

LES EXTRA-VAILLANTS MYT1L

Association de patients – Syndrome MYT1L

www.extra-vaillants-myt1l.com

COMPTE RENDU DE L'ASSEMBLÉE GÉNÉRALE ORDINAIRE

21 mai 2026 en visioconférence

Mieux connaître, mieux comprendre pour mieux accompagner

Nombre de membres invités : 95

Nombre de présents : 14 (12 familles)

Modalité de vote : Tous les points ont été adoptés à l'unanimité des membres présents

Renouvellement du bureau : Le renouvellement du bureau fera l'objet d'une Assemblée Générale extraordinaire dont la date sera communiquée ultérieurement aux membres.

1. Pourquoi une association ?

Le syndrome MYT1L, décrit pour la première fois en 2011, est une maladie rare et méconnue, souvent résumée initialement à trois mots — autisme, obésité, déficience mentale — mais dont les **profils cliniques sont en réalité bien plus complexes et variables** d'un individu à l'autre. Le parcours diagnostique moyen est d'environ cinq ans d'errance, rendant l'annonce du diagnostic à la fois un soulagement et un nouveau bond dans l'inconnu pour les familles.

C'est dans ce contexte que l'association **Les Extra-Vaillants – MYT1L** a été fondée en 2021, à l'initiative de familles et avec le soutien de l'équipe de génétique clinique et moléculaire du CHU de Rouen, qui travaille activement à la caractérisation du phénotype du syndrome.

L'association poursuit trois grandes missions :

- **Soutenir les familles** dans leur isolement et leur quotidien, en constituant un port d'attache fiable ;
- **Informer** les familles, les aidants, les professionnels de santé et le grand public sur les réalités du syndrome ;
- **Créer des liens** entre familles, équipes médicales et chercheurs, en France et à l'international.

La **reconnaissance officielle de la pathologie** dans le système de santé des maladies rares est intervenue en **février 2023**, bien que le dossier ait été déposé dès 2021. Le **Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)** a, quant à lui, été publié en **février 2026**, constituant une avancée majeure pour la reconnaissance et la structuration des prises en charge.

Les deux **journées de rencontres internationales** organisées par l'association (2022 et 2025) ont illustré cette ambition : 99 participants en 2022, 200 en 2025. Ces événements représentent des moments-clés de partage, de science et de solidarité pour l'ensemble de la communauté MYT1L.

2. Observations qui ont porté le 1er projet associatif (2021–2025)

La complexité des profils cliniques des personnes porteuses du syndrome MYT1L impose une coordination multidisciplinaire extensive. Les professionnels gravitant autour de chaque individu sont nombreux, mais aucun ne détient une connaissance approfondie du syndrome. Il est donc indispensable d'apporter de l'information à chaque acteur.

Plusieurs constats fondateurs ont guidé le premier projet associatif :

- Les familles possèdent une expertise irremplaçable de la vie quotidienne et de l'histoire naturelle du syndrome — leur vécu doit être écouté et pris en compte.
- Il est difficile de faire valoir des droits lorsque la pathologie elle-même n'est pas reconnue. L'obtention de compensations adaptées, à chaque étape de la vie, nécessite un accompagnement actif.
- De nombreuses personnes MYT1L s'ignorent encore. Il n'existe pas de « date de péremption » : l'accès au diagnostic génétique et à la compréhension de sa condition doit être possible à tout âge.
- Il faut anticiper et accompagner les transitions de vie, assurer une continuité dans le respect des souhaits de la personne, et soutenir les familles, les aidants et les fratries.

3. Réalisations en lien avec le 1er projet associatif (2021–2025)

Reconnaissance et protocole de soins

- **Code ORPHA 647799** attribué en février 2023 — reconnaissance officielle du syndrome dans le système de santé des maladies rares.
- **Publication du PNDS** (Protocole National de Diagnostic et de Soins) en février 2026.

Information et sensibilisation

- Création et diffusion de flyers, vidéos et d'un magazine, disponibles sur le site internet de l'association et sa chaîne YouTube.
- Organisation de **deux rencontres internationales sur le gène MYT1L à Rouen** : 99 participants en 2022, 200 en 2025. Ces événements constituent le grand rendez-vous médical international du réseau MYT1L, avec notamment un symposium franco-allemand.
- Supports multilingues pour toucher les familles et professionnels au-delà des frontières.

Recherche et études scientifiques

- **22 Vaillants et leurs familles** se sont rendus au CHU de Rouen pour participer aux études sur le syndrome MYT1L, notamment :
 - Étude descriptive des troubles du langage, du développement cognitif et des troubles du comportement ;
 - Description des troubles alimentaires liés au gène MYT1L (incluant les troubles de l'oralité et les troubles du comportement alimentaire).
- Collaboration avec l'Alliance des Maladies Rares, notamment participation au PNMR4 (Plan National des Maladies Rares 2025–2030).
- Collaboration scientifique franco-allemande très active : un mini-symposium MYT1L à Heidelberg en juin 2025 et un nouveau projet d'étude IRM, EEG, phénotypage.

Accompagnement des familles

- **Parcours MDPH et orientation** : projet avait été amorcé avec la Ruche des Possibles / ERHR Nord-Ouest. Après une mise en pause pour permettre l'organisation de la seconde journée internationale, l'association Les Extra-Vaillants MYT1L a repris le projet qui a abouti en **avril 2026**. 36 demandes de documentation reçues à ce jour (familles et professionnels).
- **Projet FALC** (Facile à Lire et à Comprendre) : développement d'outils de communication adaptés sur le syndrome, notamment pour la transition à l'hôpital.
- **Financement de tablettes iPad** sur projets thérapeutiques : 6 familles équipées, budget restant pour 4 familles supplémentaires (dispositif toujours ouvert).
- **Échanges vie affective** : deux échanges en visioconférence organisés avec INTIM'AGIR.
- **Groupes de parole et sondage** réalisé auprès des familles en octobre 2023 pour identifier les besoins, renouvelé début 2026 avec 30 participants (synthèse disponible en annexe).

À l'occasion de ce renouvellement, des **ressources au sein des familles présentes ont été identifiées** : autour de l'animation des familles et des Vaillants d'une part, et autour des **informations juridiques pour la transition vers l'âge adulte** d'autre part. Des projets sont déjà en réflexion sur ces deux thématiques.

Rayonnement international et structuration du réseau

- En 2021, l'association était fondée avec 4 à 5 familles. En 2025, la communauté compte entre 80 et 100 familles.
- Le réseau international s'est structuré : une **fondation aux États-Unis** (2021), une **association en Espagne** (2025, ayant contribué plus de 1 900 € pour la recherche), et une **association en Allemagne**.
- Participation à la Marche des Maladies Rares, moment fédérateur pour les familles.

4. Les enjeux de demain — Axes du projet associatif 2026–2030

L'association Les Extra-Vaillants – MYT1L vit une **mutation profonde**. Si la crédibilité scientifique est désormais acquise, l'enjeu est de transformer cet élan en un soutien concret et durable pour les familles dans leur quotidien. Trois axes structurent le projet 2026–2030.

Axe 1 — Pérenniser le partenariat avec l'excellence médicale

- Poursuivre les études de précision du phénotype, des mécanismes sous-jacents et des origines moléculaires du syndrome.
- Accompagner le projet franco-allemand sur les IRM et la relecture d'EEG.
- Soutenir les recherches d'épisingatures liées au gène MYT1L au CHU de Rouen.
- Accompagner la mise en place d'un registre de patients français, à vocation européenne, en collaboration avec l'Allemagne (les États-Unis ont déjà développé un registre déclaratif).
- Répondre aux appels à projets, notamment en Sciences Humaines et Sociales.

Une **fiche explicative des recherches en cours autour du gène MYT1L**, en France et à l'international, est en cours de validation. Elle sera transmise aux familles dès sa finalisation.

- Assurer des budgets pérennes et développer la veille et les outils de recherche de financements.

Axe 2 — Relever le défi de la « proximité utile »

- **Travailler davantage sur le quotidien des familles** : les besoins ont évolué avec la croissance de la communauté, et l'étude de 2023 est désormais trop étroite.
- **Transitions** : l'émergence de « Vaillants » adultes crée de nouveaux besoins critiques en dehors du soin (social, juridique, autonomie).
- **Scolarité, formation, emploi** : l'association doit devenir une boussole pour les parents face à des dispositifs de plus en plus complexes.
- **Maillage territorial** : développer un réseau de bénévoles sur l'ensemble du territoire pour assurer une présence de proximité et réduire l'isolement lié à l'éclatement géographique.
- Réviser les outils et modalités de communication avec les familles.

Axe 3 — Passer de la gestion solitaire à l'efficacité coordonnée

L'hyper-centralisation actuelle constitue un frein majeur. La disponibilité de Valérie, pilote principale depuis la création, est une ressource limitée qui ne peut à elle seule porter l'ensemble des projets. **Il faut plusieurs pilotes dans l'avion.**

- **Transition vers l'autonomie** : sortir du modèle à pilote unique en développant des outils et des processus permettant des collaborations autonomes, notamment sur le RGPD (un guide pour les bénévoles est déjà en cours d'élaboration).
- **International "Smart"** : développer des liens inter-pays efficaces sans être chronophages, pour que chaque pays avance en concertation.
- Assurer une gestion sereine des tâches indispensables : veille, réseaux sociaux, transmission d'informations, déploiement d'actions de proximité.

À noter que les **Journées Solidaires de la Caisse d'Épargne, les 2 et 4 juin**, offriront une opportunité concrète de travailler sur ce projet d'efficacité coordonnée.

5. Point budgétaire

Adhésions : L'association fonctionne actuellement avec **25 adhérents** (contre 50 précédemment).

Bilan financier de l'exercice :

Recettes	Charges
17 273 €	25 598 €

Le déficit constaté est compensé par le **livret bleu de l'association**. Le bilan financier a été présenté et approuvé à l'unanimité des membres présents.

Récapitulatif des votes

L'ensemble des points présentés lors de cette Assemblée Générale — bilan moral, bilan financier, rapport d'activités et orientations du projet associatif 2026–2030 — ont été **adoptés à l'unanimité des 14 membres présents**.

Le **renouvellement du bureau** ne relevant pas de l'ordre du jour de la présente Assemblée Générale Ordinaire, il fera l'objet d'une **Assemblée Générale Extraordinaire** dont la date et les modalités seront communiquées prochainement à l'ensemble des membres.

La présidente et l'ensemble du bureau remercient chaleureusement les membres présents pour leur participation active, leur engagement et leur confiance renouvelée. C'est grâce à l'implication de chacune et chacun que l'association continue d'avancer et de porter les Vaillants et leurs familles.

Valérie Salomone, présidente de l'association Les Extra-Vaillants MYT1L

Le 03 juin 2026

