

FOCUS

N° 02 - Novembre 2023



À LA UNE



RECONNAISSANCE DE LA PATHOLOGIE LIÉE AU GÈNE MYT1L

- Code Orphanet à renseigner ou consulter si vous êtes médecin, professionnel du sanitaire, du médico social...
- Code Orphanet à indiquer dans toute démarche si vous êtes aidant ou patient pour aider à comprendre votre situation et contribuer à faire valoir vos droits.

Orphanet est le portail des maladies rares et médicaments orphelins. Leur nomenclature est essentielle à l'amélioration de la visibilité des maladies rares dans les systèmes d'information de santé et de recherche au niveau national, européen et international.

Merci aux Dr Coursimault, Dr Guerrot et Dr Lecoquierre du CRMR du CHU de Rouen, sans leur travail et leur accompagnement cela n'aurait pas été possible.

Merci à la filière de santé AnDDI-Rares pour son appui et son soutien.

UNE MOBILISATION D'ÉLÈVES EXTRAORDINAIRES POUR DES VAILLANTS EXTRA-ORDINAIRES

CROSS SOLIDAIRE des écoles et collège du Sacré Coeur et de l'Ange gardien de DOMFRONT

PLUS DE 8500 EUROS DE DONS !

MERCI !! VOUS ÊTES NOS HÉROS !



À vous, directrices, professeurs, encadrants pour les valeurs que vous portez, soutenez et semez : 12 Cross Solidaires, 12 années d'implication, de don de soi, d'ouverture vers l'autre, de partage des valeurs de bienveillance et d'équité !

Aux familles, amis, particuliers, professionnels... qui avez soutenu les élèves, vous êtes engagés, et avez fait preuve d'une extrême générosité, MILLE MERCI !

Immergez vous dans cette folle aventure en regardant la vidéo de l'événement sur nos réseaux, et retrouvez tous les détails sur le site internet.

Du point de vue médical

PROJET COMPLÉMENTAIRE DESCRIPTION DES TROUBLES ALIMENTAIRES LIÉS AU GÈNE MYT1L

- adultes et enfants porteurs du syndrome
- non restreint aux troubles pondéraux
- ouvert aux troubles de l'oralité et aux troubles du comportement alimentaire
- pour comprendre leurs manifestations et conséquences

QUESTIONNAIRES : des difficultés ?
AIDE TÉLÉPHONIQUE sur Rendez-Vous
Secrétariat du Dr Coursimault
Mme Staub - 02 32 88 87 47



Projet complémentaire DESCRIPTION DES TROUBLES ALIMENTAIRES LIÉS AU GÈNE MYT1L AIDE aux QUESTIONNAIRES

Déjà près de 15 participants, et d'autres en cours, pour le projet complémentaire de description des troubles alimentaires liés au gène *MYT1L*.

SI VOUS RENCONTREZ DES DIFFICULTÉS

- Appelez le secrétariat du Dr Coursimault
- prenez un RDV TÉLÉPHONIQUE auprès de Mme Staub - 02 32 88 87 47

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 filière de santé AnDDI-Rares va financer 11 nouveaux PNDS et 5 programmes d'ETP (éducation thérapeutique du patient).

Le financement à hauteur de 15 000 euros va permettre au Centre de Référence des Anomalies du Développement du CHU de Rouen de mettre en oeuvre des ressources supplémentaires. Les Dr Coursimault et Dr Guerrot sont en charge de ce PNDS.

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 ».

PNDS

PROTOCOLE NATIONAL DE DIAGNOSTIC ET DE SOIN

TROUBLE DU NEURODÉVELOPPEMENT LIÉ AU GÈNE MYT1L

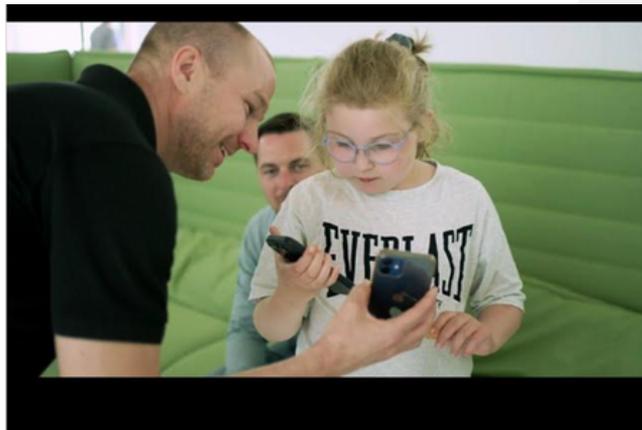
- Les protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) sont des référentiels de bonne pratique portant sur les maladies rares.
- L'objectif d'un PNDS est d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale et le parcours de soins d'un patient atteint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

Source HAS



Source HAS

Du point de vue médical



Epilepsie-Medikament könnte Patienten mit seltenem Gendefekt helfen

COLLABORATION AVEC LE DR MALL

Les équipes du Dr Mall ont montré l'opportunité d'un repositionnement d'un médicament pour traiter l'épilepsie, la Lamotrigine, afin d'améliorer la vie des patients "MYT1L." Les travaux effectués sur le modèle souris sont encourageants. Vous trouverez tous les détails de ces recherches dans la [publication du 14 février 2023](#) du Dr Mall et cie parue dans NATURE. Cliquez sur l'image pour lire la vidéo.

Les équipes du Dr Mall oeuvrent pour la mise en place de futures études afin de savoir si ce médicament pourrait être bénéfique pour les patients "MYT1L".

Pour pouvoir engager ces phases cliniques, ils cherchent des financements.

- [#DonateNow](#), dans l'emplacement « purpose » indiquez MYT1L.
- **ENTREPRENEURS, FONDATIONS, INDUSTRIELS... SI VOUS SOUHAITEZ EN SAVOIR PLUS SUR CE PROJET ET NOUS SOUTENIR : [CONTACTEZ NOUS](#)**

NOUVELLE FILIÈRE DANS LES MALADIES RARES

GÉNOPSY

TROUBLES DU COMPORTEMENT D'ORIGINE GÉNÉTIQUE

Les missions du réseau GénoPsy

- Proposer un avis spécialisé et pluridisciplinaire aux personnes concernées pour garantir une médecine personnalisée
- Décliner une offre de formations «maladies rares - psychiatrie et troubles du comportement » pour l'ensemble des professionnels du territoire
- Être acteur dans le domaine de la recherche afin de faire avancer les connaissances dans le champ des maladies rares.



Sur le territoire : 5 centres de Références Maladies Rares (Lyon coordonnateur, Clermont-Ferrand, Paris Sainte Anne, Rouen et Dijon) et 6 Centres de Compétences Maladies Rares (Rennes, Nantes, Poitiers, Bordeaux, Paris Créteil et Paris Necker).

1ER CONGRÈS DU RÉSEAU GÉNOPSY le vendredi 24 novembre 2023, NOUS Y SERONS !

Du point de vue associatif



Enquête de besoins et d'attentes auprès des familles et personnes porteuses du TND lié au gène MYT1L

L'association souhaite recueillir vos attentes !

Promis, c'est rapide !

Ce formulaire a pour objectif de mieux comprendre vos besoins d'aidants et de patients, de façon à mieux vous accompagner.

Nous vous conseillons de répondre d'un ordinateur ou de votre téléphone incliné en paysage.

Réponse souhaitée avant fin mai 2023

Votre réponse est, par défaut, anonyme.

Merci de votre participation.



Vue d'ensemble des résultats de l'enquête sur les thèmes à aborder pour les Vaillants, familles et aidants.

VIE AFFECTIVE

- MDPH
- RÉPIT
- SCOLARITÉ, professionnalisation...
- GESTION DES COMPORTEMENTS

- AUTONOMIE, VIE COURANTE
- COMPORTEMENT ALIMENTAIRE
- PHARMACO
- TRANSITION

- PUBERTÉ
- AUTISME
- SOLUTION ADULTES

VIE INTIME ET AFFECTIVE

Avaient été retenus deux axes de travail

- Une approche personnelle, une écoute particulière des familles et de leurs besoins avec des interlocuteurs compétents : Réseau INTIM'AGIR de Normandie, afin d'évaluer les actions propres à la pathologie à développer auprès des parents et des Vaillants eux-mêmes.
- La mise en relation avec les plans d'information de la filière AnDDI-Rares et Déficiences, ainsi qu'avec des ressources existantes de qualité pouvant répondre aux attentes.



Deux échanges en visio organisés entre INTIM'AGIR et les familles

Suite à un sondage, deux visios ont été organisées le 10 octobre.

Merci à Mme Sophie Lesens et Mr Fabrice Zurita pour leur gentillesse, leur écoute et leur disponibilité.

Malheureusement, nous étions bien peu nombreux aux rendez-vous pris.

Cet axe de travail sera à réévaluer

Les filières de Santé AnDDI-Rares et Défiscience ont développé, avec 7 associations partenaires, **une série de WEBINAIRES sur la Vie affective et sexuelle des personnes vivant avec une maladie rare associée à un trouble du développement intellectuel.**

Retrouvez la programmation en cliquant sur l'image.

- 1er webinaire le 14/11 de 12 à 14h
=> Besoin de lien social et d'amour à tout âge

Inscription gratuite et obligatoire, places limitées !

WEBINAIRES

2023
2024

Vie affective et sexuelle des personnes vivant avec une maladie rare associée à un trouble du développement intellectuel

sur Zoom

Inscription : bit.ly/EXASTM

Du point de vue associatif

MDPH

Maison départementale des personnes handicapées



Travail collaboratif avec l'ERHR Nord Ouest (équipe relais handicaps rares) et **PCPE** (pôle de compétences et de prestations externalisées) sur la thématique de la MDPH rendre compte, du point de vue des usagers, des **parcours et trajectoires Enfants, Transition (16-25 ans) et Adultes**.

Plus de 35 questions préparatoires ont été adressées au groupe de travail. C'est un imposant travail pris à bras le corps. Plusieurs séances sont programmées, nous vous tiendrons informés.



TRANSITION SECTEUR PÉDIATRIQUE AU SECTEUR ADULTE

- **UNE FICHE DE SYNTHÈSE** sur l'état des lieux à juin 2023 réalisée par l'association
- **Site Transition Maladies Rares** : le site internet « TRANSITION MALADIES RARES » a pour vocation d'être un outil d'information et de partage de savoirs.
- **Un document FALC pour le jeune** : "comprendre la transition à l'hôpital" coordonnée par les filières de santé AnDDI-Rares et Défiscience.



1. De quoi parle-t-on ? Ce qui change pour vous.

Lors du suivi en pédiatrie dans le système hospitalier, les rendez-vous vous sont adressés et sont organisés, coordonnés par les équipes hospitalières.

L'enfant est accueilli avec sa famille, ou avec la personne responsable de lui.

Lors du suivi en secteur adultes, le jeune adulte devient responsable de son parcours, de ses prises de rendez-vous, des différentes démarches liées à son suivi médical.

Le jeune adulte devenu majeur est reçu seul.

L'accompagnement d'un tiers est possible mais peut nécessiter des démarches.

2. Derrière les mots de Transfert et Transition

TRANSFERT INSTANT T du passage au secteur adultes

Le transfert désigne le point exact dans le temps où le jeune

enfant est transféré des équipes pédiatriques aux équipes ad.

Le transfert se déroule habituellement vers 16-20 ans

selon le cas, la flexibilité et l'adaptabilité sont essentielles

notamment en période de stabilité clinique, psychologique et

et dépend :

- de la maturité du jeune
- du développement parental
- de sa pathologie
- du cas de handicap

(Voir Transition Maladies Rares, cliquer sur les mots soulignés)



Nous encourageons les familles de Vaillants, les Vaillants à se rapprocher de l'association pour faire part de leur vécu, de leurs réussites, de leurs difficultés, et de leurs recommandations. Cela sera une aide précieuse pour accompagner l'ensemble des familles et les personnes touchées par le syndrome lié au gène *MYT1L*. Un grand merci par avance  [\(cliquez pour nous joindre\)](#)

Du point de vue associatif



L'ALLIANCE DES MALADIES RARES

Les Universités ont été l'occasion unique pour les associations membres de l'Alliance d'échanger avec le Pr Guillaume Canaud, personnalité choisie avec Agnès Linglart, par le Ministre de la Santé et de la Prévention, et la Ministre de l'Enseignement supérieur et de la recherche, pour organiser et superviser les travaux du 4e PNMR (4ème plan national des maladies rares).

Nous avons aussi pu échanger avec la présidente de l'Alliance des Maladies Rares, et lui adresser nos demandes et questionnements concernant :

- **DIAGNOSTIC**

- Comment réviser un diagnostic antérieur et réorienter en génétique pour passer d'un diagnostic d'"IMPACT" (DI, TSA, TDAH....) à un diagnostic de « CAUSE » (MYT1L) sur des profils complexes ?

- **MÉDICAMENTS**

- Répertorier les effets réels des molécules sur les patients "MYT1L" vs les effets connus et attendus des molécules connus des médecins. Comment diffuser ensuite l'information de façon efficiente sur le territoire ?
- Eviter le gâchis des médicaments en optant pour des formulations qui se complètent lors des changements de dosage.

- **PARCOURS DE SOIN**

- Dans nos suivis multiples et complexes, comment imposer et financer une réunion pluridisciplinaire tous les 2 ans, à minima, pour les TND de cause rare ? (coordination libéral/hôpital)
- Comment flécher les maladies rares dans les multiples dispositifs de proximité ? => assurer une continuité de soins sur tout le territoire pour les enfants et les adultes, ainsi qu'une transition pédiatrie/adultes efficiente.

- **ÉTUDES/ RECHERCHE**

- Comment mobiliser pour réaliser et financer les études de données réelles, d'histoire naturelle, de sciences humaines et sociales alors qu'elles sont essentielles dans la compréhension, le soin et les trajectoires des patients ?

Du point de vue associatif

C'est difficile d'apprendre à lire, à compter, à organiser mon travail, me repérer dans le temps...

Je fais les choses moins vite aussi, pas grave il faut juste me donner plus de temps ! Et il faut beaucoup de répétition :-)

Certaines fois je dois faire des choses toujours pareil pour me rassurer. Je peux boucher mes oreilles pour le bruit ou mon nez pour les odeurs...

LET'S LOOK AT THE HUMAN BODY

Cell and nucleus: The human body is made up of billions of cells, each with a nucleus.

Chromosome: The nucleus contains our genetic information in the form of CHROMOSOMES that contain our DNA.

DNA thread: We have 23 pairs of chromosomes from our father and mother.

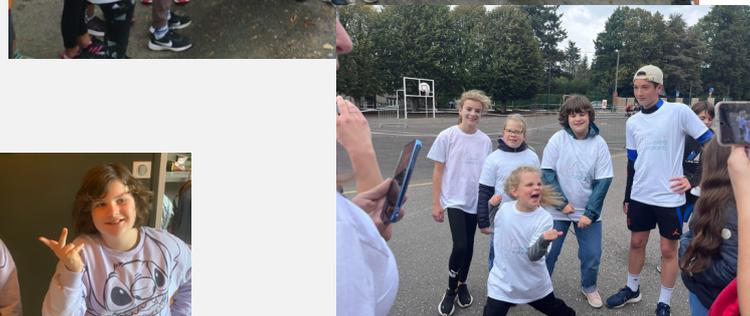
UN NOUVEL OUTIL POUR FAIRE COMPRENDRE LA PATHOLOGIE ET EXPLIQUER LES MISSIONS DE L'ASSOCIATION

Il a été créé à destination des collégiens lors du Cross Solidaire de Domfront, mais son usage est plus vaste. Une version en anglais a été réalisée avec l'adaptation au système scolaire américain (merci Liz!).

Cliquez sur les images pour démarrer les vidéos.

DES MOMENTS DE PARTAGE, DE LIEN, DE SOUTIEN

Voici la part visible ;-)! De nombreux échanges non visibles ont lieu sur les groupes Facebook (francophone et international), le groupe Whatsapp, et bien sûr au téléphone.



Journée handiart

Le vendredi 30 Juin 2023
au Centre Art' Damann, à Belbeuf

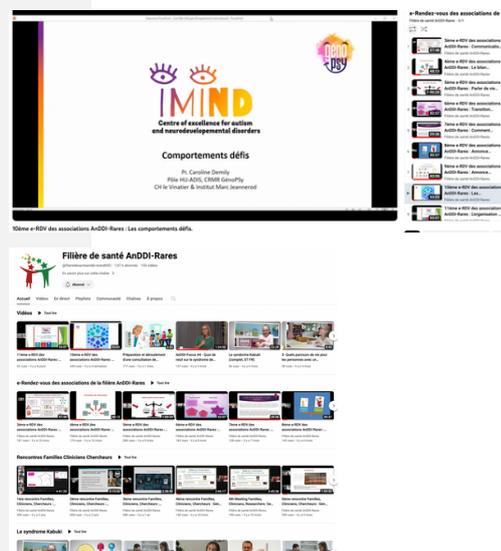


Ressources en ligne de la **Filière de santé AnDDI-Rares**

Les e-Rdv de la filière AnDDI-Rares

- 11ème e-RDV : L'organisation du parcours de soins.
- 10ème e-RDV : Les comportements défis.
- 9ème e-RDV : Annonce diagnostique, comment informer sa famille?
- 8ème e-RDV : Annonce diagnostique, particularités et répercussions

D'autres ressources à trouver sur la chaîne Youtube de la filière de santé AnDDI-Rares.



Blog du PR FOLK (cliquez sur l'image)
blog de la filière de santé AnDDI-Rares



Toutes les 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 chaîne YouTube Les Extra-Vaillants MYT1L



Site internet



YouTube



Facebook



www.extra-vaillants-myt1l.com

AGENDA jusqu'à fin 2023

10 NOV : groupe de travail FALC (cartes) + Rencontres régionales de l'Alliance des Maladies Rares (Rouen)

16 NOV : 8ème journée pluridisciplinaire AnDDI-Rares (Paris)

21 NOV : groupe de travail FALC (transition)

24 NOV : 1er congrès GENOPSY (Lyon)

7 DÉC : AG association Les Extra-Vaillants MYT1L en visio

NOV/DÉC : Jeu surprise de Noël pour les Vaillants "Clic, clac ! Transforme toi en Noël"

La part non visible est le programme à la carte de formation de l'Alliance des Maladies Rares offert aux associations. Merci à eux.



ZOOM sur le Téléthon 2023 Marche des Maladies Rares 9 Décembre 2023 - 13H30/17h30 PARIS - Départ Jardin du Luxembourg



Un pas pour la solidarité, un pas pour l'espoir, un pas pour un avenir meilleur !

Samedi 9 décembre, nous marcherons pour rendre visible le combat des 3 millions de Français atteints d'une maladie rare : le combat pour un diagnostic (1/4 des malades n'ont pas de diagnostic avant 5 ans), pour un traitement (95% des malades n'ont pas de traitement curatif), pour une prise en charge médico-sociale pour une meilleure qualité de vie et enfin une place pleine et entière de citoyens comme tout le monde.

MARCHEZ AVEC NOUS ! Pourquoi participer ? Parce que votre présence signifie bien plus que vous ne pouvez l'imaginer. Nombreux, nous avons de la visibilité. Ensemble, nous sommes plus forts. Nous avons besoin de vous pour sensibiliser le public aux maladies rares, aux combats des malades et pour appeler aux dons en faveur de la recherche, en ce week-end du Téléthon.

La Marche des maladies rares est également une grande fête de l'espoir. Comme chaque année, il y aura de la musique, une ambiance colorée et festive. Vous y ferez des rencontres joyeuses, intenses et inoubliables.

Source : AMR

INSCRIPTION GRATUITE et NÉCESSAIRE, à bientôt sous la bannière des Extra-Vaillants MYT1L !

- [Inscription de groupe](#) avant le 13 Novembre : nous nous occuperons de tout pour vous.
- [Inscription individuelle](#) jusque début décembre.

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 ouvertes

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