

# FOCUS

N° 03 - Septembre 2024



## À LA UNE

**2ème journée MYT1L  
Internationale Familles,  
Cliniciens, Chercheurs**

**5,6 JUIN 2025**  
7 JUIN journée des familles

MYT1L  
Les extra  
vaillants  
extravaillants@gmail.com

**En PRÉSENTIEL**  
**En VISIO-CONFÉRENCE**  
**En FRANÇAIS**  
**En TRADUCTION SIMULTANÉE en ANGLAIS**  
Ouvert à tous, sur **inscription gratuite mais obligatoire** pour les deux modalités

*Lien d'inscription et détail de l'événement dans les pages intérieures*

## SYMPOSIUM MYT1L - HEIDELBERG - JUIN 2025

Sous l'impulsion du **Dr Moritz Mall**, nous aurons l'honneur de participer avec le Dr Juliette Coursimault à un mini symposium sur le gène *MYT1L* lors des EACD et IAACD du 24 au 28 juin 2025, Heidelberg, Allemagne. Un grand merci au Dr Moritz Mall pour sa confiance, et cette incroyable opportunité.

*Détails de l'événement dans les pages intérieures*



## APPEL À CANDIDATURE - PRÉLIMINAIRES AU PROJET

**ÉTUDE DESCRIPTIVE DES TROUBLES DU LANGAGE, DU DEVELOPPEMENT COGNITIF ET DES TROUBLES DU COMPORTEMENT DANS LE SYNDROME MYT1L**

*Tous les détails dans les pages intérieures*



**"Step by Gan"**, un challenge sportif connecté réservé à aux collaborateurs **GAN ASSURANCES** au profit de l'association. Grâce à une extraordinaire mobilisation,

**10 000 euros ont été collectés !**

Une opportunité d'équiper les Vaillants en iPad 10 et de favoriser la communication, les apprentissages et l'expression de soi.

*Tous les détails dans les pages intérieures*

# Événement ROUEN 2025

Cliquez sur les éléments soulignés et les images pour activer les liens

- **TOUS** : INSCRIPTION GRATUITE ET OBLIGATOIRE POUR LES CONFÉRENCES en présentiel et visioconférence
- **FAMILLES DE VAILLANT** : COMPLÉMENT À RENSEIGNER

**! POINT DE VIGILANCE EN PRÉSENTIEL À ROUEN POUR LES FAMILLES**  
si besoin de nuit d'hôtel ou de garde de Vaillant et fratrie le jour des conférences  
**INSCRIVEZ VOUS dès maintenant pour vous assurer de la disponibilité.**



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/ ateliers Vaillants et fratries  
dans les locaux de la Faculté de Médecine de Rouen
- 7 juin de 10h à 15h : journée des familles



## DÉTAILS DES CONFÉRENCES DU 6 JUIN

En pré-inscriptions, plus de 115 inscrits dont 38 familles : France, USA, GB, Afrique du sud, Serbie, Pologne...

Des médecins américains, allemands feront le déplacement, ainsi que des professeurs parisiens sur une étude en cours

### 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 DE JEUNER (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 comportement 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 Solzic 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 - FACULTÉ DE MÉDECINE

**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  
06.64.29.29.22

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/>

Cliquez sur les éléments soulignés et les images pour activer les liens

# Événement ROUEN 2025

## VOUS POUVEZ NOUS AIDER ET ÊTRE VOUS AUSSI NOS MEILLEURS AMBASSADEURS

C'est **UNE OCCASION UNIQUE** pour les Vaillants et leurs familles de se retrouver et d'échanger avec les médecins venus de France et de l'étranger.

Nous attendons au moins **38 familles, plus de 115 personnes** à date, sans compter les familles de l'étranger connectées en direct par visioconférence.

### COMMENT NOUS AIDER ?

- **En diffusant l'information dans votre entourage** : RENDRE ACCESSIBLE AU PLUS GRAND NOMBRE LES INFORMATIONS SUR LA PATHOLOGIE LIÉ AU GÈNE *MYT1L*
- **En effectuant un DON pour accueillir dans les meilleures conditions les familles, fratries et Vaillants**

**Le reste à financer pour l'accueil des familles, fratries et Vaillants est d'environ 200 euros par famille.**

Nous sommes une **association reconnue d'intérêt général** vos dons ouvrent à une **réduction d'impôt de 66% de la somme versée.**

**Ce sont des moments si particuliers, si importants !**

Extraits des retours des familles lors de la 1ère Journée Internationale de 2022

*"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"*

*"Reassuring to know we are not alone and that there is medical acknowledgement and research now"*



**2ème journée MYT1L  
Internationale Familles,  
Cliniciens, Chercheurs**

**5,6 JUIN 2025**  
7 JUIN journée des familles

**BESOIN DE FINANCEMENT**

**200 EUROS PAR FAMILLE**

**NOUS ATTENDONS 38 FAMILLES, FRATRIES  
ET VAILLANTS DE FRANCE ET DE L'ÉTRANGER  
PLUS DE 115 PERSONNES**

*Accompagnez nous !*



**DONS DÉDUCTIBLES DES IMPÔTS  
ASSOCIATION RECONNUE  
D'INTÉRÊT GÉNÉRAL**



# Événement HEIDELBERG 2025



C'est un grand plaisir et un honneur pour Les Extra-Vaillants MYT1L de faire partie d'un mini-symposium dédié au syndrome MYT1L lors de la 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.

Avec les présidents, le Prof. Dr. Maja Hempel, Chef de la clinique externe de génétique, University Hospital Heidelberg, Allemagne, et le Dr. Moritz Mall, responsable du groupe de recherche, Hector Institute for Translational Brain Research au Centre de recherche allemand sur le cancer, Nous présenterons, avec le Dr Juliette Coursimault, généticienne clinicienne, CHU Rouen, un symposium sur le rôle de MYT1L dans la santé et la maladie lors de ces événements de l'EACD et de l'IAACD.

Nous remercions chaleureusement le Dr Moritz Mall pour son soutien et pour cette incroyable opportunité de promouvoir la sensibilisation et de discuter des orientations futures du syndrome MYT1L lors de cette conférence de premier plan axée sur les handicaps survenant pendant l'enfance.

## Détails du programme du mini-symposium MYT1L présidé par le Dr Moritz Mall : Faire progresser la compréhension et la prise en charge du syndrome MYT1L : Une perspective holistique

- **Behavioral traits and multidisciplinary care for individuals with MYT1L syndrome**  
Juliette Coursimault, MD, Clinical Geneticist, Rouen University Hospital, France
- **Insight into the molecular mechanisms and therapeutic options underlying MYT1L syndrome using human stem cell models**  
Moritz Mall, PhD, Researcher, German Cancer Research Center (DKFZ), Germany
- **Genetic testing, diagnosis, and possible drug treatments for MYT1L syndrome**  
Maja Hempel, MD, Clinical Geneticist, University Hospital Heidelberg, Germany
- **Lived experiences and perspectives of families affected by MYT1L syndrome**  
Valérie Salomone, parent advocate, President, Les Extra-Vaillants MYT1L, France

Extrait de la présentation de Monsieur **Rainer Blank, MD, Président de l'EACD/IAACD 2025.**

Plus d'information : <https://eacd-iaacd2025.org/>

"...Après trois congrès mondiaux à Stockholm/Suède en 2016, Anaheim/États-Unis en 2019 et Melbourne/Australie en 2022, la quatrième réunion triennale de l'IAACD revient en Europe et se tiendra en même temps que la réunion annuelle de l'EACD sous la devise « Developing Networks - Networks for Development » (développer des réseaux - des réseaux pour le développement).

D'éminents chercheurs et cliniciens discuteront des nombreux aspects du handicap infantile et des troubles du développement, en présentant leurs recherches de pointe. Les représentants des parents et les personnes ayant une expérience vécue pourront s'exprimer et participeront à un échange animé avec les scientifiques, les thérapeutes et les parties prenantes dans leur ensemble...

Les comités exécutif et scientifique, en charge du programme, sont plus diversifiés que jamais, représentant des chercheurs et des cliniciens de 21 pays et de 17 spécialités....."

# Projets avec les différents professionnels



## 3 ans déjà ! Merci !!!

Merci au **Dr Juliette Coursimault** et à l'équipe de génétique clinique et moléculaire du Centre de Référence des anomalies du développement du CHU de Rouen, Dr Guerrot, Dr Goldenberg, Dr Lecoquierre... C'est juste une chance incroyable et un plaisir immense d'avancer avec vous,. Merci d'être encore et toujours à nos côtés !

### Projet complémentaire DESCRIPTION DES TROUBLES ALIMENTAIRES LIÉS AU GÈNE *MYT1L*

**Les données sont en-cours de traitement**

Pour rappel, ce projet a pour but d'éclairer les troubles alimentaires des personnes porteuses du syndrome lié au gène *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.

### PROTOCOLE NATIONAL DE DIAGNOSTIC ET DE SOIN

**La rédaction du PNDS a débuté**

Pour rappel

- Les protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) sont des référentiels de bonne pratique portant sur les maladies rares.
- L'objectif d'un PNDS est d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale et le parcours de soins d'un patient atteint d'une maladie rare donnée.
- Les PNDS comportent une partie «synthèse destinée au médecin traitant».

### APPEL À CANDIDATURE - PRÉLIMINAIRES AU PROJET

#### **ÉTUDE DESCRIPTIVE DES TROUBLES DU LANGAGE, DU DEVELOPPEMENT COGNITIF ET DES TROUBLES DU COMPORTEMENT DANS LE SYNDROME MYT1L**

Cela concerne les Vaillants : **ENFANTS, ADOLESCENTS, et ADULTES !**

Etude réalisée sur Rouen avec conditions de prise en charge des déplacements,

**MAIS** si vous ne pouvez pas vous déplacer et que vous souhaitez participer contactez l'association : **[extravaillants@gmail.com](mailto:extravaillants@gmail.com)**

Pour toute information, contactez l'association. Nous avons besoin d'une mobilisation collective ! **Mieux comprendre c'est pouvoir mieux accompagner !**

# Projets avec les différents professionnels



**NOUVEAU !**  
Informations  
disponibles en français

**ORPHA CODE : [647799](#) TND lié au gène *MYT1L***

- À renseigner et/ou consulter si vous êtes médecin, professionnel du sanitaire, du médico social.
- À retrouver dans l'application RDK, outil pour les professionnels pour accélérer la prise en charge des maladies rares.
- Code Orphanet à indiquer dans toute démarche si vous êtes aidant ou patient afin d'être mieux compris et accompagné



*illustration non contractuelle*

**FILIÈRES DE SANTÉ AnDDI-Rares et DéfiScience**

Groupe de travail sur l'adaptation de la fiche FALC

"je comprends ma différence" en jeu de cartes

Test effectué auprès des familles.

7 familles ont participé.

Participants : 7 filles entre 8 et 14 ans.

Finalisation des cartes à venir.



Poursuite du travail collaboratif avec l'**ERHR Nord Ouest** (équipe relais handicaps rares) et **PCPE 76** (pôle de compétences et de prestations externalisées) **sur les trajectoires MDPH**



**UN COLLECTIF FORT**  
Donner de la voix,  
des moyens,  
construire, se rencontrer,  
échanger, se former

- **Assemblée Nationale** : Colloque « Équité et maladies rares »
- **Congrès National** : plusieurs conférences participatives, des plages de rencontres entre associations afin que chacun puisse partager, s'informer, s'exprimer sur le 4ème plan national des maladies rares.
- **Université d'automne** : implication des associations dans la recherche

# Merci à nos partenaires !



## MERCI !

**Extraordinaire mobilisation des collaborateurs Gan Assurance cet été lors de l'événement STEP BY GAN, un challenge sportif connecté.**

Cela permet :

- en priorité de **doter les Vaillants d'IPad 10 et accessoires pour développer la communication alternative et augmenter, soutenir les apprentissages, compenser le geste graphique, développer l'autonomie et l'expression de soi.** Pour les Vaillants c'est un outil plus simple d'utilisation comparativement à un ordinateur et compte tenu de leurs empêchements.

L'association soutient le financement de l'équipement dans le cadre d'un projet de soin, en fonction de la non prise en charge ou reste à charge par la MDPH.

Familles rapprochez vous de nous pour plus de renseignements : [extravaillants@gmail.com](mailto:extravaillants@gmail.com).

Une campagne de communication sur les réseaux remercie Gan Assurance et la Fondation Groupama pour leur soutien, et des parents de Vaillants témoignent des bénéfices de l'utilisation de tablettes pour leur enfant, une illustration de 4 situations différentes.



Céline, 13 ans



Alice, 12 ans



Clémence, 14 ans



Adèle, 9 ans

- Cette mobilisation permettra aussi de **financer une partie des frais engagés dans l'accueil des familles lors de la 2<sup>de</sup> journée internationale autour du gène MYT1L de 2025** à Rouen. Nous attendons des familles de partout en France, des USA, du Chili, d'Afrique du Sud, d'Angleterre, de Serbie et de Pologne...

Nous en profitons pour **remercier toutes les autres mains tendues** Groupama Centre Manche, le comité philanthropique de Mattel, Mercure Rouen Cathédrale, Happy City, le cross 2023 des collèges et écoles privées de Domfront, ainsi que tous les donateurs individuels



MERCURE  
HOTELS



GROUPAMA CENTRE MANCHE



# La vie associative



## DÉCEMBRE 2023

- Rendez-vous incontournable de la Marche des Maladies Rares dans le cadre du Téléthon. Neïa était venue bien accompagnée de sa famille et ses amis, tout comme Alice et Clémence. Un très beau moment de solidarité, d'union même sous la pluie !
- Un calendrier de l'avent spécial Vaillants pour attendre les fêtes de fin d'année, et un Joyeux Noël pour 31 Vaillants qui ont reçus une surprise du Père Noël ;-)



## FÉVRIER 2024

- Une journée Internationale des maladies rares sous les couleurs ROSE, VERT et BLEU ! Un challenge autour de gourmandises, manucures et rubans aux couleurs des maladies rares.

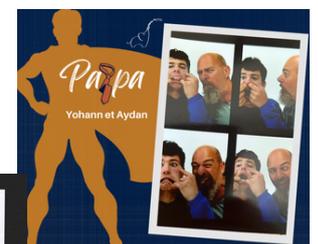


[www.extra-vaillants-myt11.com](http://www.extra-vaillants-myt11.com)



## MARS-AVRIL 2024

- Expérimentation de 5 ateliers d'écriture en Médecine Narrative autour du TND de cause rare lié au gène *MYT1L* avec Mme Aurélie Chupin, orthophoniste, dans le cadre d'un Certificat Universitaire. Ces ateliers se sont déroulés sur Rouen en présentiel et en visioconférence. Trois familles y ont participé. Merci à Madame Chupin pour ces partages intenses, et félicitation à elle pour l'obtention de sa certification avec les félicitations du jury !



## MAI-JUIN 2024

- A l'occasion de la fête des mères et de la fête des pères, la parole était donnée aux parents afin d'exprimer leurs sentiments sur l'accompagnement d'un Vaillant
- Rencontre de 3 Vaillants français (Elio, Elisa et Alice), fratries et parents autour d'un barbecue et de jeux dans la piscine à Rouen.



# La vie associative



## JUILLET 2024

- Visite de Nine à Rouen avec sa maman. Le temps n'était pas au beau fixe mais les manucures "coeur" au top !
- Nous avons eu le plaisir de partager un déjeuner avec Serena et sa famille. Des retrouvailles avec Jeni et les siens, un mélange de français, d'anglais et de bonne humeur ! Nous avons fait la connaissance de Jeni et Serena lors de la 1ère journée internationale autour du gène *MYT1L* à Rouen en novembre 2022.
- Alix partage son incroyable expérience de bénévole aux Jeux Olympiques Paris 2024 sur le site de Marseille !

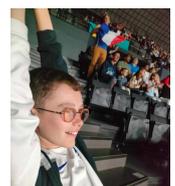


PARIS 2024  
PARIS 2024  
Bravo ALix !  
QUELLE FORMIDABLE AVENTURE



## AOUT 2024

- Visite de Alissa et sa famille ! Une grande première pour cette jeune anglaise de 16 ans qui rencontrait pour la première fois une Vaillante comme elle ! Nous nous retrouverons lors de la prochaine Journée internationale autour du gène de JUIN 2025 à Rouen avec un grand plaisir !
- JO Paralympiques PARIS 2024, juste incroyable ! 3 familles ont pu se retrouver au stade de France pour des épreuves de para athlétisme et 2 familles étaient présentes au basket fauteuil. Merci encore à l'Alliance des Maladies Rares et ses partenaires pour cette énorme opportunité.



**D'autres partages** de moments joyeux ou plus difficiles, au téléphone, par mail ou whatsapp entre les familles et entre les Vaillants !

Il y a aussi les correspondances entre Vaillants de pays différents parce qu'un attachement, un soutien se créent pour apporter un brin de soleil dans des quotidiens qui peuvent se compliquer.



# ÉVÉNEMENT à vivre ensemble fin 2024



## Téléthon 2024

### Marche des Maladies Rares SAMEDI 30 NOVEMBRE 2024 PARIS

13h30 au Jardin du Luxembourg près du Kiosque à musique

Nous vous tiendrons informés des modalités pour participer sur nos réseaux

## Ressources en ligne,

*les actualités, @rdv, et autres, sont généralement relayés sur la page Facebook des Extra-Vaillants MYT1L*

- Les webinaires d'information de la filière AnDDI-Rares
- Les webinaires d'information du centre iMIND
- les ressources FALC des filières AnDDi-Rares et DéfiScience
- Le Blog du Pr Folk, blog de la filière AnDDi-Rares
- Les Plateformes Expertise Maladies Rares en région
- Le site internet sur la transition des maladies Rares

## Ressources de l'association

### Les Extra-Vaillants MYT1L sur les réseaux

- Toutes les informations dynamiques en temps réel sur la page Facebook
- Les Informations de fond sur le site internet de l'association
- Les vidéos répertoriées sur la chaine YouTube Les Extra-Vaillants MYT1L



Site internet



YouTube



Facebook



[www.extra-vaillants-myt1l.com](http://www.extra-vaillants-myt1l.com)

Cliquez sur les mots soulignés pour activer les liens

# MERCI À VOUS!

DE CROIRE EN NOS ACTIONS

## JE DONNE

J'accompagne  
et je concrétise



## J'ADHÈRE

Je donne du poids  
et de la visibilité



adhésions 2024

**DON et ADHÉSION DÉDUCTIBLES DES IMPÔTS**

**66%**

**POUR LES PARTICULIERS\***

**60%**

**POUR LES ENTREPRISES\***

Notre association fondée en juin 2021, est une association à but non lucratif régie par la loi du 1er juillet 1901 et le décret du 16 août 1901. Elle est reconnue d'intérêt général par l'état français.

\*dans les conditions requises par la fiscalité française