

**Mais, t'es qui toi ?**





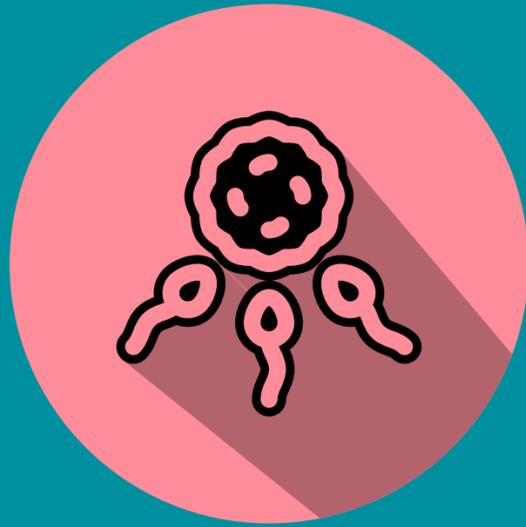
MYTIL

Je suis un **VAILLANT** !

J'ai quelque chose de spécial  
qui me rend **EXTRA**-ordinaire ....

Je vais t'expliquer

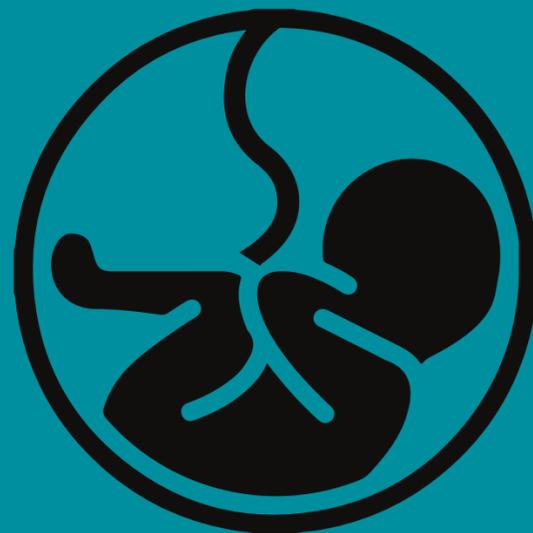


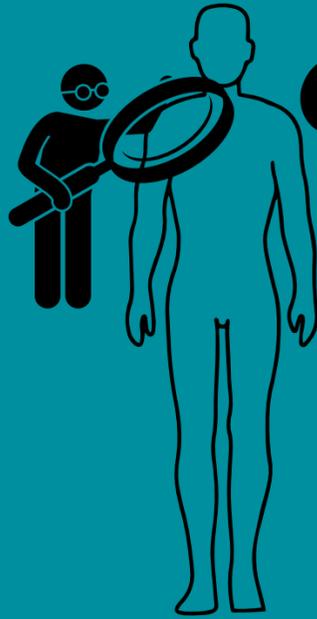


**Quand j'ai été fabriqué**

**il y a eu une erreur de programmation**

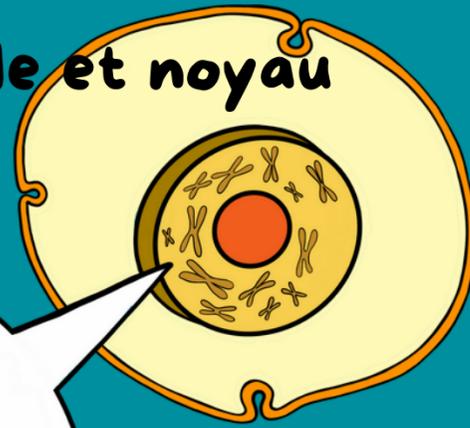
**dans mon code génétique !**





# OBSERVE LE CORPS

Cellule et noyau



Chromosome

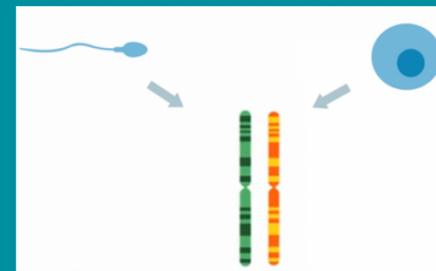


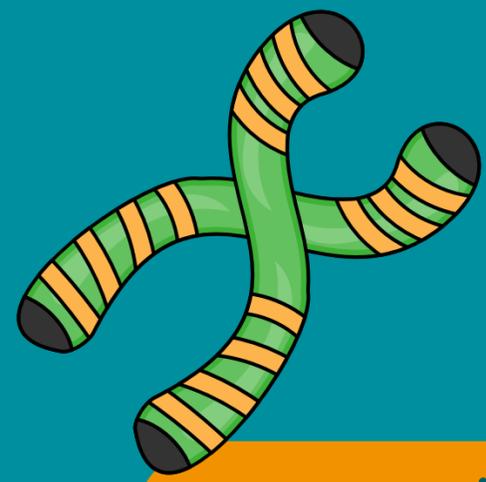
Fil d'ADN

Le corps humain est constitué de milliards de **cellules** comportant chacune un **noyau**.

Le noyau renferme nos informations génétiques sous forme de **CHROMOSOMES** qui contiennent notre **ADN**.

Nous avons 23 paires de chromosomes issues de notre père et de notre mère.





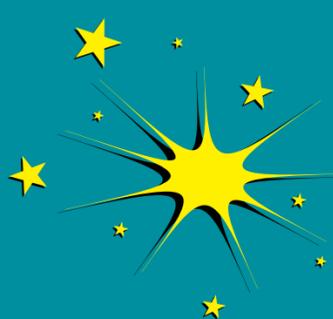
# Dans les chromosomes se situent **LES GÈNES QUI NOUS RENDENT UNIQUES !**

**LES GÈNES** sont des petits morceaux d'ADN.

Ils sont la **RECETTE** pour fabriquer le corps, chaque gène a une fonction précise.

En lisant les gènes, les cellules fabriquent une ou des protéines qui servent à **construire, faire fonctionner et protéger** l'organisme.



 Si un gène n'est pas bien codé, absent ou en trop, la lecture de la recette va être perturbée et peut entraîner des anomalies



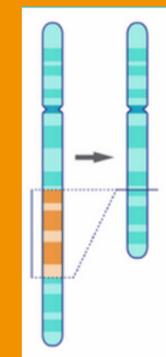


Et bien pour moi,  
c'est le gène **MYT1L** dans le  
chromosome 2 qui a une anomalie !

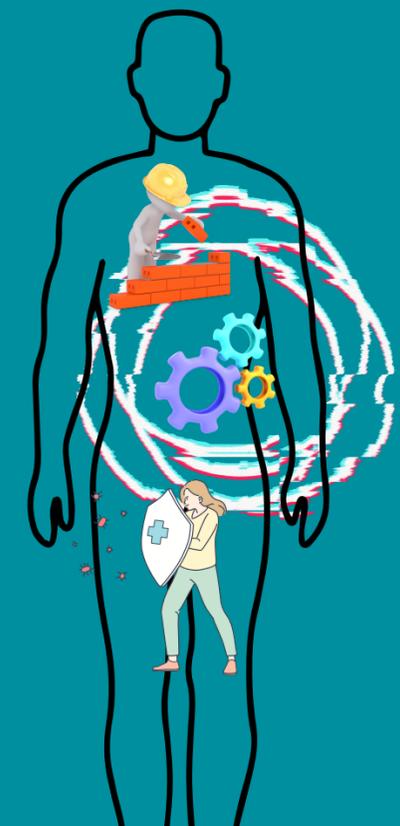
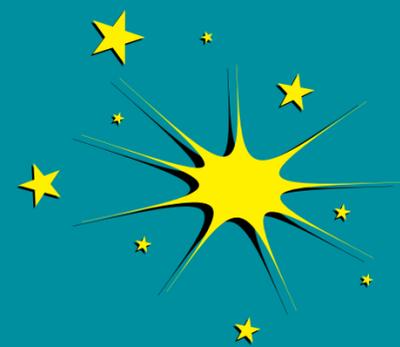


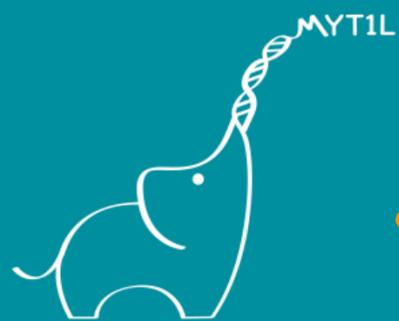
**MUTATION**  
une "erreur d'orthographe"  
dans la séquence de l'ADN

**DÉLÉTION**  
absence en totalité  
ou en partie



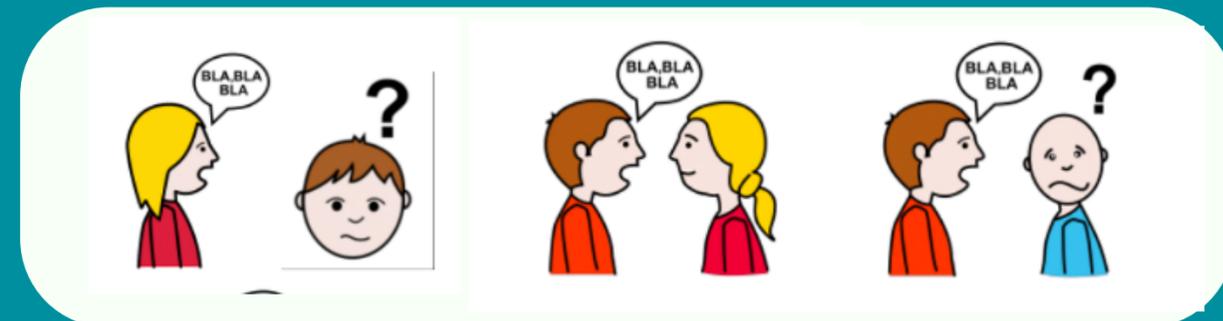
Ce qui a mis le **désordre**  
**dans mon cerveau**  
et du coup dans tout mon  
corps !



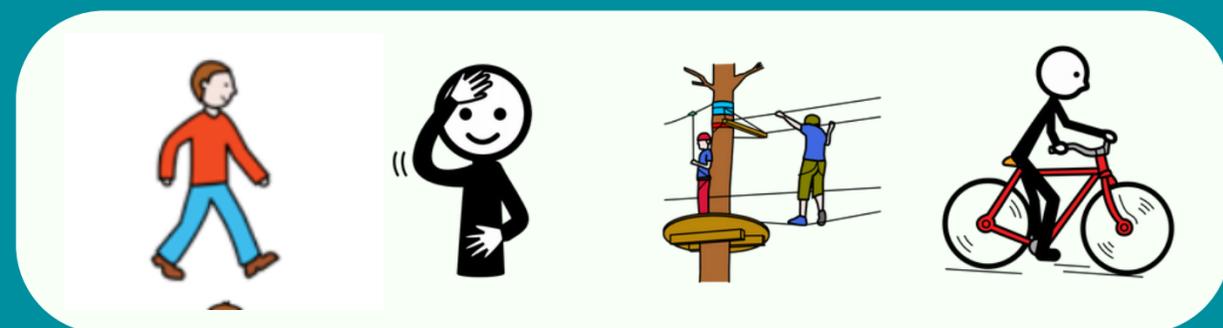


# Je t'explique ce qui peut être difficile pour moi

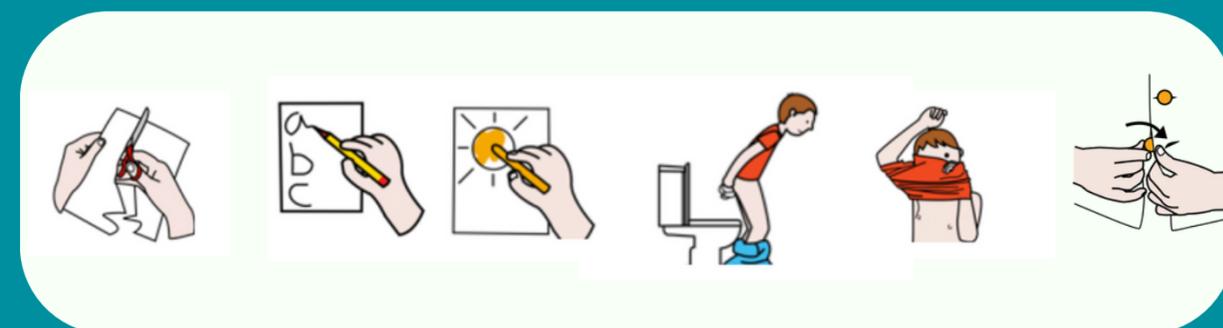
- d'articuler, de mettre les mots dans le bon ordre, de me faire comprendre, de comprendre ce qu'on me dit



- de marcher, de faire du vélo ou de l'accrobranche, de reproduire des gestes,



- de découper, colorier, d'écrire à la main, d'attacher un bouton, de m'habiller, de m'essuyer

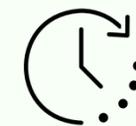
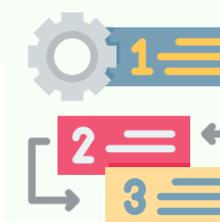
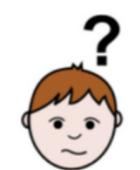


- C'est difficile d'apprendre à lire, à compter, à organiser mon travail, me repérer dans le temps...



$$8 + 2 = 10$$

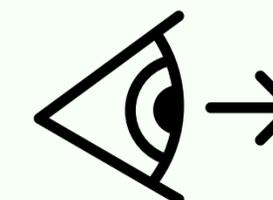
$$150$$



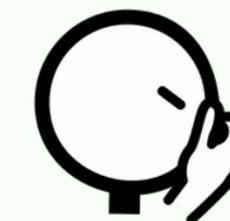
- Je fais les choses moins vite aussi, pas grave il faut juste me donner plus de temps !  
Et il faut beaucoup de répétition ;-)



- Mes yeux ne voient pas toujours très bien, ils fatiguent et je n'arrive pas bien à fixer les choses



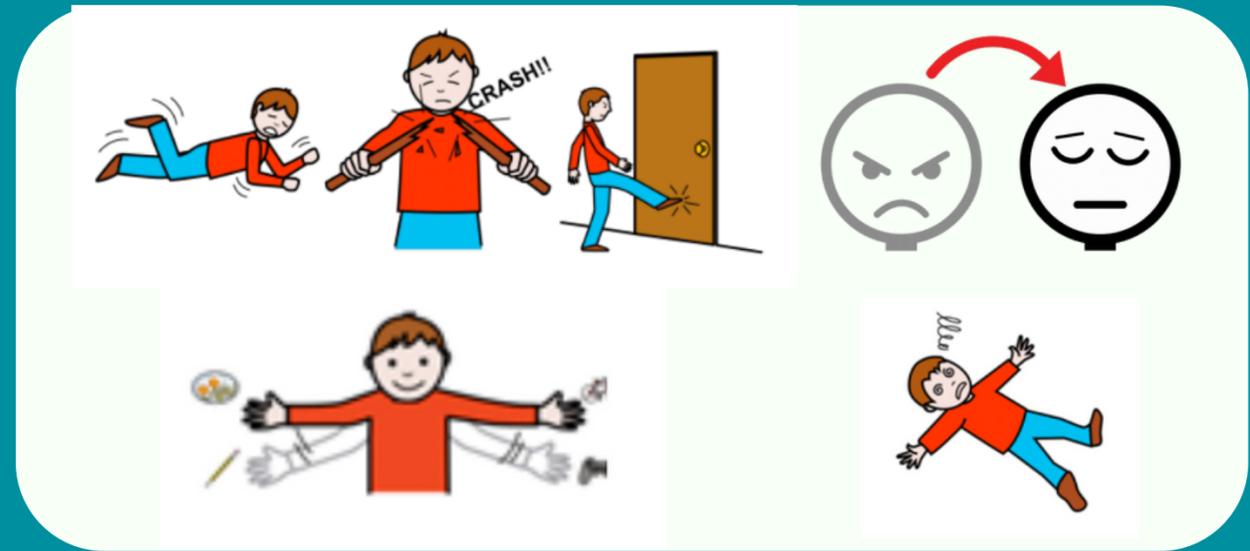
- Parfois je dois faire des choses toujours pareil pour me rassurer. Mes doigts, mes mains bougent. Je peux boucher mes oreilles pour le bruit ou mon nez pour les odeurs....



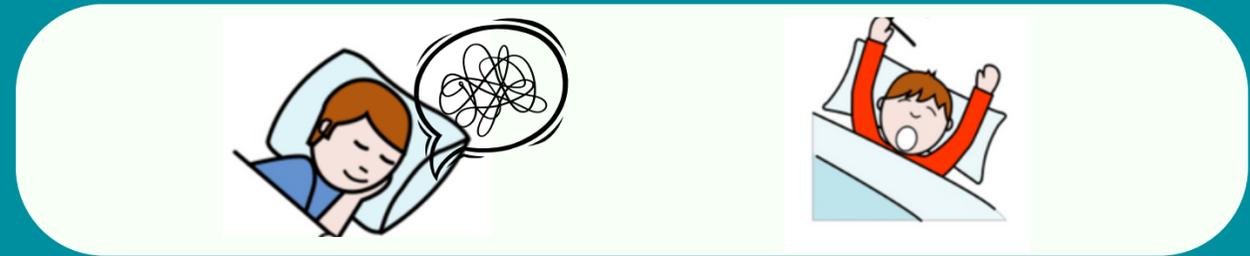
- J'ai du mal à attendre, à me concentrer (tout capte mon attention), à ne pas me fâcher...

J'ai du mal à me calmer ....

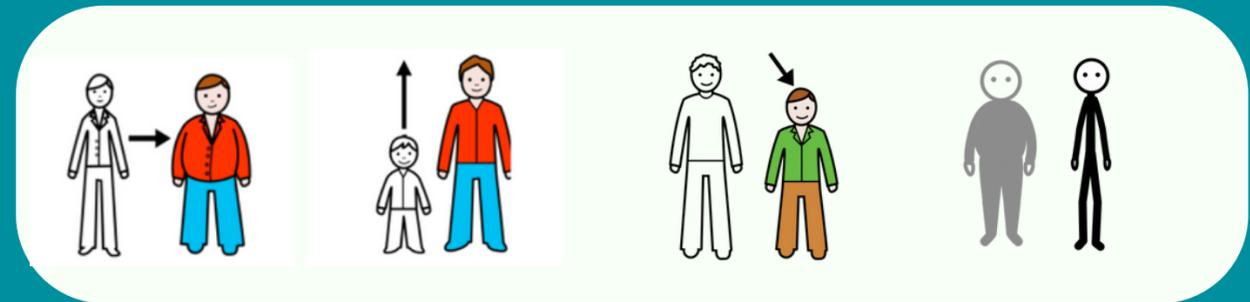
Des fois mon corps peut bouger tout seul très fort, on dit que je fais une crise d'épilepsie. Il y a eu un gros orage dans ma tête.



- J'ai un sommeil agité, du mal à m'endormir



- Je peux grossir de trop ou avoir du mal à manger, grandir plus vite ou alors être plus petit

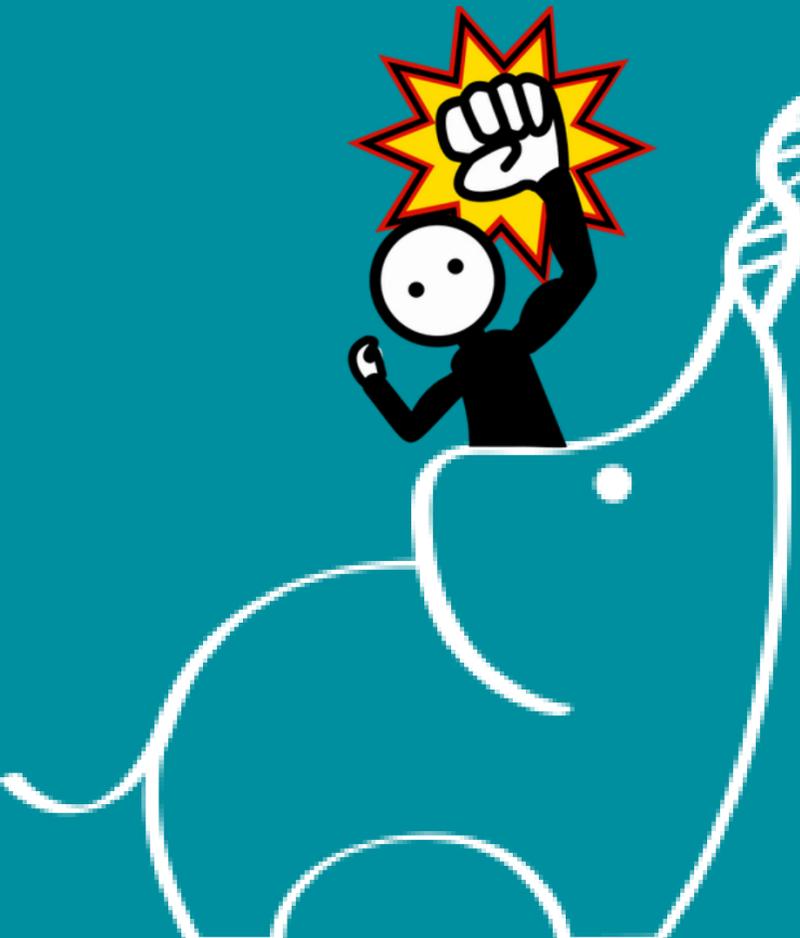


**Tout cela est fatiguant, des fois j'ai plus d'énergie !**



MYTIL

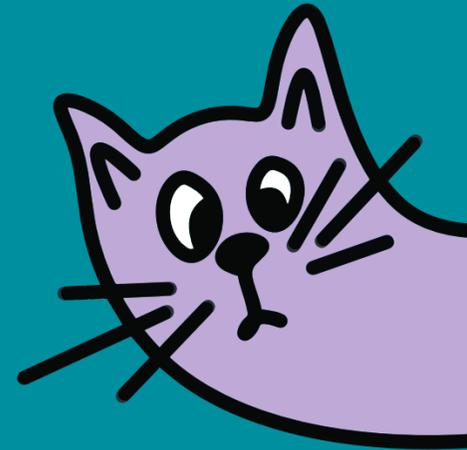
# JE SUIS ÇA AUSSI !



**SOCIABLE  
JOYEUX**



J'aime être avec les autres et discuter.  
J'adore rire. J'adore faire des blagues.



**CURIeux**

J'aime découvrir  
plein de choses.

~~IM~~POSSIBLE



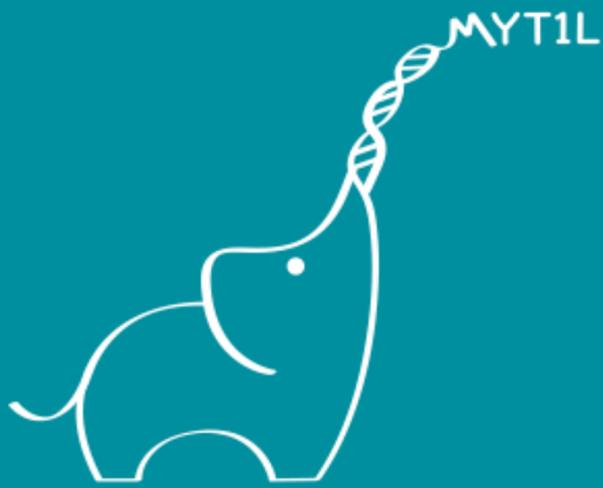
**COURAGEUX,  
VOLONTAIRE  
FIER**

Je ne ménage pas mes efforts. J'ai un sacré emploi du temps !  
Je fais plein de progrès et même des choses que personne n'attendait!

**EMPATHIQUE**

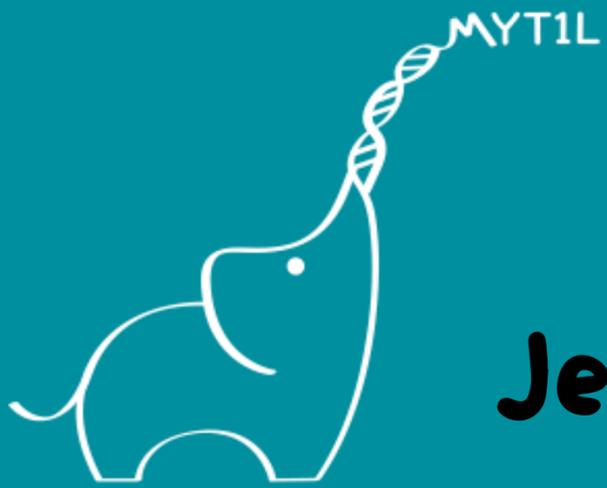


Si tu te fais mal je serai là pour m'occuper de toi,  
même si je suis un peu brusque ou maladroit.



# Pas de panique ! Il y a des solutions pour m'aider à progresser



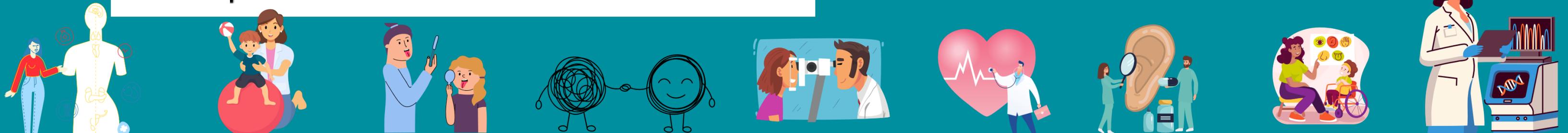


# Et je suis bien encadré ! Je vois des tas de rééducateurs et de médecins !



- 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 ...

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





**Par contre à ce jour,  
il n'existe pas de traitement  
pour réparer mon anomalie**



**Mais, je peux prendre des médicaments pour calmer  
certains effets de la maladie.**

**Avoir des régimes alimentaires spéciaux,**

**Et même des programmes sportifs rien que pour moi !**

# Alors pour l'école ! Je ne te raconte pas, il existe des tas de possibilités pour m'accueillir

## Scolarité en Milieu Spécialisé



- Institut Médico- Pédagogique (IMP)
- Institut Médico-Educatif (IME)
- Institut Médico-Professionnel (IMPro)
- EEAP (Établissements et Services pour enfants et adolescents polyhandicapés)
- Hôpital de jour

Scolarité des enfants de 3 à 20 ans

## Scolarité en Milieu Ordinaire

- En classe ordinaire
- En dispositif Spécialisé ULIS
- En EGPA (enseignements généraux et professionnels adaptés)
  - avec ou sans une aide humaine supplémentaire à l'AESH collective
  - l'intervention d'un SESSAD
  - du matériel adapté

Scolarité en élémentaire, collège et lycée



## Scolarisation à domicile

Sur des périodes plus ou moins longues  
En coordination avec les services de l'Éducation Nationale



MYT1L

Il faut que je te dise ....

**TOUS LES VAILLANTS SE RESSEMBLENT  
ET EN MÊME TEMPS .....**



**L'intensité des effets et leur nombre  
peuvent varier d'un vaillant à un autre**

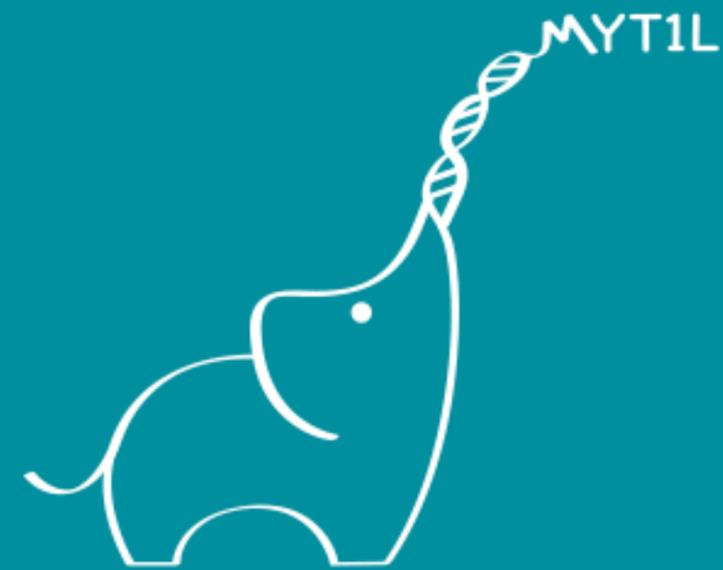
Il y en a beaucoup  
des Vaillants comme toi ?

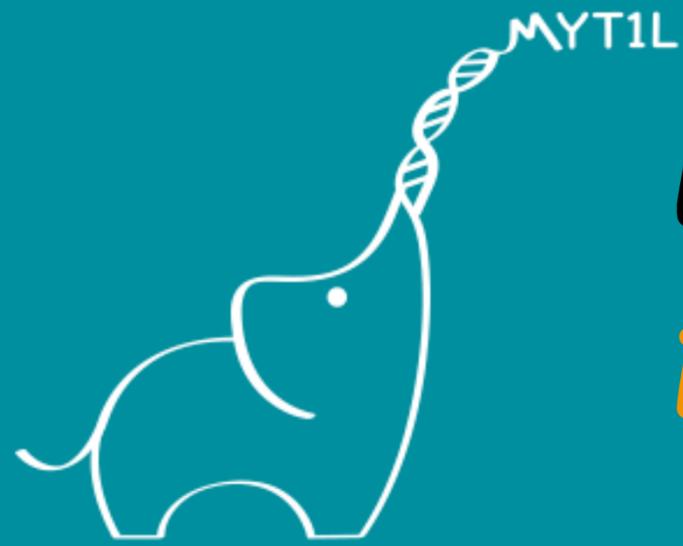


Aujourd'hui nous sommes au moins,

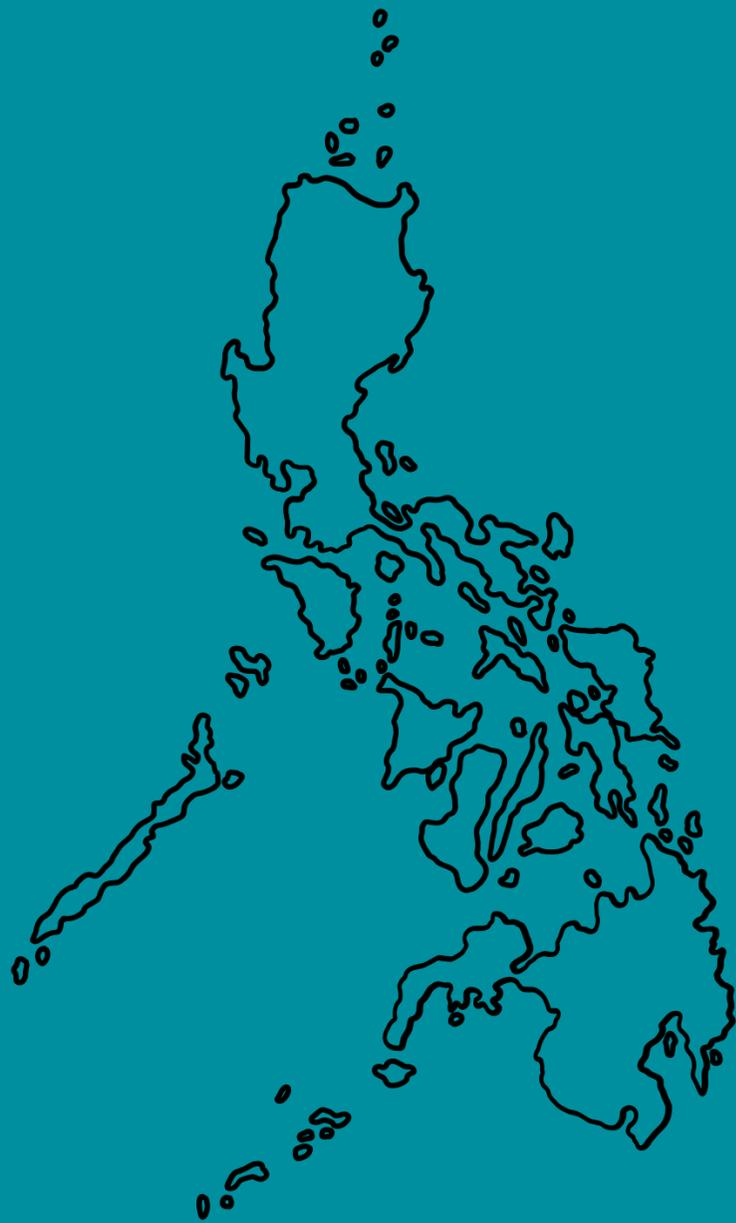
- **49** en France 
- **250** dans le monde entier 

Nous sommes **une MALADIE RARE** <2000 cas





Mais tu sais, des **MALADIES RARES**  
il y en a plus de 7000 !



Autant que les îles des Philippines !

Et tu vois,

il y en a des minuscules et des plus grosses.

Des fois il n'y a qu'un seul patient  
pour une maladie rare !



Mais ça fait combien  
de personnes tout ça?



## Les personnes porteuses de **MALADIES RARES**



On estime que cela représente

**1 PERSONNE SUR 20**  
dans la vie de tous les jours

**ATTENTION**

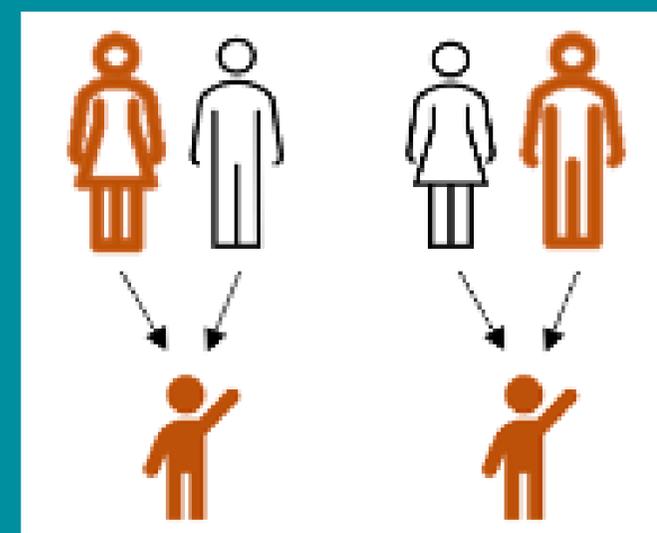
# Les Maladies GÉNÉTIQUES Rares

Toutes les maladies rares ne sont pas d'**ORIGINE GÉNÉTIQUE**

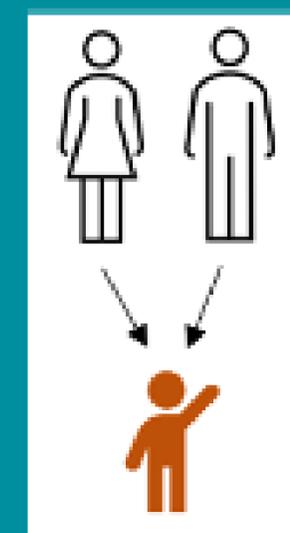


MALADIES RARES

Une maladie génétique n'est pas toujours transmise par les parents



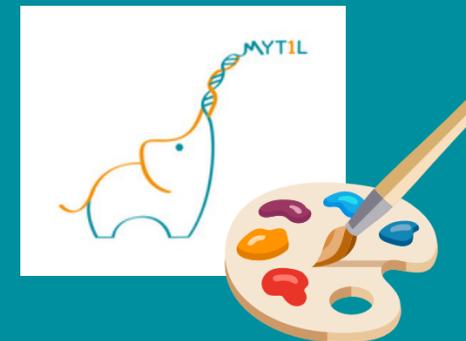
héréditaire



"De Novo"

Explique moi, c'est quoi  
tes couleurs et ta  
banderole ?

Création juin 2021- lancement Novembre 2021



Les **COULEURS** représentent  
**TOUS LES VAILLANTS**  
tous pareils mais en même  
temps un peu différents.

**LES EXTRA-VAILLANTS** est **LE NOM DE L'ASSOCIATION**

Les éléphants sont extrêmement sociables, pleins de compassion,  
soucieux les uns les autres.

" **VAILLANT** " : c'est le respect de la force, du courage, de la  
sensibilité des personnes porteuses de ce syndrome



Ça sert à quoi une association ?

Un "PORT" pour les FAMILLES



ET PAS QUE .....



Ça sert à quoi une association ?



À RÉUNIR



À COORDONNER,  
INFORMER,  
MOBILISER



À ÉCOUTER,  
PARTAGER

aussi, un **LIEU DE COORDINATION**

- Comme les médecins sont tenus au secret professionnel L'association est un espace qui relie les familles et les Vaillants qui le souhaitent 
- Elle facilite les échanges d'information entre les différents intervenants autour des Vaillants.
- Elle collabore avec les médecins pour relayer leur travail, les informer des besoins des Vaillants, et développer des projets ensemble.
- Elle mobilise pour soutenir les actions en faveur des Vaillants.
- Elle est à l'écoute pour épauler les familles, entendre les besoins, aider à trouver des solutions pour les Vaillants
- Elle organise des rencontres



**des institutions**

**les familles  
les Vaillants**



En France et  
partout dans le monde

**des professionnels  
de la santé  
du médico social**



MYTIL

**Les extra  
vaillants**

**collaborent avec**

**des bienfaiteurs  
Comme eux !**



**des associations**

**des professionnels**





Qu'est ce que vous avez fait depuis votre lancement en novembre 2021 ?

# RÉUNIR, PARTAGER

## AUTOUR DES FAMILLES



25 NOVEMBRE 2022

1ÈRE JOURNÉE INTERNATIONALE  
FAMILLES, CLINIENS, CHERCHEURS  
AUTOUR DU GÈNE *MYT1L*



Surprise !  
Et si on attendait le Père Noël tous ensemble ?

Cliquez sur l'image pour activer le calendrier

puis sur la case du jour pour la Surprise !

Des surprises pour les petits et les plus grands, seul ou en famille



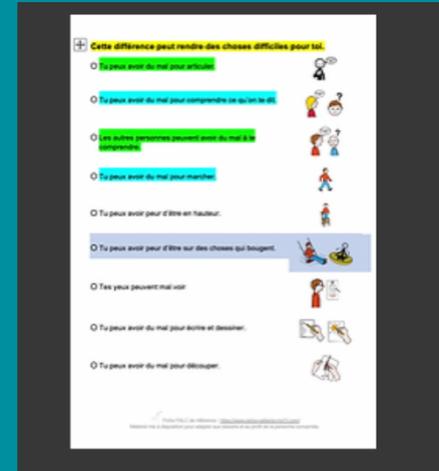
Qu'est ce que vous avez fait depuis votre lancement en novembre 2021 ?

# PARTAGER, INFORMER

Cliquez sur les images pour accéder aux ressources directement

## Les outils d'informations

!!! transmettez vos besoins de flyers imprimés à : [extravaillants@gmail.com](mailto:extravaillants@gmail.com)



**FOCUS**  
N° 01 - Avril 2023

**Les extra vaillants**

**25 NOVEMBRE 2022**

**1ÈRE JOURNÉE INTERNATIONALE FAMILLES, CLINIENS, CHERCHEURS AUTOUR DU GÈNE MYT1L**

- 89 présents au CHU de Rouen
- Près de 60 connectés via ZOOM au plus fort de la journée
- 26 familles réunies pour cette journée, dont 18 ont pu profiter d'un temps d'échange élargi sur Rouen avec la journée des familles du samedi
- 15 personnes porteuses du syndrome partageant des moments autour de la musique, de la danse et des arts visuels
- Près de 390 connections aux Replays en français et en anglais en cumulé sur les chaînes Youtube des Extra-Vaillants MYT1L et de la filière de santé ANDDI-Rares

Des remerciements très sincères à tous les intervenants, au centre de référence des anomalies du développement du CHU de ROUEN, à la filière de santé ANDDI-Rares, aux généreux artistes (Sonia Le Corre, Marion Lebarbier Goujard Centre Art'Damann, Bérénice Palier les Bieus de l'Étre), aux étudiants bénévoles du BTS économie sociale et familiale du Lycée Flaubert, à nos donateurs d'avoir cru en nous et rendu ce jour possible.

Merci à vous tous, inconnus, familles, amis, associations, agence de communication, sociétés, hôtelier, entrepreneurs ...

Une pensée particulière pour les Dr Juliette Coursimault, Dr Anne-Marie Guerrot, Dr François Lecoquerre, pour Gwendoline Giot et la filière de santé ANDDI-Rares qui a rendu possible la transcription en anglais en direct et en replay.

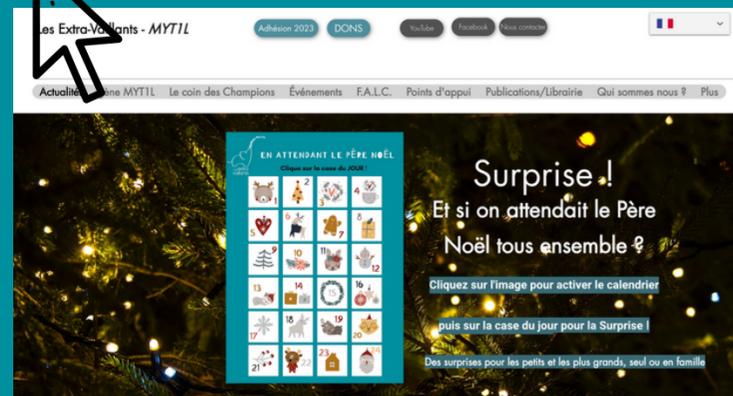
Cliquez sur les mots soulignés pour activer les liens

## Les réseaux

En 1 AN

- Plus de 3900 sessions
- 1700 nouveaux visiteurs
- Plus de 2000 visiteurs de retour
- 60% des connexions en France
- Près de 30 pays connectés au site internet

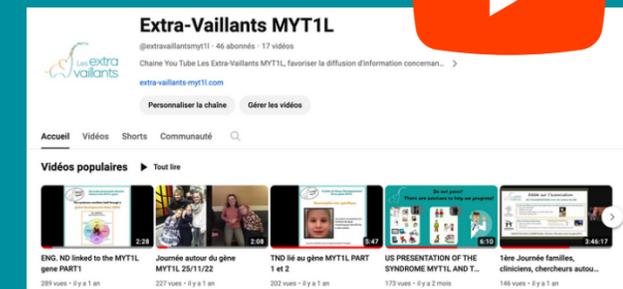
<http://>



Information institutionnelle



Information dynamique



Vidéos





Qu'est ce que vous avez fait depuis votre lancement en novembre 2021 ?

# INFORMER

## Les interventions





Qu'est ce que vous avez fait  
depuis votre lancement en  
novembre 2021 ?

# INFORMER, SE FORMER

## AVEC LES ACTEURS DU SANITAIRE ET DU MONDE ASSOCIATIF



!!! reportez vous au magazine  
FOCUS N°2  
les ressources sont liées  
(cliquez sur le mot Focus pour y  
accéder)



- E-rdv des associations (ressources pour tous)
- Journées des associations
- Journées pluridisciplinaires
- blog du Pr Folk
- Journée familles, cliniciens, chercheurs
- Groupes de travail notamment sur le FALC

- Congrès et universités
- Rencontres en région
- Contribution au PNMR4
- Plan de formation offert aux associations
- Marche annuelle des Maladies Rares



Qu'est ce que vous avez fait depuis votre lancement en novembre 2021 ?



## AVEC LES MÉDECINS

# COORDONNER, ÉCOUTER



ORPHA CODE : 647799

TND lié au gène *MYT1L*

- Code Orphanet à renseigner ou consulter si vous êtes médecin, professionnel du sanitaire, du médico social...
- Code Orphanet à indiquer dans toute démarche si vous êtes aidant ou patient



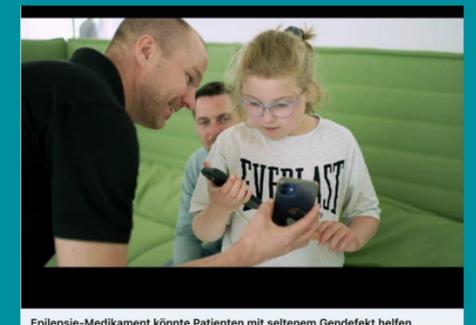
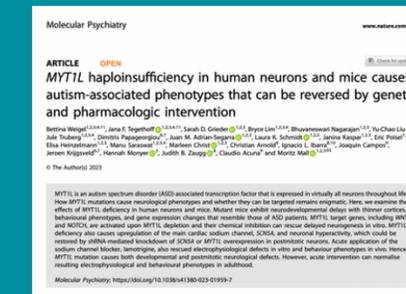
### • Reconnaissance de la pathologie

- Description de la pathologie et recommandation de bonnes pratiques : Obtention de fonds pour mettre en place le PNDS du TND lié au gène *MYT1L*

### • Poursuite des études de description des impacts du syndrome

**Projet complémentaire DESCRIPTION TROUBLES ALIMENTAIRES LIÉS AU GÈNE *MYT1L***  
**AIDE aux QUESTIONNAIRES lien dans le FOCUS 2 !!! (cliquez sur les mots soulignés pour accéder à la ressource)**

### • Recherches fondamentales et essais thérapeutiques



Epilepsie-Medikament könnte Patienten mit seltenem Gendefekt helfen



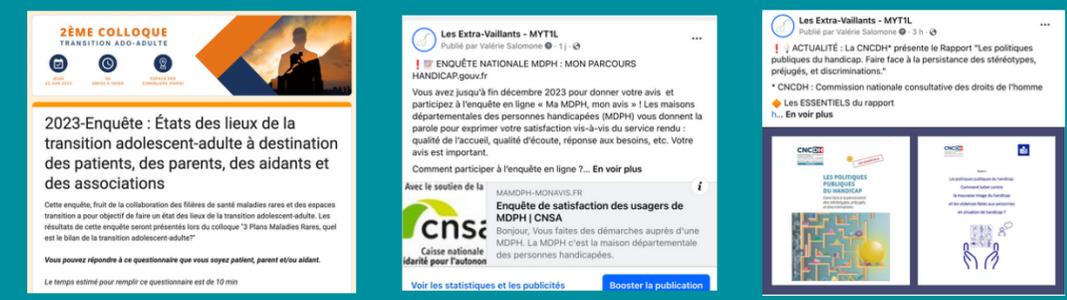
Qu'est ce que vous avez fait depuis votre lancement en novembre 2021 ?

# COORDONNER, ÉCOUTER

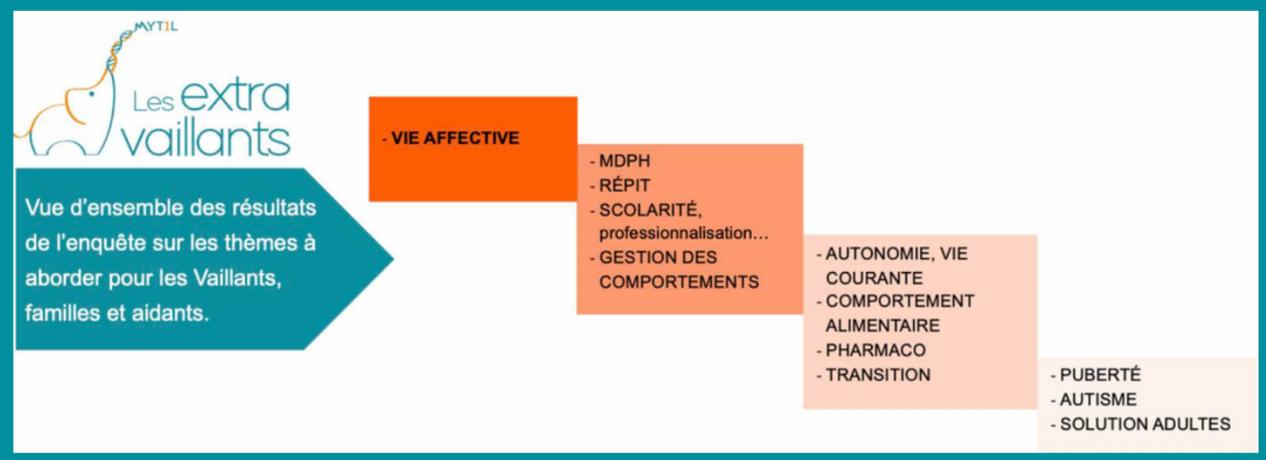
## AVEC LES FAMILLES

- Projets de fondation aux USA, projet d'association en Allemagne

- Relais des études, informations sur la page facebook



- Recueil des attentes des familles et recherche de partenaires pour répondre aux besoins




MDPH

Vie intime et affective

Transition

Qu'est ce que vous avez fait depuis votre lancement en novembre 2021 ?



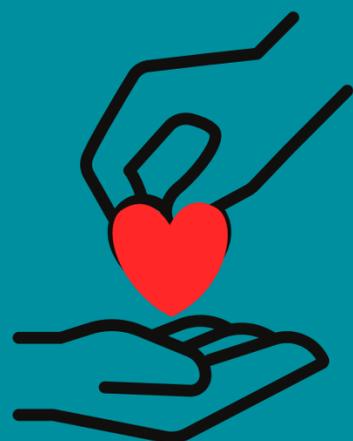
Association reconnue d'intérêt général

Don déductible à 66%



Liberté • Égalité • Fraternité  
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Association reconnue d'intérêt général



Dons  
Adhésions

(57/ x4 en 1 an)



MOBILISER

CROSS SOLIDAIRES  
13 OCTOBRE 2022

PLUS DE 300  
COLLÉGIENS ET ÉCOLIERS MOBILISÉS



POUR AIDER  
D'AUTRES ENFANTS ET JEUNES



MERCI À EUX ! MERCI À VOUS !



+ de 9000 € au profit de l'association



# DÉCOUVREZ les **VAILLANTS** et des **RESSOURCES**

Cliquez sur les QR CODES pour accéder aux ressources directement



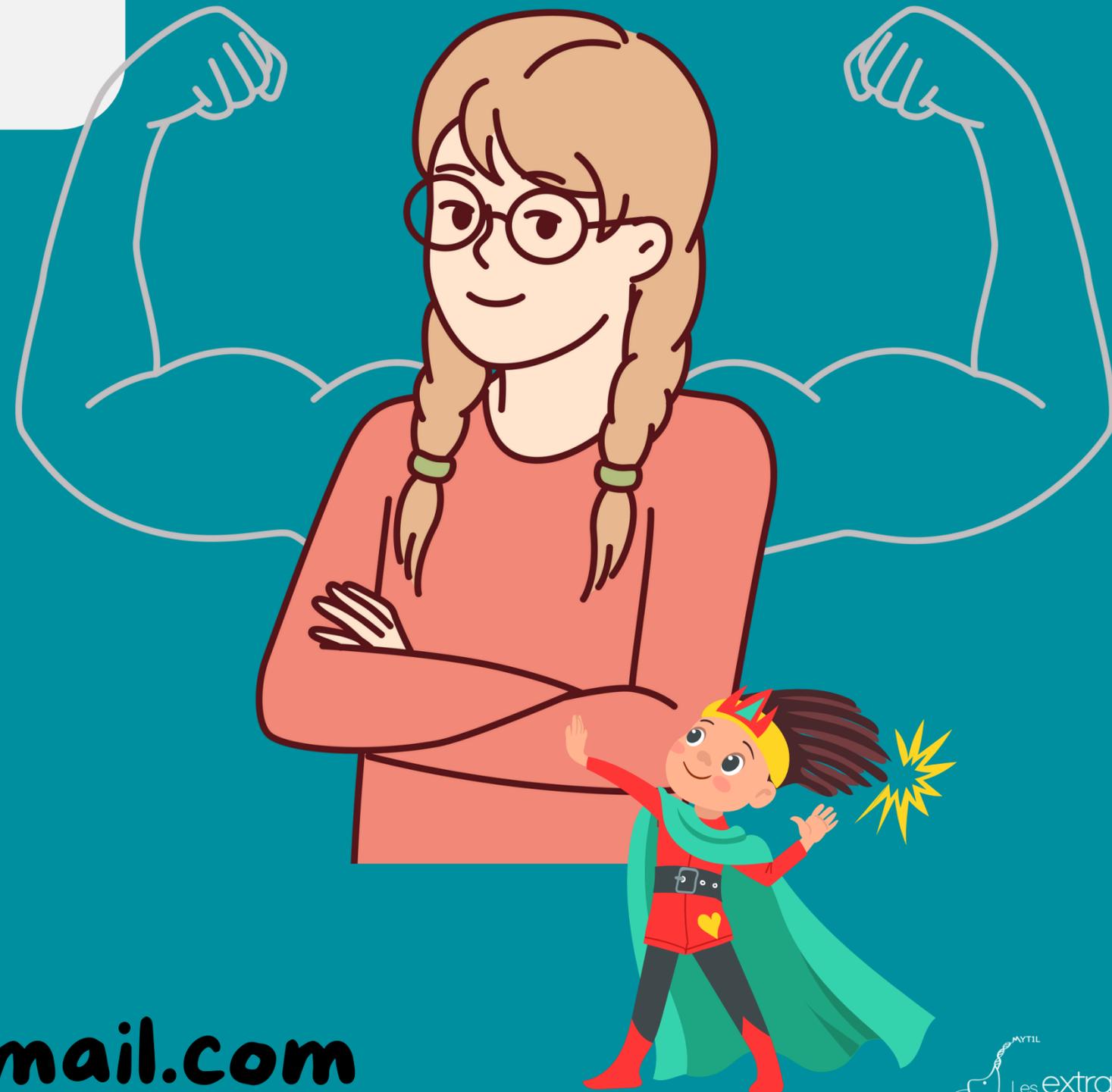
Site internet



YouTube



~~IM~~POSSIBLE



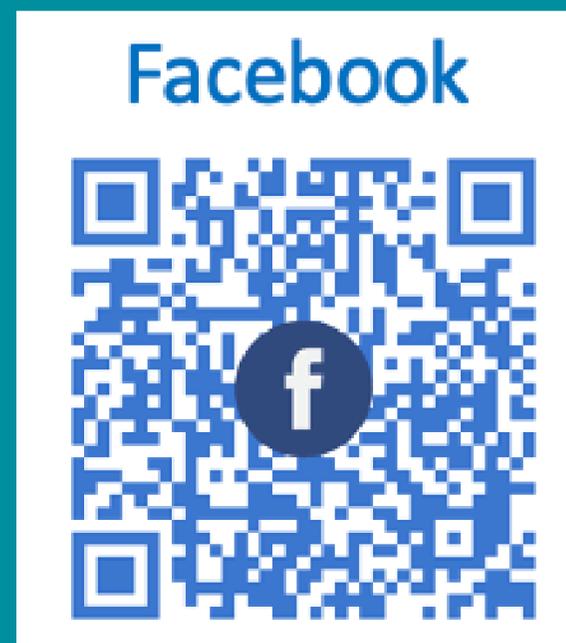
Contact : [extravaillants@gmail.com](mailto:extravaillants@gmail.com)



# RESTEZ CONNECTÉS

Cliquez sur le QR CODE pour accéder aux ressources directement

**BREAKING NEWS**



[www.facebook.com/extravaillants](https://www.facebook.com/extravaillants)

