

## FRANCE – Mattéo

Bonsoir, Merci pour votre message. Quand nous avons appris que Matteo était porteur de cette anomalie génétique (en novembre 2015), on nous a dit qu'il s'agissait d'une maladie rare et qu'il y avait très peu de cas en France. Je suis heureuse de voir qu'il n'est pas seul. C'est en fouillant sur internet que j'ai appris l'existence de cette association. Matteo est né 15 jours avant terme. L'accouchement a été déclenché du fait d'un excès de liquide amniotique. Il est né hypotonique, avait des difficultés à s'alimenter, il fallait le stimuler. S'en est suivi une batterie d'exams, de recherches génétiques (syndrome de Noonan, willi-prader,...) tous négatifs. Matteo ne suivait pas le regard, a eu un retard de développement (il a marché à 21 mois et a commencé à parler à son entrée en petite section). Il a eu sa première paire de lunettes à 1 an. Il a toujours eu un attrait pour la musique. Nous avons appris qu'il avait cette double mutation du gène NR2F1 quand il avait 4 ans. Cela faisait un an que des recherches étaient menées au niveau génétique et nous n'avions pas eu de retour. Quand nous avons appris la nouvelle j'étais enceinte de mon troisième. Matteo a été scolarisé en maternelle puis a été admis dans un Ime à 6 ans. Aujourd'hui il est dans une classe externalisée de l'Ime dans un collège ordinaire. Afin d'être plus autonome, il effectue ses déplacements avec une canne. Il est fan de formule 1 et de véhicules en général depuis toujours. Il a eu des séances d'équithérapie pendant 2 ans, à présent il est inscrit dans un club d'équitation et évolue à son rythme. Il a bientôt 13 ans. C'est un ado curieux, qui va facilement vers les autres et qui parle beaucoup. Estelle, maman de Matteo du Jura (39)

Good evening,

Thank you for your message.

When we found out that Matteo carried this genetic condition (in November 2015), we were told that it was a rare condition and that there were very few cases in France. I am glad to see that he is not alone. It was whilst searching online that I learnt of this association.

Matteo was born 15 days premature. Labour was induced due to an excess of amniotic fluid. He was born hypotonic, had difficulty feeding, and needed to be stimulated. This was followed by

a series of tests and genetic screenings (Noonan syndrome, Prader-Willi syndrome, etc.), all of which came back negative.

Matteo did not track objects with his eyes and had a developmental delay (he walked at 21 months and

began to speak when he started nursery).

He got his first pair of glasses at the age of 1. He has always had a love of music.

We found out he had this double mutation of the NR2F1 gene when he was 4. It had been a year since genetic testing had been carried out and we hadn't heard anything back.

When we received the news, I was pregnant with my third child.

Matteo attended nursery school and was then admitted to a special educational centre (IME) at the age of 6.

He is currently in an external class run by the IME at a mainstream secondary school. To help him become more

independent, he gets about using a walking stick. He has always been a fan of Formula 1 and cars in general.

He had equine therapy sessions for two years; he is now a member of a riding club and is progressing at his own pace. He will soon be 13.

He is a curious teenager who is very sociable and talks a lot.

Estelle, Matteo's mum from the Jura (39)