



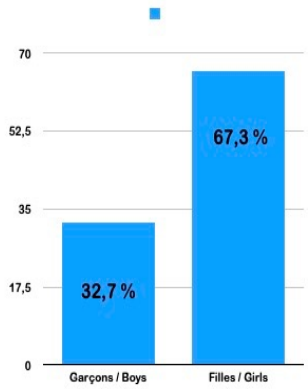
Plus de 100 patients à octobre 2021

Les données proviennent d'informations des familles du groupe FB "Chromosome 2p25 Deletions" récemment renommé "Chromosome 2p25/ MyT1L Family Page". Ce changement de nom, plus inclusif des différentes expressions du syndrome MyT1L, entraînera des modifications dans les données au cours des prochains mois. Cette évolution sera intéressante à observer.

Ces analyses sont non exhaustives et à minima, ce qui suggère une cohorte de patients beaucoup plus importante à étudier.

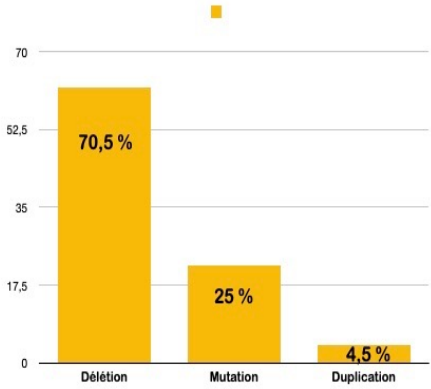


Éléments d'analyse sur la base des déclarations des familles à octobre 2021 (non exhaustif)



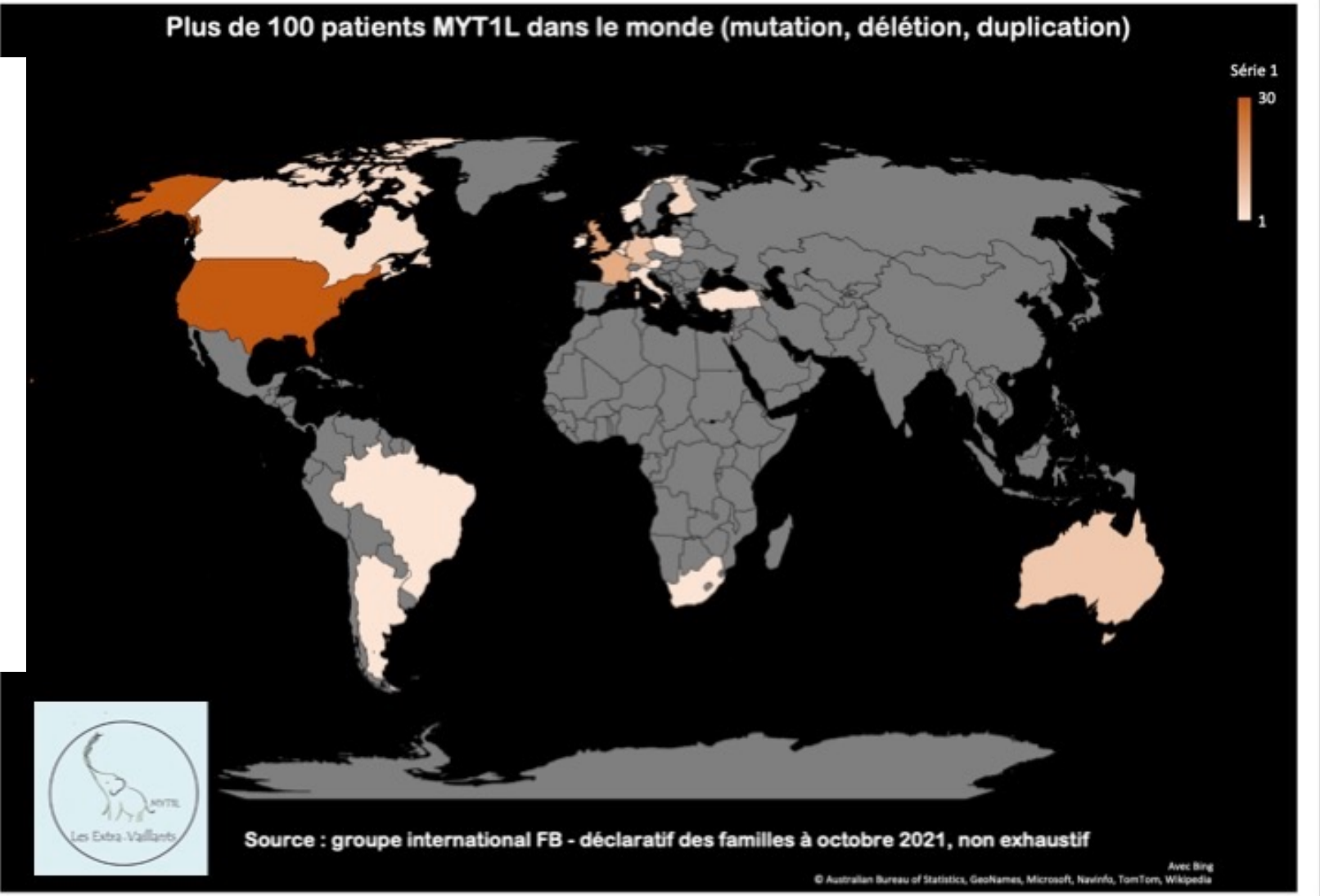
Répartition Garçons / Filles

(Source : déclaratif des familles - non exhaustif - Octobre 2021)



Répartition par type d'impact MYT1L- 2P25.3

(Source : déclaratif des familles - non exhaustif - Octobre 2021)



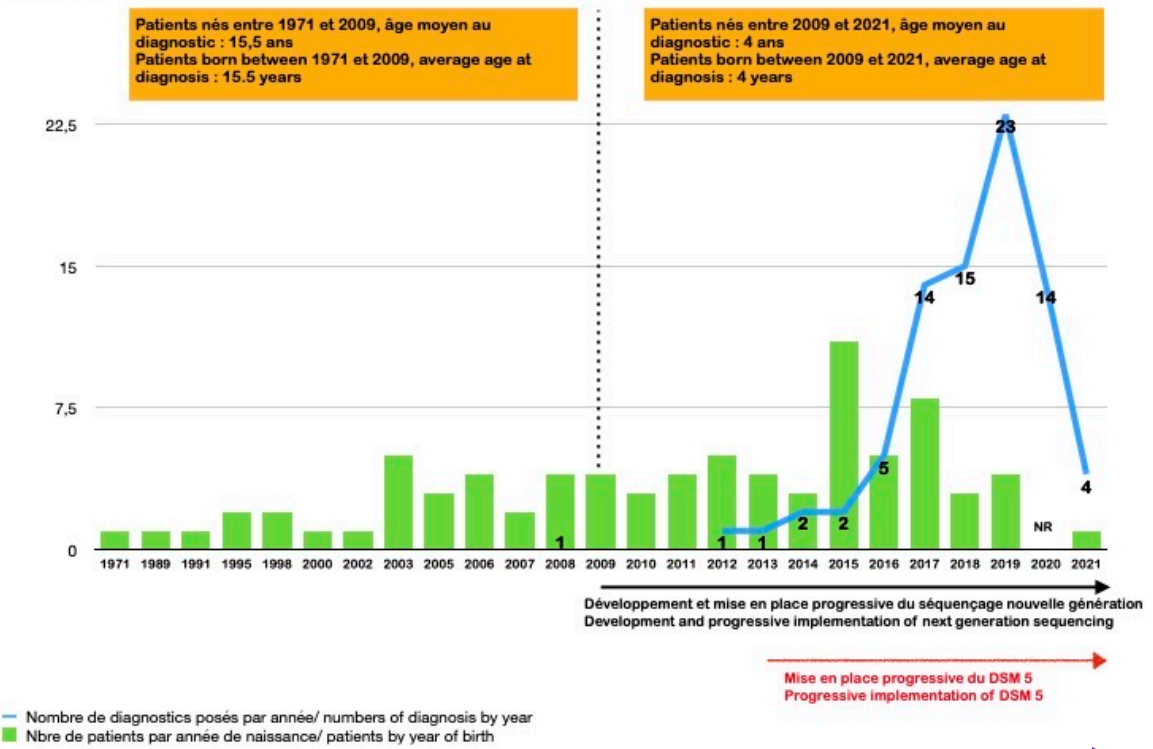


Analyse de l'évolution de l'âge à la pose du diagnostic mettant en corrélation l'accélération avec le développement du séquençage génétique à haut débit et le DSM V et les Plans Nationaux Maladies Rares en France (PNMR)



Vers une accélération des diagnostics avec une nouvelle classification des Troubles Neuro Développementaux ET le séquençage nouvelle génération
 Towards faster diagnosis with a new classification of Neurodevelopmental Disorders AND next generation sequencing

(Source : déclaratif des familles - patients Myt1l - non exhaustif - Octobre 2021)



— Nombre de diagnostics posés par année/ numbers of diagnosis by year
 ■ Nbre de patients par année de naissance/ patients by year of birth

Développement et mise en place progressive du séquençage nouvelle génération
 Development and progressive implementation of next generation sequencing

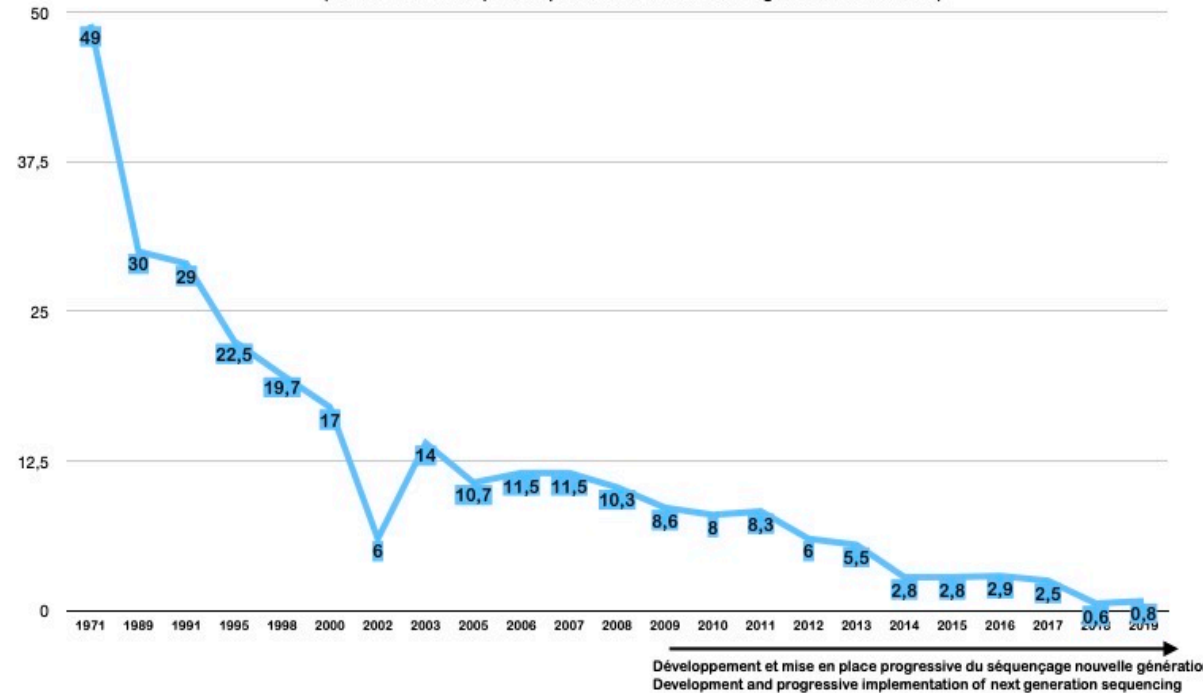
Mise en place progressive du DSM 5
 Progressive implementation of DSM 5

France : PNMR 2 et 3



Par année de naissance, évolution de l'âge moyen à l'obtention du diagnostic By year of birth, evolution of the average age at diagnosis

(Source : familles de patients porteurs d'anomalies sur le gène MYT1L - oct 2021)

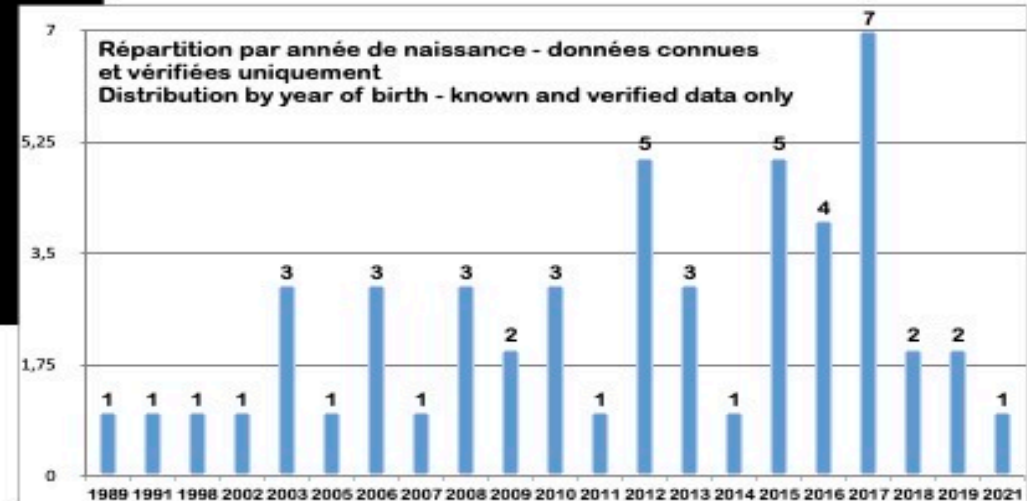
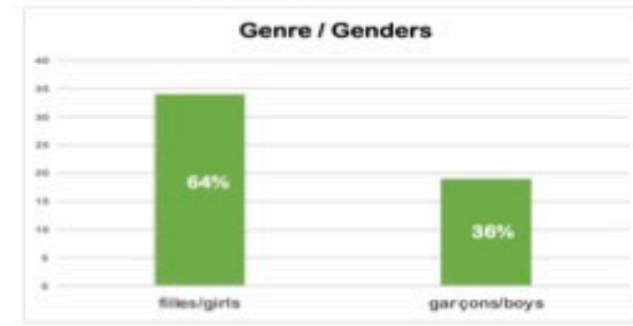
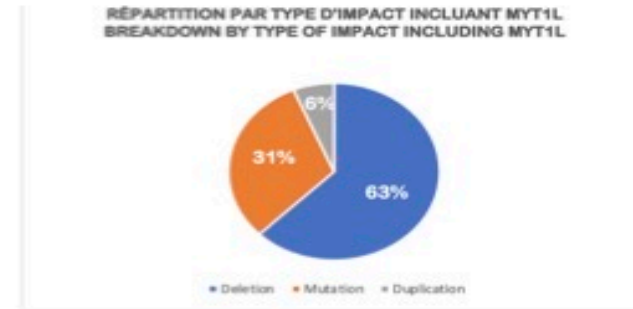
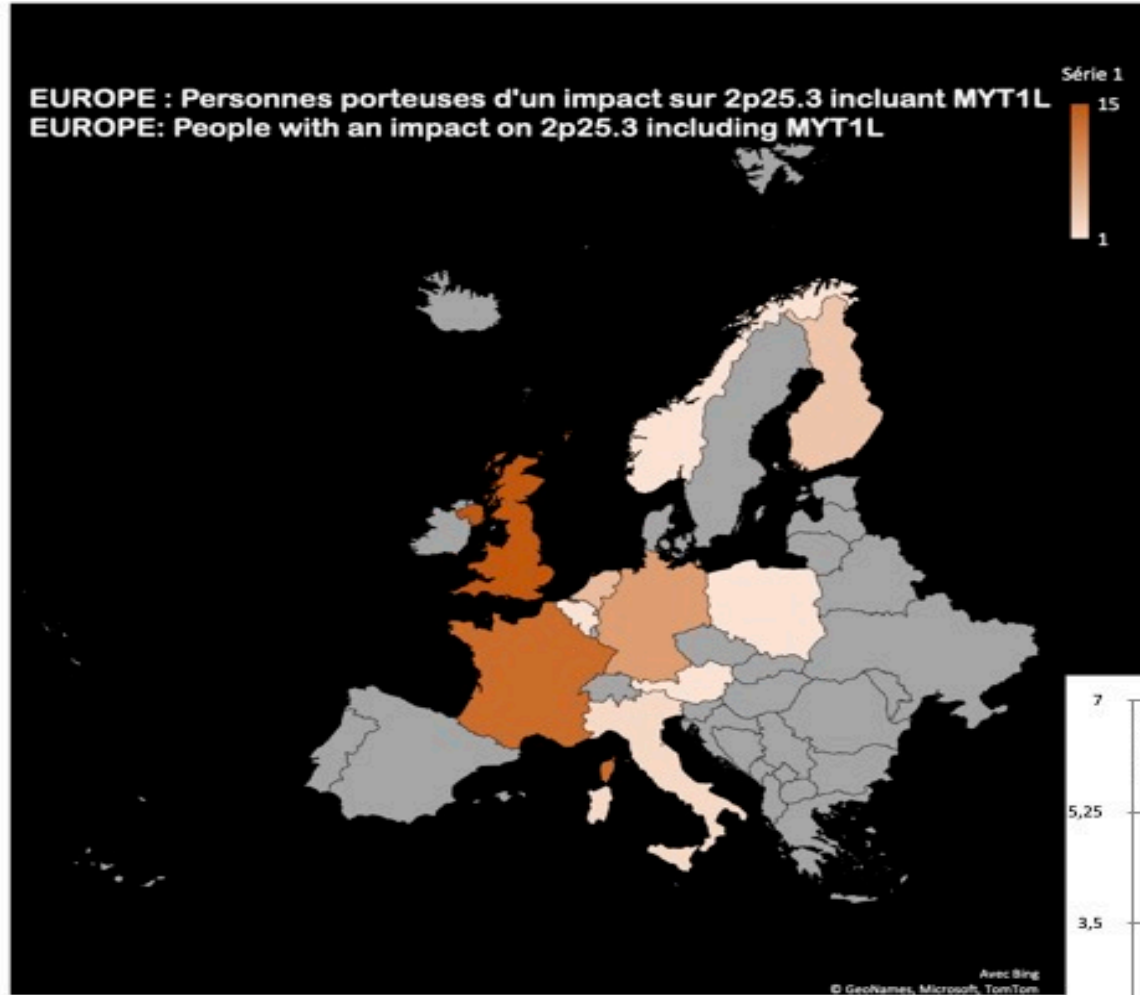


Développement et mise en place progressive du séquençage nouvelle génération
 Development and progressive implementation of next generation sequencing

Mise en place progressive du DSM 5
 Progressive implementation of DSM 5

Analyse des deux plus grands pôles identifiés

l'Europe : plus de 53 cas



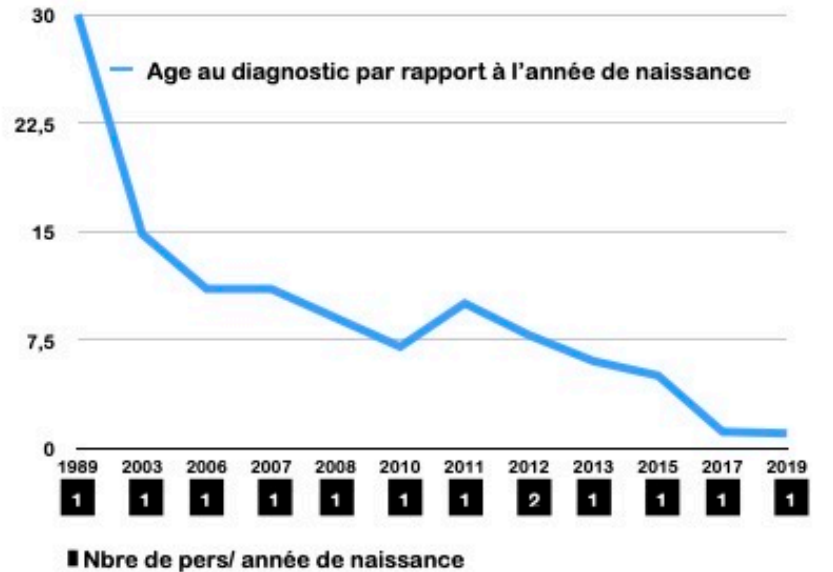
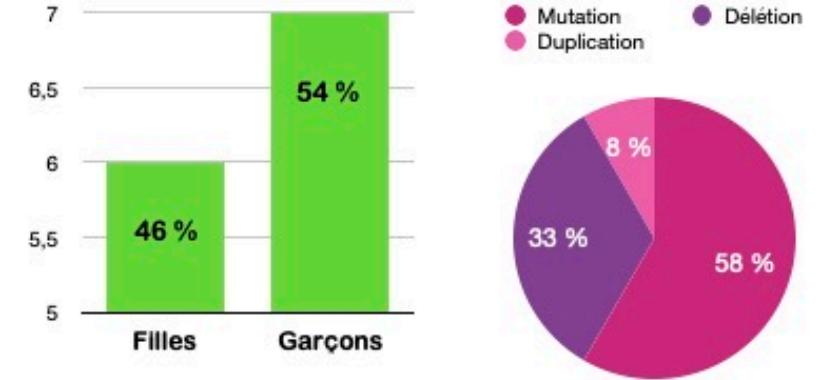
Source : Toutes les informations sont issues de familles à l'international – groupe FB - oct 2021 / All information is from Families Worldwide - FB Group - Oct

Zoom sur la France

Où nous développons l'association Les Extra-Vaillants - MyT1L en partenariat avec la filière de santé AnDDI-Rares et les généticiennes Dr Coursimault et Dr Guerrot du service de génétique clinique du CHU de Rouen.



Représentation France des patients MYT1L déclarés auprès des Extra-Vaillants (octobre 2021, non exhaustif)



Nous vous rappelons

Le nombre de patients est à minima car il est basé sur la déclaration des familles qui se sont manifestées, il n'est pas lié au monde médical et aux remontées de diagnostics posés.