



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**
Happy City, espace ludique privatisé pour l'occasion
- 6 juin de 9h30 à 17h : **Conférences**
dans les locaux de l'UFR Santé de Rouen
- 7 juin de 10h à 15h : **Journée des familles**



CENTRE DE REFERENCE
Anomalies du développement
et syndromes malformatifs

CHU
ROUEN NORMANDIE



AnDDI-Rares
Centre de Référence pour les Anomalies du Développement
et les Syndromes Malformatifs de Ligne Base

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 des soins et des accompagnements à vie sont nécessaires.

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, plus de 50 familles en France, et plus de 300 familles à l'international.

Plus de 26 pays se sont connectés au site internet de l'association, plus de 6000 visiteurs en 2 ans et demi

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 (IPad 10)
- 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)

Poursuite et mise en place de nouvelles études sur le phénotype.

Echanges et projets communs 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”

5 JUIN ET 7 JUIN 2025 – INSTANTS DÉDIÉS AUX FAMILLES

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 !!

Privé et Gratuit pour les familles inscrites

Professionnels contactez l'association : extravaillants@gmail.com



- photos non contractuelles, les lieux peuvent changer cas de force majeure

Samedi 7/06/25 (10h-15h) : activité des familles

Nous travaillons sur plusieurs axes différents : sportifs, culturels.... avec une folle envie de pique-nique !

A suivre !

6 JUIN 2025 - LES CONFÉRENCES OUVERTES À TOUS

Vendredi 06/06/25 (9h30-17h) / UFR Santé de Rouen

MODALITÉS



- EN PRÉSENTIEL ET EN VISIO-CONFÉRENCE
- EN FRANÇAIS ET EN TRADUCTION SIMULTANÉE EN ANGLAIS

POINT DE VIGILANCE EN PRÉSENTIEL : ACCUEIL DES ENFANTS UNIQUEMENT POUR LES FAMILLES DE VAILLANT PRÉSENTES PLACES LIMITÉES (Vaillants et fratries comprises) - Ne tardez pas à effectuer votre inscription définitive.

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



INSCRIPTION GRATUITE MAIS OBLIGATOIRE

- **POUR TOUS**, pour les deux modalités, en PRÉSENTIEL et en VISIO-CONFÉRENCE. => **S'INSCRIRE** (cliquez)
- **POUR LES FAMILLES DE VAILLANTS**, un DOCUMENT SUPPLÉMENTAIRE à renseigner => **Document familles** (cliquez)

CONTACTS

- ADRESSE MAIL Filière de Santé AnDDI-Rares : gwendoline.giot@chu-angers.fr
- ADRESSE MAIL Association Les Extra-Vaillants MYT1L : extravaillants@gmail.com



6 JUIN 2025 - DÉTAIL DES CONFÉRENCES

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*