



extravaillants@gmail.com

2ème journée MYT1L Internationale Familles, Cliniciens, Chercheurs

5,6 JUIN 2025

7 JUIN journée des familles

Besoin de dons numéraires, en nature, de compétences*

- accueil des familles/hébergement des familles
- encadrement des enfants à besoins particuliers/ateliers / animations
- certains repas/ pauses

*Association à but non lucratif régie par la loi du 1er juillet 1901 et le décret du 16 août 1901, **reconnue d'intérêt général par l'état français.**



CENTRE DE REFERENCE
Anomalies du développement
et syndromes malformatifs

CHU
ROUEN NORMANDIE



AnDDI-Rares
Fédération de Centres de Référence et de Référence Malformatifs de Centre-Normandie

QUELLE CAUSE ?

UNE MALADIE GÉNÉTIQUE RARE

Le syndrome MYT1L est une maladie rare du neuro développement causée par des altérations du gène MYT1L, qui joue un rôle crucial dans le développement du cerveau. Bien que cette affection, signifiée pathogène pour la 1ère fois en 2011, soit de plus en plus reconnue, de nombreux aspects de sa présentation clinique, de ses mécanismes sous-jacents et de sa prise en charge optimale restent à élucider, en particulier d'un point de vue global.

Le tableau clinique est complexe avec une sévérité et un nombre d'impacts variables d'un patient à l'autre, allant du polyhandicap à l'autonomie encadrée. Dans tous les cas cela nécessite des soins et des accompagnements à vie.

UNE ASSOCIATION

L'association les Extra-Vaillants MYT1L a été fondée en 2021 par des parents bénévoles. À ce jour, c'est la seule association existante sur la pathologie en France et à l'International.

L'association est la voix du rapprochement de familles, 50 familles en France, et de 300 familles à l'international (il n'existe pas de registre médical - le nombre de familles est sous estimé vs réel)

Plus de 26 pays se sont connectés au site internet de l'association, plus de 6000 visiteurs en 2 ans et demi (rappel maladie ultra rare)

UN RÉSEAU

L'association est accompagnée par des médecins en génétique clinique et moléculaire du Centre de Référence des Anomalies du développement du CHU de Rouen. Les Dr Coursimault, Dr Guerrot et Dr Lecoquierre ont réalisé la plus vaste étude sur le phénotype du syndrome lié au gène MYT1L à ce jour. L'association est aussi accompagnée par la filière de santé AnDDI-Rares (PNMR)

Elle est membre de l'Alliance des Maladies Rares

Elle est en lien avec des médecins à l'étranger (USA, Allemagne)



Faire comprendre et reconnaître la pathologie

- code Orphanet obtenu en 2023 (reconnaissance de la pathologie dans le système de santé français et international),
- mise en place d'événements majeurs autour du gène : 1ère journée internationale autour du gène MYT1L familles, cliniciens, chercheurs en 2022
- outils de communication et réseaux sociaux
- soutien aux familles : développement d'outils spécifiques (ex : vidéos/ FALC)
- participation à des événements en lien avec la pathologie
- développement de projets collaboratifs en France et à l'étranger

Créer une cohorte forte

- écoute des familles
- accompagnement dans les démarches
- accompagnement financier dans du matériel adapté non remboursé ou en reste à charge
- partage, animations et témoignages
- coordination dans les projets d'étude
- interlocuteur à l'international, et au national

QUEL PROJET ?

2ÈME JOURNÉE INTERNATIONALE AUTOUR DU GÈNE MYT1L JUIN 2025

> Retour sur la 1ère journée internationale autour du gène MYT1L de novembre 2022

DES CHIFFRES

99 personnes en présentiel au CHU de Rouen : familles, professionnels du sanitaire, médico-social, éducation. Une diffusion et traduction en anglais en simultané pour réunir toutes les familles où qu'elles soient. Un replay dans les deux langues avec plus de 800 vues.

Une 1ère rencontre de "l'autre, miroir de son histoire" pour 26 familles de France, du Luxembourg, des USA, de Grande Bretagne. Deux jours pour se rencontrer, échanger, partager, pleurer, rire, et nourrir l'espoir d'un changement.

Les enfants ont partagé des moments uniques autour d'ateliers de musique, danse et arts plastiques. Une chasse au trésor a clôturé la journée. Un encadrement assuré par des étudiants de BTS du lycée Flaubert, une découverte incroyable, riche malgré la fatigue.

DES RETOMBÉES

Reconnaissance de la pathologie dans le système français des Maladies Rares (Orphanet)

Mobilisation pour de nouvelles études sur le phénotype

Multiplication des travaux et publications sur le gène

Connexion des équipes à l'international

Visibilité et reconnaissance de l'association au national et à l'international

Augmentation du nombre de familles, des interactions, de la mobilisation

TÉMOIGNAGES

“Mais voilà, parfois la vie vous fait de grands cadeaux, et vous êtes tous là. C'est un marathon qui s'engage pour que cette famille qui a pris un si beau départ à Rouen perdure des années”

”I must say now I don't feel so alone or so much in the dark anymore with my deletion I am so relieved to have met some of you in person”

“Reassuring to know we are not alone and that there is medical acknowledgement and research now”

“Merci de nous avoir réunis, merci de nous donner de l'espoir, et j'espère un avenir meilleur pour nos enfants”

“Je ne pensais pas m'identifier autant auprès de chacun d'entre vous, je ne pensais pas autant retrouver les yeux de mon fils auprès de tous les enfants. Je ne pensais pas trouver auprès de vous une famille”

“What a fantastic opportunity to spend some times this weekend with our MYT1L family. Our girl can't stop talking about her new friends. We look forward to other opportunities like this. #myt1family #mytribe #Rouen”

DÉTAILS DU PROJET 2025 – 5 ET 6 JUIN

En pré-inscriptions, plus de 115 inscrits dont 38 familles : France, USA, GB, Afrique du sud, Serbie, Pologne...

Des médecins américains, allemand feront le déplacement, ainsi que des professeurs parisiens sur une étude en cours

Jeudi 5/06/25 (14h-17h) : rencontre informelle familles/médecins

HAPPY CITY ROUEN

- Permettre aux familles de se rencontrer, d'échanger avec les médecins
- Permettre aux médecins d'observer en "vie réelle" un panel de personnes porteuses du syndrome : opportunité Extra-ordinaire sur une pathologie Ultra Rare ! (inscriptions informelles : 31 Vaillants déjà attendus)
- Permettre aux enfants/ados/adultes Vaillants de se connecter, se découvrir, échanger, jouer

HÉBERGEMENT DES FAMILLES À ROUEN

Vendredi 06/06/25 (9h30-17h) : conférences - détail en annexe

LOCAUX : MERCI À LA FACULTÉ DE MÉDECINE DE ROUEN POUR SON ACCUEIL DANS SES LOCAUX !

- Amphithéâtre équipé présentation, retransmission et wifi (traduction en simultané en anglais)
- 4 salles pour les enfants : ateliers, repos
- Une salle pour le déjeuner de l'ensemble des participants le midi + pause l'après-midi

ENCADREMENT

Accueil des familles et intervenants (pedibus + sur place)

Encadrement des enfants + animations

Aide au service du midi et pause de l'après-midi

HÉBERGEMENT DES FAMILLES À ROUEN + soirée des familles (dernier moment d'échange pour ceux qui partent le samedi matin)

BESOINS IDENTIFIÉS

Financement Happy City
Goûter pour 100/120 pers
Encadrement
Traducteurs anglophones

Hôtel : 35 chambres à date

goûter/pause gourmande

Bénévoles
Educateurs spécialisés
Intervenants arts/sport

Hôtel : 35 chambres à date
Apéritif pour 80 personnes

DÉTAILS DES CONFÉRENCES DU 6 JUIN

En pré-inscriptions, plus de 115 inscrits dont 38 familles : France, USA, GB, Afrique du sud, Serbie, Pologne...

Des médecins américains, allemand feront le déplacement, ainsi que des professeurs parisiens sur une étude en cours

PRE-PROGRAMME / First program

9h30 : Mot d'accueil

Welcoming participants

Dr Juliette Coursimault, médecin Généticien Clinicien CHU de Rouen et Mme Valérie Salomone, présidente de l'association Les Extra-Vaillants MYT1L

9h40 : Etat des lieux sur les connaissances cliniques et recherches cliniques en cours dans le syndrome

Status report on clinical knowledge and ongoing clinical research in the syndrome

Dr Juliette Coursimault, médecin Généticien Clinicien CHU de Rouen

10h10 : Recherche fondamentale en Allemagne (en anglais)

Basic research in Germany (in English)

Dr. Moritz Mall, PhD, Researcher, German Cancer Research Center (DKFZ), Heidelberg, Allemagne

10h40 : Etat des lieux sur la recherche fondamentale et la recherche clinique aux Etats-Unis (Registre Brain Gene) (en anglais)

A summary of key questions in understanding the MYT1L gene (Dougherty), and a survey of current diagnoses and clinical management from the Brain Gene Registry (Granadillo)

Pr. Joseph Dougherty, Professeur de génétique et de psychiatrie et Pr. Jorge Luis Granadillo, médecin généticien, Université de Washington à Saint Louis, USA

11h10 : Troubles alimentaires et thérapies

Eating disorders and therapies

Pr. Christine Poitou-Bernert, Endocrinologue à La Pitié Salpêtrière, Paris, et le Pr. Béatrice Dubern, Pédiatre nutritionniste à l'hôpital Trousseau, Paris

11h40 : Questions / Questions

12h : PAUSE DEJEUNER (offert) / Lunch break (offer)

13h45 : L'association Les Extra-Vaillants / MYT1L

The association Les Extra-Vaillants / MYT1L

Valérie Salomone, présidente de l'association Les Extra-Vaillants MYT1L

14h : Trouble du neurodéveloppement et épilepsie

Neurodevelopmental disorder and epilepsy

Dr Stéphane Rondeau, pédiatre au CHU de Rouen

14h30 : Troubles du comportements liés au syndrome MYT1L

Behavioral disorders linked to MYT1L syndrome

Dr Anne-Sophie Pezzino, MCF en psychologie et neuropsychologue à Rouen

15h15 : Caractérisation des troubles du langage

Characterization of language disorders

Mme Laura Lechevalier, Orthophoniste libérale à Rouen

15h45 : Transition enfant-adulte

Child-adult transition

Mme Soizic Maingant, pilote de l'équipe relais handicaps rares Nord-Ouest

16h15 : Questions / Questions

Informations pratiques

Useful information

GRATUIT / Free

Date / Date : Vendredi 06 juin 2025 de 9h30 à 17h

Lieu / Place : ROUEN - FACULTÉ DE MÉDECINE

Une interprétation Français/Anglais et Anglais/Français sera proposée / A French/English and English/French interpretation will be offered.

Renseignements / Information :

gwendoline.giot@chu-angers.fr
06.64.29.29.22

extravaillants@gmail.com



Retrouvez l'association Les Extra-Vaillants - MYT1L :

Find the association Les Extra-Vaillants - MYT1L :

- <https://www.extra-vaillants-myt1l.com/>
- <https://fr-fr.facebook.com/extravaillants/>

DÉTAILS DU PROJET 2025 - 7 JUIN

En pré-inscriptions, plus de 115 inscrits dont 38 familles : France, USA, GB, Afrique du sud, Serbie, Pologne...

Des médecins américains, allemand feront le déplacement, ainsi que des professeurs parisiens sur une étude en cours

Samedi 7/06/25 (11h-16h) : déjeuner des familles

Plusieurs hypothèses sont possibles :

- Visite de Rouen pour ceux qui n'étaient pas présents A-1
- Visite du musée Jeanne d'Arc/ petit train de découverte de la ville
- Sport collectif : lieu accessible avec activités multiples + possibilité pique nique

BESOINS IDENTIFIÉS

pique nique pour 80 personnes
lieux spécifique si besoin
entrées au musée
guide francophone et anglophone

PAGE SUIVANTE TABLEAU RÉCAPITULATIF AVEC ESTIMATION DES COÛTS

Le quotidien avec un Vaillant peut être épuisant.

Il est essentiel de faire de ces rencontres des moments de répit, de partage pour les familles, en mettant tout en oeuvre pour leur accueil et leur bien être, en garantissant un environnement serein pour les Vaillants et les parents notamment lors des conférences.

DÉTAILS FINANCEMENT DU PROJET 2025

En pré-inscriptions, plus de 115 inscrits dont 38 familles : France, USA, GB, Afrique du sud, Serbie, Pologne...

Des médecins américains, allemand feront le déplacement, ainsi que des professeurs parisiens sur une étude en cours

BESOIN DE FINANCEMENT

10 550 EUROS

- EN DONS NUMÉRAIRES
- EN DONS EN NATURE
- EN DONS DE COMPÉTENCES



Dons déductibles des impôts

Association reconnue d'intérêt général

Accompagnez nous !

SYNTHÈSE DES COÛTS IDENTIFIÉS À DATE

	Poste	Qté	Coût total estimé
Jeudi 5/06			
	Happy City	1	3000
	Gôuter	100 / 120 pers	400
	Traducteurs	2	400
	Hebergement	35	5250
			9050
Vendredi 6/06			
	Lieu conférences		700
	Gôuter	100/ 200 pers	700
	Educateurs	5	2000
	Intervenants	3	1200
	Apéritif	90	1350
	Hebergement	35	5250
			11200
Samedi 6/06			
	Pique nique	80	1200
	Guide	30	300
	Musée	30	300
			1800
	TOTAL		22050
	DISPONIBLE ASSOCIATION		10000
	DONS		1500
	BESOIN EN FINANCEMENTS		10550

POURQUOI NOUS SOUTENIR ?



**PARTICIPER À UNE CAUSE
SOCIALE ET SOCIÉTALE**



**SOUTENIR UNE ACTION
QUI A DU SENS**

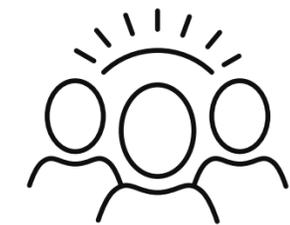


DEVENIR MÉCÈNE

**DÉVELOPPER SON IMAGE
RSE**

**REJOINDRE LA
COMMUNAUTÉ DES
VAILLANTS ET DE LEURS
BIENFAITEURS**

**BÉNÉFICIER D'UNE
DÉFISCALISATION**



Merci à vous !

CONTACT



extravaillants@gmail.com



Association Les Extra-Vaillants MYT1L
21 allée des Hêtres Pourpres
76420 Bihorel



www.extra-vaillants-myt1l.com

POUR ALLER PLUS LOIN

Site internet



Facebook



YouTube

