



extravaillants@gmail.com

06 66 92 80 87

# 2ème journée MYT1L Internationale Familles, Cliniciens, Chercheurs

## 5,6 JUIN 2025

## 7 JUIN journée des familles

### Besoin de dons numéraires, en nature, de compétences\*

- locaux conférences/ateliers
- accueil des familles/hébergement des familles
- encadrement des enfants à besoins particuliers/ateliers
- 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

# 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

Avant ouverture des inscriptions officielles, plus de 100 inscrits dont 37 familles : France, USA, GB, Afrique du sud...

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** : accueil entre 100 et 200 personnes dont 35 enfants avec besoins particuliers à date

- Amphithéâtre équipé présentation, retransmission et wifi (traduction en simultané en anglais)
- 3 salles au minimum 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**

**Locaux adaptés et financement**  
**goûter/pause gourmande**

**Bénévoles**  
**Educateurs spécialisés**  
**Intervenants arts/sport**

**Hôtel : 35 chambres à date**  
**Apéritif pour 80 personnes**

# DÉTAILS DES CONFÉRENCES DU 6 JUIN

Avant ouverture des inscriptions officielles, plus de 100 inscrits dont 37 familles : France, USA, GB, Afrique du sud....  
Des médecins américains, allemand feront le déplacement, ainsi que des professeurs parisiens sur une étude en cours

## PROGRAMME / 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 : Recherche fondamentale aux Etats-Unis (en anglais)

#### Promote links between the health sector and the medico-social sector, and acces to rights

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

Intervenant à préciser

### 15h00 : Pause / Break

### 15h15 : Caractérisation des troubles du langage

#### Characterization of language disorders

Orthophonistes de la Faculté de 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 - Information à venir

**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](mailto:gwendoline.giot@chu-angers.fr)

06.64.29.29.22

[extravaillants@gmail.com](mailto: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

Avant ouverture des inscriptions officielles, plus de 100 inscrits dont 37 familles : France, USA, GB, Afrique du sud....  
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
- Balade de la Forêt monumentale et pique nique
- 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

Avant ouverture des inscriptions officielles, plus de 100 inscrits dont 37 familles : France, USA, GB, Afrique du sud...

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

## BESOIN DE FINANCEMENT

### 13 500 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			
	Locaux	complexe	3500
	Gôuter	100/ 200 pers	700
	Educateurs	5	2000
	Intervenants	3	1200
	Apéritif	90	1350
	Hebergement	35	5250
			14000
Samedi 6/06			
	Pique nique	80	1200
	Guide	30	300
	Musée	30	300
			1800
	<b>TOTAL</b>		<b>24850</b>
	<b>DISPONIBLE ASSOCIATION</b>		<b>10000</b>
	<b>DONS EN NATURE HAPPY CITY</b>		<b>1500</b>
	<b>BESOIN DE FINANCEMENT</b>		<b>13350</b>

# 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](mailto:extravaillants@gmail.com)



**Présidente**  
**Valérie Salomone 06 66 92 80 87**



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

## POUR ALLER PLUS LOIN

Site internet



Facebook



YouTube



Cliquez sur les images pour ouvrir les éléments  
Cliquez sur les images pour ouvrir les éléments

