

Rétrospective domaine médical

publications, études, contacts, outils d'information

1

2021

- publication de la plus grande étude descriptive sur la pathologie, Dr Coursimault, Dr Guerrot, Dr Lecoquierre
- lancement du site internet de l'association et des premiers outils d'information sur la pathologie
- Lancement demande de code Orphanet
- campagne de mailing auprès des professionnels du milieu sanitaire

2

2022

- 1ère Journée Internationale Familles, Cliniciens, Chercheurs autour du gène MYT1L - Rouen
- extension de l'étude descriptive aux troubles alimentaires avec les Pr Poitou et Pr Dubern
- 1er contact avec le Dr Mall, PhD, Researcher, German Cancer Research Center (DKFZ), Allemagne
- Poursuite du développement des outils d'information et mailings

3

2023

- **FEVRIER** : obtention du code orphanet 647799
- Obtention du financement du PNDS sur la pathologie
- Publication du Dr Mall sur l'opportunité d'un repositionnement de la Lamotrigine pour les patients MYT1L (mouse model)
- Finalisation du flyer "flash" de présentation de la pathologie
- Lancement du magazine FOCUS, l'actualité de l'association (N°1 et N°2)
- Développement de la fiche FALC "je comprends ma différence"
- Développement d'une vidéo de présentation de la pathologie à destination des écoliers et collégiens (lien PDF)
- animation d'un atelier lors de la journée de sensibilisation au handicap-des étudiants en 2ème année de médecine - CHU Rouen

4

2024

- **JUIN** : obtention de la description de la pathologie en français dans Orphanet
- Début de la rédaction du PNDS sur la pathologie
- Développement de liens avec les équipes des Pr. Joseph Dougherty, Professeur de génétique et de psychiatrie et Pr. Jorge Luis Granadillo, médecin généticien, Université de Washington à Saint Louis, USA - MEETING US MYT1L 21 octobre
- Appels à collaboration "Caractérisation des troubles du langage et de la prosodie, du fonctionnement cognitif et des troubles du comportement dans le syndrome MYT1L" et "cohorte MYT1L GENIDA"
- Magazine FOCUS N°3
- Développement de cartes FALC en complément de la fiche
- animation d'un atelier lors de la journée de sensibilisation au handicap des étudiants en 2ème année de médecine - CHU Rouen

5

2025

ÉVÉNEMENTS PROGRAMMÉS

- 5, 6 et 7 juin 2025
2ème Journée Internationale Familles, Cliniciens, Chercheurs autour du gène MYT1L à Rouen
En présence des médecins
En présence de médecins (Allemagne, USA, France) et de familles de France et de l'étranger
- Mini Symposium MYT1L
Contexte : 4ème réunion triennale de l'International Alliance of Academies of Childhood Disability (IAACD) et de la 37ème réunion annuelle de l'European Academy Of Childhood Disability (EACD) à Heidelberg, en Allemagne, du 24 au 28 juin 2025.
Contenu : Faire progresser la compréhension et la prise en charge du syndrome MYT1L : Une perspective holistique
- animation d'un atelier lors de la journée de sensibilisation au handicap des étudiants en 2ème année de médecine - CHU Rouen