

FOCUS

N° 01 - Avril 2023



25 NOVEMBRE 2022

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

- **99 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 cumul 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 Bleus de l'Être), aux étudiants bénévoles du BTS économie sociale et familiale du Lycée Flaubert, à nos donateurs. Merci d'avoir cru en nous et rendu ce jour possible.

Merci à vous tous, inconnus, familles, amis, associations, agence de communication, sociétés, hôtelier, entrepreneurs sans qui cette journée n'aurait pas vu le jour.

Merci à tous les participants de s'être montrés curieux et attentifs aux Vaillants.

Une pensée particulière pour les Dr Juliette Coursimault, Dr Anne-Marie Guerrot, Dr François Lecoquierre, 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

Depuis, NOS ACTIONS

Et hop ! Encore de trop chouettes crêpes !



Épisode 2 : Clémence et Carmen



Miam, miam ! Encore trop forts ces Vaillants !

- **Ateliers** autour des maladies rares avec les 2^{ndes} années de la **faculté de médecine** de Rouen - *Janvier*
- Opération "**Crêpes créatives**". Huit familles de Vaillants ont participé avec à la clé : de la bonne humeur, de jolies photos, et pour les champions, un diplôme et deux accessoires de pâtisserie pour les récompenser. A retrouver sur le site internet des Extra-Vaillants MYT1L : <https://www.extra-vaillants-myt1l.com/lecoindeschampions> - *Février*



- **Journée Internationale des Maladies Rares**. Les Vaillants de France et de l'étranger se sont mobilisés pour illustrer la devise "FORTS et FIERES". **21 magnifiques Vaillants** à retrouver sur la page d'accueil ou le coin des champions du site de l'association - *Février*

- Les Extra-Vaillants MYT1L étaient aussi présents pour la **journée des maladies rares organisée par les CHU de Rouen et de Caen** - *Mars*



- **Journée départementale Petite enfance et Handicap** organisée par le PRH 76 : des 1^{ers} repérages de difficultés chez l'enfant au parcours diagnostic. Plus de 30 professionnels de tous horizons, associations, témoignent. Nous y étions - *Mars*
- Tous les contenus et liens de cette journée à retrouver sur le site de l'association : www.extra-vaillants-myt1l.com dans l'onglet "événements"

- les acteurs du repérage
- les outils du repérage
- le diagnostic
- les acteurs de premier niveau
- les acteurs de deuxième niveau
- le diagnostic... et après ?
- un exemple de partenariat inter-services : vers la simplification du parcours ?
- les ressources du droit commun au service des familles
- le soutien des parents et l'appui aux professionnels, la valorisation des savoirs parentaux et l'accroissement du pouvoir d'agir

- Découvrez d'autres thématiques autour de l'enfance ou du handicap sur [Colloque TV](#).



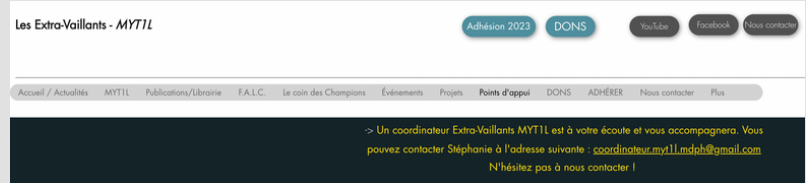
Depuis, LES PROJETS

• Référent MDPH

Au sein de l'association, **Stéphanie vous accompagne**. Vous pouvez la joindre par mail à l'adresse suivante :

coordinateur.myt1l.mdp@gmail.com

Janvier



• FALC : "Je comprends ma différence"

Avec l'aide de professionnels et d'associations des filières de santé AnDDi-Rares et DéfiScience un outil FALC « Je comprends ma différence » à destination des personnes porteuses du syndrome MYT1L a été développé.

La fiche est principalement orientée vers les enfants, adolescents. Ce qui correspond aujourd'hui à l'âge médian du diagnostic. Elle a été testée auprès de 11 familles qui ont validé son utilité et souligné qu'un format manipulable serait plus adapté.

Pour garantir une qualité d'interaction, de compréhension, il s'agit de **développer des outils à**

manipuler complémentaires pour les patients MYT1L, y compris pour ceux dans les situations les plus complexes. Ce volet fait l'objet d'un **travail collaboratif sur 2023**.

!! Déjà disponibles sur le site de l'association: <https://www.extra-vaillants-myt1l.com/falc> - Janvier

- **Fiche FALC** (Facile à lire et à comprendre) **de référence**
- **Fiche FALC** (Facile à lire et à comprendre) **modifiable**

• Transition pédiatrie/secteur adultes

Le groupe de travail transition des filières de santé maladies rares piloté par la filière NeuroSphinx, et les espaces de transition organisent le deuxième colloque transition ado-adulte en juin 2023. Nous y serons.

En amont, **jusqu'au 12 mai 2023**, **une enquête** est diffusée **aux patients, parents et/ou aidants**. [Lien vers l'enquête](#) sur la page d'accueil de l'association (www.extra-vaillants-myt1l.com)

PARTICIPEZ ! Vos avis, attentes, vécus comptent.



2023-Enquête : États des lieux de la transition adolescent-adulte à destination des patients, des parents, des aidants et des associations

Cette enquête, fruit de la collaboration des filières de santé maladies rares et des espaces transition a pour objectif de faire un état des lieux de la transition adolescent-adulte. Les résultats de cette enquête seront présentés lors du colloque "3 Plans Maladies Rares, quel est le bilan de la transition adolescent-adulte?"

Vous pouvez répondre à ce questionnaire que vous soyez patient, parent et/ou aidant.

Le temps estimé pour remplir ce questionnaire est de 10 min



• Projet complémentaire sur les Troubles alimentaires

Ce projet complémentaire s'inscrit dans la suite de l'étude clinico-biologique menée en 2020.

Ce projet est une collaboration entre le centre de référence des anomalies du développement du CHU de Rouen, et les Pr Poitou Bernert et Pr Dubern, endocrinologues spécialisés dans les obésités génétiques chez l'adulte et l'enfant, exerçant à l'hôpital de la Pitié Salpêtrière et à l'hôpital Trousseau et rattachés au Centre de référence PRADORT.

Ce projet a pour but d'éclairer les troubles alimentaires des personnes porteuses du syndrome MYT1L, personnes **ADULTES** et **ENFANTS**.

Ce n'est pas un projet restreint aux troubles pondéraux, il concerne aussi les troubles de l'oralité et les troubles du comportement alimentaire, leurs manifestations et conséquences.

Si vous n'avez pas été contactés par votre généticien, rapprochez vous de l'association : extravaillants@gmail.com.

• Collaboration avec le Dr Mall

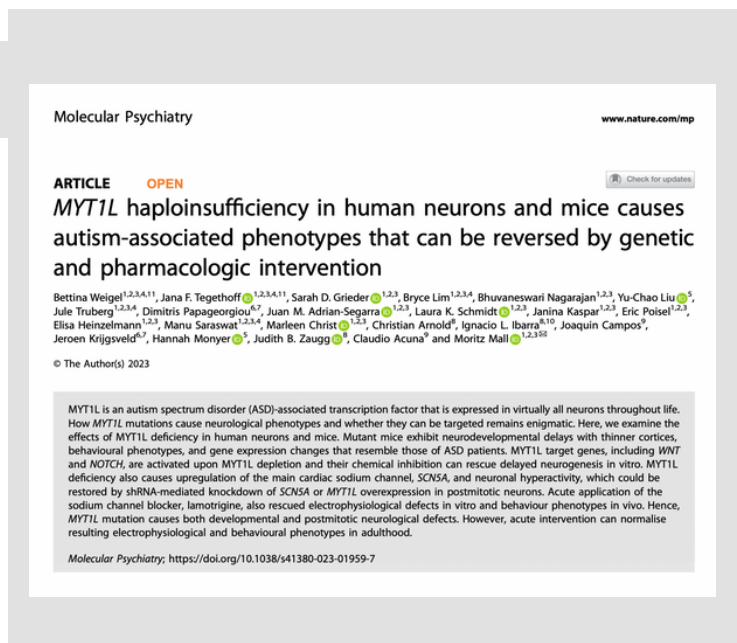
Le 14 février dernier l'article, "[MYT1L haploinsufficiency in human neurons and mice causes autism-associated phenotypes that can be reversed by genetic and pharmacologic intervention](#)», a été publié par l'équipe du Dr Mall.

Cette étude met en évidence l'effet intéressant d'une molécule appelée Lamotrigine, sur le comportement de souris présentant une anomalie dans le gène MYT1L. Attention, les essais thérapeutiques ont été réalisés uniquement chez la souris. Il reste de nombreuses étapes avant de savoir si cela pourrait fonctionner chez l'humain.

L'existence du médicament sur le marché, son usage déjà effectif en neurologie et psychiatrie sont des facteurs importants qui vont permettre de gagner du temps dans les projets d'étude du passage de la souris à l'humain afin de définir l'efficacité réelle, la posologie nécessaire et les effets secondaires pour les patients MYT1L.

Il est probable qu'une nouvelle étude voit prochainement le jour, menée par l'équipe du Dr Mall. Nous devrions en savoir plus d'ici l'été (faisabilité, calendrier, coût, coordination avec les généticiens de Rouen et l'association...). Cette opportunité devrait accélérer l'étude clinique sur les troubles du comportement dont nous parlons depuis le début de notre collaboration avec le Dr Coursimault et le Dr Guerrot.

NB : RETROUVEZ CET ARTICLE ET D'AUTRES PUBLICATIONS CONCERNANT MYT1L DANS "[PUBLICATIONS](#)" SUR LE SITE DE L'ASSOCIATION.



- **À NOTER** : Des démarches pour obtenir une reconnaissance du TND lié au gène MYT1L est en cours auprès d'ORPHANET. Un projet PNDS (Protocoles National de Diagnostic et de Soins) spécifique à la pathologie est envisagé et en attente d'accord préalable.

INFOS ET AGENDA

• INFORMATIONS

- ➔ **RETROUVEZ LES INFORMATIONS DYNAMIQUES** sur la page **FACEBOOK** des **Extra-Vaillants MYT1L** :
<https://www.facebook.com/extravaillants>
- des **ressources** : thématiques (autisme, DI..), recommandations (notamment la HAS), infos relais ...
 - des **événements** : les journées spécifiques, les actualités de la filière de Santé AnDDI-Rares, de l'Alliance Maladies Rares, des plateformes d'expertise maladies rares, ...
 - **les formations qui vous sont ouvertes !**
 - des **études** et **enquêtes** car vos expériences et vos attentes comptent
 - les relais des actions **en région**
- ➔ **RETROUVEZ certains e-RDV de la filière de santé AnDDI-Rares** sur la chaîne [YouTube de la filière](#).
- e-RDV n°7 : Comment concilier vie personnelle et vie professionnelle ?
 - e-RDV n°6 : Transition secteur pédiatrique vers le secteur adultes
 - e-RDV n°5 : Parler de vie affective et sexuelle avec son enfant
 - e-RDV n°4 : Le bilan neuropsychologique
 - e-RDV n°3 : Communication et DI et si on innovait ?
- ➔ **DÉCOUVREZ OU REDÉCOUVREZ** les contenus du [site internet](#) , et de la chaîne [YouTube](#) de l'association.

Site internet



Facebook



YouTube



• AGENDA du 1er semestre 2023

- **11 Mai** : Journée des associations de la filière AnDDI-Rares
- **2 et 3 Juin** : Congrès annuel de l'Alliance des Maladies Rares
- **22 Juin** : 2ème Colloque Transition ado-adulte
- **27 Juin** : Colloque scientifique annuel de la Fondation des Maladies Rares

Supports de COMMUNICATION

LES IMPACTS

- Retard prédominant sur le langage
- Déficience Intellectuelle ou Troubles des apprentissages
- Trouble du comportement quasi 100% (seuls ou associés)
- Trouble du développement psychomoteur
- Troubles pondéraux et/ou Troubles du comportement alimentaire
- Épilepsie
- Anomalies IRM cérébrale
- Troubles neurovégétatifs
- Troubles du sommeil
- Fatigabilité
- Dysmorphie non spécifique

UN TRAITEMENT

- PAS DE TRAITEMENT SPÉCIFIQUE À DATE
- Une prise de traitement ou des cadres stricts peuvent être mis en place pour certains impacts
- IL FAUT UN ACCOMPAGNEMENT PLURIDISCIPLINAIRE LE PLUS PRÉCOCE POSSIBLE (médical et paramédical, médico-social, éducatif)

QUELS PARCOURS

- LES DISPOSITIFS D'ACCUEIL SONT MULTIPLES
 - EN MILIEU ORDINAIRE en classe ordinaire ou dispositif ULIS avec des compensations, ou avec l'intervention d'un SESA2
 - EN INSTRUCTION À DOMICILE
 - EN MILIEU SPÉCIALISÉ
- LES SONS ET RÉÉDUCTIONS peuvent être réalisés à l'hôpital, en libéral, en CAMSP, CMPP

LES FAMILLES

- A février 2023, plus de 180 familles identifiées à l'international et près de 40 familles en France (Données issues respectivement de l'association ou des groupes FB)

PLUS de PRÉCISIONS et d'INFORMATIONS

- sur le site de l'association,
- la chaîne YouTube avec notamment le replay de la journée de conférence sur la pathologie du 25/11/22 au CHU de Rouen

CONCRÈTEMENT ?

LES FAMILLES ?

LES SAVIEZ-VOUS ?

Nous poursuivons notre travail d'information sur le Trouble du Neuro Développement lié au gène MYT1L auprès de tous les publics, ainsi que notre référencement auprès des acteurs du sanitaire et du médico-social. N'HÉSITEZ PAS à transmettre ces informations !

- Si vous avez besoin de supports Flash imprimés, adressez vos demandes : extravaillants@gmail.com
- Retrouvez les supports en téléchargement gratuit sur le site de l'association : <https://www.extra-vaillants-myt1l.com/myt1l>



MOBILISEZ autour des Extra-Vaillants MYT1L

- soit en encourageant à **ADHÉRER**,
- soit en encourageant les **DONS** (financiers, de compétence ou en nature)

Association reconnue d'intérêt général donc **déductibles des impôts** (10€ en dons coutent 3,4€)

Pourquoi NOUS ACCOMPAGNER ?

Rendre visible

Donner du poids

Rendre possible

Association reconnue d'intérêt général
Adhésion déductible des impôts / - 66% pour les particuliers

- Pour **chaque Vaillant où qu'il soit (>180 monde)** et **les familles**
- Pour les **44 familles francophones** qui se sont rapprochées de l'association
- Pour les **30 pays connectés** au site de l'association pour trouver de l'information
- Pour **les plus de 2000 visites** sur le site en 15 mois
- Pour tous **les professionnels mobilisés** autour des Vaillants (sanitaire, médico-social, culture, sport...)
- Pour les, déjà, **38 adhérents actuels** et **nos donateurs**



À votre écoute : Aline, Delphine, Katia,
Sandra, Simon, Stéphanie et Valérie (présidente)



extravailleurs@gmail.com

21 ALLÉE DES HÊTRES POURPRES - 76420 BIHOREL

MERCI de croire en nous !

FERRERO 

O.P.I

**BOR
NEO**
COMMUNICATION

Mercure
HOTELS

Mercure Rouen Centre Cathédrale



AVENIR
FOCUS



**ART'
DAMANN**
Centre artistique et de bien-être

Marion Barbier
Goujard



Particuliers

Familles

Amis



Passion Sable

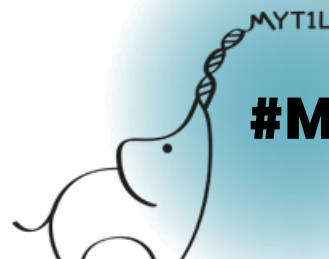
Société DELVOY A.

Société SA-BAT



MERCI ! Nous avançons !

Qui voit l'invisible, réalise l'impossible !



#MoiAUSSI