



extravaillants@gmail.com

# 2ème journée MYT1L Internationale Familles, Cliniciens, Chercheurs

## 5,6 JUIN 2025

## 7 JUIN journée des familles

### Programme global

- 5 juin de 14h à 17h : rencontres informelles familles/médecins
- 6 juin de 9h30 à 17h : conférences/ ateliers Vaillants et fratries
- 7 juin de 10h à 15h : journée des familles



CENTRE DE REFERENCE  
Anomalies du développement  
et syndromes malformatifs

**CHU**  
ROUEN NORMANDIE



AnDDI-Rares  
Réseau de Centres d'Anomalies du Développement  
et Syndromes Malformatifs de Centre-Normandie

# POUR CEUX QUI NE NOUS CONNAISSENT PAS ENCORE



## 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 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 time 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 JUIN

En pré-inscription, 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 : parc de jeux couvert chauffé et climatisé de plus de 2000 m2**

Familles, Vaillants et médecins auront le loisir de se rencontrer, d'échanger dans une atmosphère ludique.

Cela permettra de se retrouver pour ceux qui se connaissent et de se découvrir pour les autres.

Les Vaillants pourront créer des liens pour la journée du lendemain.

Des animations, maquillage, ballons et un grand goûter sont prévus.

**Attention : il s'agit de rencontres informelles, ce n'est pas le lieu de consultations !!**

**Gratuit pour les familles inscrites**

- **HÉBERGEMENT DES FAMILLES INSCRITES À ROUEN PRIS EN CHARGE PAR L'ASSOCIATION**
- **DINER LIBRE À LA CHARGE DES FAMILLES**



# DÉTAILS DU PROJET 2025 - 6 JUIN

Vendredi 06/06/25 (9h30-17h) : conférences - ateliers Vaillants/fratries

- **LIEU : FACULTÉ DE MÉDECINE DE ROUEN**

- **CONFÉRENCES : GRATUITES ET OUVERTES À TOUS sur INSCRIPTION OBLIGATOIRE**

Traduction simultanée en français et en anglais pris en charge par la filière de santé AnDDI Rares. Programme page suivante, des ajustements sont en cours.

- **ATELIERS VAILLANTS/fratries : PLACES LIMITÉES à 40 maximum (Vaillants et fratries comprises) - Ne tardez pas à effectuer votre inscription définitive.**

Sur le modèle de la 1ère journée en 2022, nous sommes entrain de travailler sur la mise en place de l'encadrement des Vaillants/fratries, et d'activités en fonction des âges.

- **DÉJEUNER OFFERT par la filière de Santé AnDDI - Rares (participants inscrits)**

- **HÉBERGEMENT DES FAMILLES INSCRITES À ROUEN PRIS EN CHARGE PAR L'ASSOCIATION**

- **APÉRITIF DES FAMILLES OFFERT PAR L'ASSOCIATION**

- **DINER LIBRE À LA CHARGE DES FAMILLES**

# DÉTAILS DES CONFÉRENCES DU 6 JUIN

En pré-inscription, 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

En pré-inscription, 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 (10h-15h) : déjeuner des familles pris en charge par l'association

**Nous travaillons sur plusieurs axes différents.**

**Cela dépendra aussi des dons obtenus pour cette journée, le budget déterminera les possibles.**

**Plusieurs hypothèses sont possibles :**

- Visite de Rouen en petit train
- Visite du musée Jeanne d'Arc
- Balade de la Forêt monumentale et pique nique
- AUTRES







Les Extra-Vaillants MYT1L  
 21 Allée des Hêtres Pourpres  
 76420 Bihorel  
 extravailleurs@gmail.com

2ÈME JOURNÉE INTERNATIONALE FAMILLES, CLINICIENS, CHERCHEURS AUTOUR DU GÈNE MYT1L  
 2ND INTERNATIONAL DAY FOR FAMILIES, PHYSICIANS AND RESEARCHERS AROUND MYT1L GENE

### INSCRIPTION DÉFINITIVE/ FINAL BOOKING

**Attention : toute inscription définitive vous engage. Pour toute annulation, sauf cas de force majeure, les frais engagés vous seront facturés et devront être acquittés.**

**Please note: all definitive registrations are binding. If you wish to cancel, except in cases of force majeure, you will be billed for the costs incurred.**

• PAYS/ COUNTRY :

• MAIL :

• NOM ET PRÉNOM DE CHAQUE PARTICIPANT + ÂGE POUR LES VAILLANTS ET FRATRIE / FIRST AND LAST NAME OF EACH PARTICIPANT + AGE FOR VALIANT AND SIBLINGS

Adulte 1	
Adulte 2	
Adulte 3	
Adulte 4	

	âge
VAILLANT	
fratrie 1/ Sibling 1	
fratrie 2/ Sibling 2	
fratrie 3/ Sibling 3	

### • INSCRIPTION DÉFINITIVE/ FINAL BOOKING

	jeudi/thursday 05/06/25		vendredi/ friday 06/06/25					samedi/saturday 07/06/25	
	Happy City	Hôtel	Conférences	Activités Vaillants/fratrie	déjeuner lunch	apéritif	hôtel	activité	déjeuner lunch
adultes/ adults									
enfants/ children									
Total									

### • ALLERGIE OU INTOLÉRANCE ALIMENTAIRE / FOOD ALLERGY OR INTOLERANCE

---



---

### • QUEL MOYEN DE TRANSPORT UTILISEREZ VOUS ? / TYPE OF TRANSPORT YOU WILL USE ?

Voiture /car

Transports en commun/ Public transport

Date

Signature et Bon pour engagement / Signature and voucher for engagement

À noter : Des éléments plus spécifiques concernant les enfants vous seront demandés plus tard. Les places sont limitées, ne tardez pas trop.

Please note: More specific information about children will be requested later. Availability is limited, so don't delay too long./

# CONTACT ET SOUTIEN



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



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

Site internet



Facebook



YouTube



Un crowdfunding a été mis en place pour aider à financer cette 2ème Journée Internationale Familles, Cliniciens, Chercheurs autour du gène MYT1L

À diffuser sans modération

Un dossier de présentation du projet est disponible sur demande :  
[extravaillants@gmail.com](mailto:extravaillants@gmail.com)



*Mobilisez vous avec nous!*