charge par la sécurité sociale**

- Neuropsychologue
- Psychomotricien
- Ergothérapeute
- Psychologue
- Educateur spécialisé
- Nutritionniste
- Ostéopathe...



Dans le cadre de vos démarches à la MDPH, vous pouvez obtenir une aide financière partielle pour ces dépenses.

Trouble du Neuro Développement lié au gène *MYT1L*

QUEL PARCOURS ?



Trouble du Neuro-Développement
lié au gène *MYT1L*

LES PARCOURS SONT HÉTÉROGÈNES

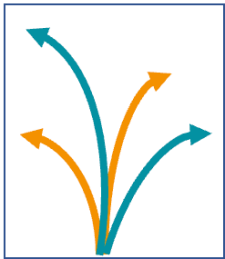


PAS DE SOLUTION UNIQUE

LES DISPOSITIFS SONT MULTIPLES

Suivant :

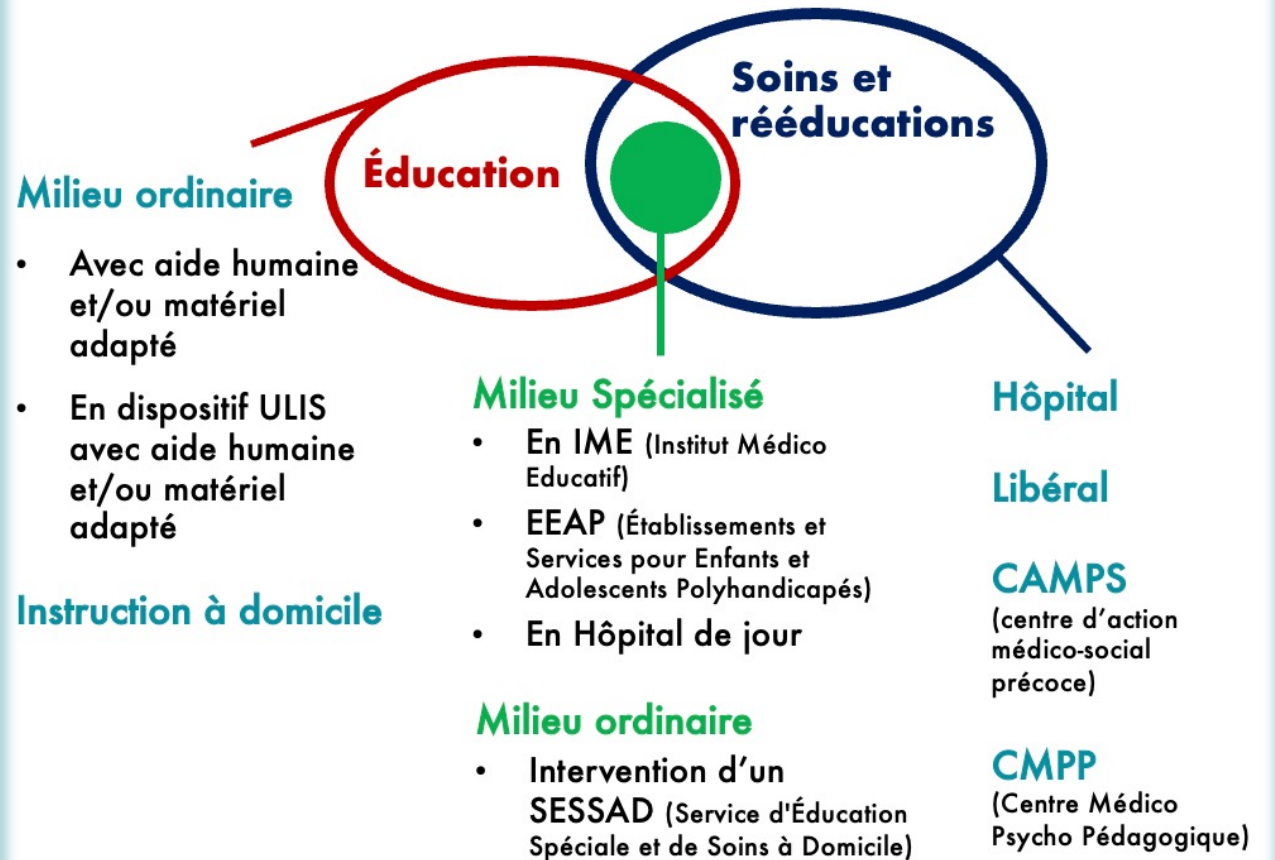
- **Le profil et les besoins du patient**
- **Les ressources de la famille** (temps, finances, mobilité...)
- **L'accès aux soins et à l'aide sociale**
- **Les prescriptions médicales**
- **Les décisions de la MDPH** (Maison Départementale pour les Personnes Handicapées)



Trouble du Neuro-Développement
lié au gène *MYT1L*

EXEMPLES DE MODALITÉS POSSIBLES

(non exhaustif)



Trouble du Neuro Développement lié au gène *MYT1L*

LES FAMILLES ?



Trouble du Neuro Développement
lié au gène *MYT1L*

Quelques chiffres

- Il y a plus de **180 familles identifiées dans le monde**
 - plus de la moitié en Europe,
 - environ **40** en France



Familles s'étant fait connaître auprès des groupes de familles FB international et francophone à fin 2022
Non exhaustif et en dessous des réalités de diagnostics posés

- 2 groupes FaceBook d'échanges entre familles



- International : Chromosome 2p25/MYT1L Family Page
- Francophone : La bulle des Extra-Vaillants MYT1L



Trouble du Neuro-Développement
lié au gène *MYT1L*

Association

Les Extra-Vaillants MYT1L

- Seule association de familles au monde
- Pour vous accompagner
- Basée en France, Normandie
 - Association d'intérêt général
 - Collaboration avec la Filière de santé AnDDI-Rares, le Centre de référence des anomalies du développement du CHU de Rouen
 - Membre de l'Alliance des Maladies Rares

Site internet



Facebook



YouTube

