# FOCUS

**N° 05 - Novembre 2026**

MYT1L

Les extra vaillants

## À LA UNE


p.2 **Édito et 4 gestes d'ici la fin de l'année**

p.3 **Zoom sur le PNDS, le protocole national de soins**
À quoi il sert, qui peut le lire, comment vous en servir

p.4-5 **Espace familles : vos nouveaux outils**
MDPH, cap des 18 ans, cartes FALC, page Impacts

p.6 **Où en est la recherche ?**
IRM et EEG, langage, épisignatures, GenIDA, ASO

p.7 **Comportement alimentaire : les résultats sont publiés**

p.8 **JIMR 2027, fresque et témoignages, et Marche des maladies rares**

p.9-10 **Projet 2026-2030 et bilan de nos cinq ans**

p.11 **En bref : ce qui peut vous servir**

p.12 **L'agenda qui trouve les rendez-vous pour vous**

p.13 **Assemblées générales, adhésion, ressources**


**19 nov.** photo pour la fresque

**26 nov.** témoignage JIMR

**5 déc.** Marche, Paris

**28 fév.** la fresque dévoilée

Cliquez sur les mots soulignés ou scannez les QR codes pour activer les liens

# Édito

**Depuis février 2026, le syndrome MYT1L a son protocole national de diagnostic et de soins, le PNDS. Médecins, soignants, rééducateurs et familles disposent enfin d'une référence commune, et c'est notre zoom de ce numéro (page 3).**

Ce document ne guérit pas : il n'existe à ce jour aucun traitement curatif. Mais il pose une même ligne de conduite pour le diagnostic et le suivi, que chacun peut lire, et sa synthèse aide votre médecin traitant à établir le protocole de soins. Mon conseil : lisez-le, puis emportez la synthèse à votre prochain rendez-vous.

Cette avancée, nous la devons aux médecins et aux chercheurs qui avancent à nos côtés, et à vous : chaque questionnaire rempli, chaque journée passée à Rouen, chaque examen transmis compte. Ce même lien a permis de publier cette année la première description détaillée du comportement alimentaire dans le syndrome (page 7).

Il se prolonge dans votre quotidien : l'espace familles réunit désormais le guide MDPH, le cap des 18 ans et bien d'autres outils (pages 4 et 5), et l'agenda repère pour vous les rendez-vous utiles (page 12). Ils répondent aux questions que vous nous posez chaque semaine. Ils sont gratuits, et ils sont à vous.

Nous voici à un tournant. En cinq ans, une poignée de bénévoles a porté tout cela. Notre projet 2026-2030 est ambitieux, et il ne pourra vivre que s'il est partagé. Je reste pleinement engagée, et je souhaite que les responsabilités soient, avec le temps, mieux partagées : nous avons besoin de nouvelles énergies, à la mesure de ce que chacun peut donner. Une heure compte, une compétence compte, une adhésion compte.

Nos prochaines assemblées générales seront le moment d'en parler ensemble : vous recevrez votre convocation par e-mail.

**Valérie Salomone, présidente**

## 4 gestes d'ici la fin de l'année

### 1. Je participe à la JIMR

Ma photo pour la fresque avant le **19 novembre**, et si je le souhaite mon témoignage pour l'Alliance avant le **26 novembre**. **Je fais ma photo** (p.8)

### 2. Je crée mon compte

L'espace familles s'ouvre avec votre e-mail et un mot de passe. Deux minutes, une seule fois. **J'y vais** (p.4)

### 3. Je marche

Le **samedi 5 décembre** à Paris, derrière le panneau « Syndrome MYT1L », pour les 40 ans du Téléthon. **Je m'inscris** (p.8)

### 4. Je m'engage

J'adhère, je propose un peu de temps. Après l'assemblée de mai, une nouvelle convocation m'invitera à voter nos statuts et à élire le conseil. **Agir avec nous** (p.13)

# Zoom sur le PNDS

**Un protocole national de diagnostic et de soins, ou PNDS, décrit la prise en charge diagnostique et thérapeutique d'une maladie rare et le parcours de soins. Celui du syndrome MYT1L est en ligne depuis le 5 février 2026. Il sert à tous ceux qui entourent une personne porteuse : médecins, soignants, rééducateurs et familles.**

PNDS

## Ce qu'il apporte

### Une référence commune

Un même repère, partout en France, pour le diagnostic, le suivi et l'orientation.

### Un appui aux équipes

Une aide pour les professionnels qui rencontrent le syndrome pour la première fois.

### Un parcours plus clair

Pour les familles, un document à lire et à partager, pour savoir quoi demander et à qui.

## Trois documents, en accès libre

### La synthèse

Rédigée pour le médecin traitant. Elle l'aide à établir le protocole de soins.

### Le PNDS complet

Le document de référence, pour les équipes de soins, les rééducateurs et les familles.

### L'argumentaire

Les données scientifiques sur lesquelles le protocole s'appuie.

## Ce que vous pouvez en faire

- **Le lire**, à votre rythme, puis noter vos questions pour la prochaine consultation.
- **Remettre la synthèse à votre médecin traitant.** Elle l'aide à remplir le protocole de soins, la demande de reconnaissance en affection de longue durée (ALD). Si l'Assurance maladie l'accepte, les soins liés au syndrome sont remboursés à 100 % du tarif de la Sécurité sociale.
- **Le partager** avec les professionnels qui accompagnent votre proche : rééducateurs, équipe d'établissement, école.
- **Citer le code Orphanet 647799** dans vos échanges et vos démarches.

## Ce qu'il faut savoir

Élaboré par le centre de référence de Rouen selon la méthode proposée par la HAS, il n'a pas fait l'objet d'une validation par celle-ci. Il évoluera avec les connaissances. Il n'existe à ce jour aucun traitement curatif spécifique : la prise en charge, médicale et paramédicale, est ciblée sur les besoins de chaque personne. Le PNDS ne remplace pas l'avis de votre équipe médicale.


## Merci

Au Dr Juliette Coursimault (CHU de Rouen, Inserm U1245), rédactrice principale, et au groupe de travail : Béatrice Dubern, Christine Poitou-Bernert, Anne-Marie Guerrot, François Lecoquierre, Lucie Kropfeld, Stéphane Rondeau, Anthony Soter, Soizic Maingant, Flore Schnitzler, Aurélie Chupin, Marie Gentin et Laura Lechevalier.

# Votre espace « Réservé Familles »

**Un lieu protégé sur le site de l'association, ouvert depuis juillet 2026, pour les familles françaises et francophones. Vous y retrouvez tous les documents à jour, quand vous en avez besoin, sans avoir à nous les demander.**

## Comment entrer ? Deux minutes, une seule fois

1. Sur la page d'accueil du site, cliquez sur le **bouton rose « Réservé Familles »**.
2. Cliquez sur **« S'inscrire »** : votre e-mail et un mot de passe de votre choix, ou votre compte Google.
3. Nous **validons votre demande** : l'espace reste ainsi strictement réservé aux familles. Votre accès est ensuite permanent, sur ordinateur, tablette ou téléphone.

**Espace familles**

Le compte remplace l'ancien code d'accès : une seule connexion ouvre toutes les pages, y compris celles à venir. Un souci ? extravaillants@gmail.com

## Ce que vous y trouvez

### Livret d'accueil des familles MYT1L

Juillet 2026. Le premier repère après le diagnostic.

### Guide MDPH syndrome MYT1L

Le dossier expliqué rubrique par rubrique, avec des courriers types.

### Le cap des 18 ans

Protection juridique, patrimoine et succession, versions faciles à lire.

### Comprendre la recherche

Juin 2026. Les études sur le syndrome MYT1L, en mots simples.

### Résultats de l'enquête familles

Mai 2026. Ce que 30 participants nous ont dit de leurs besoins.

### Des contacts pour animer la vie des familles

Groupes d'échange, témoignages, idées : l'espace vivra grâce à vous.

## Une mission de 5 minutes : « Faisons connaissance »

Carine et Éric, bénévoles de l'association, construisent avec vous la vie des familles. Leur questionnaire vous attend dans votre espace. Vos réponses leur diront ce qui vous serait le plus utile, près de chez vous.

**Vous êtes en dehors de la France ?** Nous enrichissons aussi nos ressources en plusieurs langues, ouvertes à tous sur le site. **Le groupe Facebook** « La Bulle des Extra-Vaillants MYT1L », géré par les familles, reste votre lieu d'échange entre parents.

# Quatre outils pour votre quotidien

## Guide MDPH : remplir et comprendre votre dossier

Plus de 40 familles nous ont sollicités à son sujet depuis avril 2026. Il se présente en quatre onglets :

- le **guide complet** de 160 pages, avec les courriers types à recopier ;
- un **éclairage rubrique par rubrique** sur les deux formulaires complémentaires, maladies rares et troubles du neurodéveloppement ;
- deux **versions faciles à lire**, pour les parents et pour la personne concernée.

**Ouvrir le guide MDPH**

## Le cap des 18 ans : protection juridique, patrimoine, succession

À 18 ans, l'autorité parentale s'éteint. Pour un jeune qui ne peut pas exprimer sa volonté, mieux vaut s'y préparer tôt. Deux volets détaillés (protection juridique, patrimoine et succession) et trois versions faciles à lire : pour le jeune, pour les parents, pour l'adulte concerné.

**Dès 17 ans.** La requête peut être déposée pendant la dernière année de minorité.

**6 mois avant 20 ans.** L'AAH n'est pas rétroactive : anticipez la demande.

**Déjà 18 ans ?** Rien n'est perdu : un chapitre entier est prévu pour vous.

**Ouvrir le cap des 18 ans**

## Page Impacts : 27 manifestations expliquées

Une page interactive et ouverte à tous : 27 manifestations classées par fréquence, avec une description et des éclairages sur la conduite à tenir. Filtres par domaine et langue. À montrer à l'école, à un nouveau professionnel.

**Découvrir la page**

## Cartes FALC : comprendre sa différence

« Je comprends ma différence » : des cartes à manipuler pour mieux comprendre son quotidien, repérer ses points forts et trouver des pistes d'aide. Disponibles sur demande, usage commercial interdit.

**Les demander**

**Et le PNDS ?** Il n'est pas réservé aux médecins : soignants, rééducateurs et familles peuvent le lire et s'en servir. Il a sa page dans ce numéro (page 3).

Ces documents d'accompagnement éclairent les démarches. Ils ne remplacent ni votre accompagnement ni l'avis d'un professionnel du droit, et les pratiques varient d'une MDPH et d'un tribunal à l'autre. Une proposition de loi sur la protection juridique des majeurs est en cours d'examen : vérifiez avant toute démarche engageante.

# Où en est la recherche ?

## Appel aux familles : IRM cérébrales et EEG

Le CHU de Rouen et le centre hospitalier de Heidelberg rassemblent les IRM cérébrales et EEG du plus grand nombre possible de personnes porteuses du syndrome MYT1L, pour une relecture centralisée, en double aveugle. Objectif : mieux comprendre le syndrome et proposer un suivi neurologique adapté.

**Aucun nouvel examen.** Parlez-en à votre généticien ou neuropédiatre, et demandez-lui de transmettre les examens existants au Dr Juliette Coursimault : **j.coursimault@chu-rouen.fr**. Chaque dossier compte.

### Langage, cognition, comportement

**En cours, CHU de Rouen.** 22 Vaillants ont participé de mars à mai 2025. L'étude vise des repères fiables et des protocoles de rééducation propres au syndrome, pour les enfants, adolescents et adultes.

### Comportement alimentaire

**Publié en 2026.** Première description détaillée, chez 21 personnes, avec le centre PRADORT. Les résultats sont en page 7.

### Sciences humaines et sociales

**Priorité du projet 2026-2030.** Histoire naturelle : comment le syndrome évolue-t-il à l'adolescence et à l'âge adulte ?

### Épisignatures

**CHU de Rouen.** L'association accompagne les recherches menées sur les épisignatures du gène MYT1L.

### GenIDA

**Ouvert aux familles.** Vous renseignez vous-même les données de votre proche, en français, anglais, italien ou espagnol, en complément de l'étude de Rouen. **genida.unistra.fr**

### Coopération internationale

**Heidelberg et Saint-Louis.** Les équipes partagent leurs travaux, de la biologie du neurone à la clinique. Rencontre à Saint-Louis les 13 et 14 novembre.

## Restez informés de la recherche

Pour recevoir par e-mail nos actualités sur la recherche, le magazine FOCUS et les dates importantes, nous avons besoin de votre accord (RGPD). Il suffit de répondre **« OUI »** à notre dernier mail, ou d'écrire **« OUI »** à **extravaillants@gmail.com** avec vos nom et prénom. Vos coordonnées ne sont jamais cédées et vous pouvez vous désinscrire à tout moment. **L'espace familles** de notre site fait aussi le point sur la recherche.

## Thérapies : une information prudente

Les oligonucléotides antisens (ASO) sont étudiés aux États-Unis : l'idée serait d'aider la copie du gène qui fonctionne à produire davantage de protéine MYT1L. **Cet ASO n'existe pas encore**, et les travaux demanderont plusieurs années. Il n'existe à ce jour aucun traitement curatif spécifique du syndrome MYT1L. Notre guide « Comprendre la recherche », dans l'espace familles, fait le point.

Point établi en novembre 2026. Ces informations ne remplacent pas l'avis de votre équipe médicale.

# Comportement alimentaire : l'étude est publiée

**Annoncée dans le FOCUS n°4, l'étude est parue en 2026 dans *Orphanet Journal of Rare Diseases*. Elle décrit pour la première fois en détail le comportement alimentaire de 21 personnes francophones, 14 enfants et 7 adultes.**

Travail effectué par le Dr Juliette Coursimault (service de génétique, CHU de Rouen), le Pr Christine Poitou et le Pr Béatrice Dubern (centre de référence PRADORT, AP-HP). Merci à toutes les familles qui ont rempli les questionnaires.

**16 sur 21**
atteignent ou dépassent le seuil d'hyperphagie marquée (score ≥ 19)

**5,1 / 10**
de faim moyenne, 5,3 au réveil : une faim présente tout au long de la journée

**5 sur 8**
personnes évaluées (7 adultes, 1 adolescent) ont un score évocateur d'addiction alimentaire, sans valeur de diagnostic

**37 %**
des parents décrivent une qualité de vie sévèrement ou extrêmement dégradée par le comportement alimentaire

## Ce que l'étude montre

- Une hyperphagie modérée mais persistante, une réponse à la satiété plus faible et des repas très rapides, avec une mastication parfois difficile.
- Des premiers signes d'intérêt pour la nourriture vers 3 ans et demi ; une préoccupation le plus souvent stable dans le temps.
- Une impulsivité alimentaire moins fréquente que dans d'autres obésités rares (5 enfants sur 14).
- La moitié des personnes cherchent activement de la nourriture ; aucune recherche nocturne n'a été rapportée.
- Des bilans hormonaux sans anomalie marquante.

## Ce qu'elle ne dit pas

Seules des personnes ayant un surpoids, une obésité ou des perturbations du comportement alimentaire ont participé. **Ces chiffres ne décrivent donc pas toutes les personnes porteuses du syndrome.**

Le groupe est petit, compte peu d'adultes, et les réponses viennent surtout des proches. Les résultats sur les adultes restent à confirmer.

## Les pistes proposées par l'équipe de recherche

- **Informer les familles par anticipation** que la faim et la préoccupation alimentaire peuvent être persistantes.
- **Structurer les repas** : routines de repas, adaptations de l'environnement.
- **Être attentif aux difficultés oro-motrices** : rapidité des repas, mastication, gros morceaux avalés.
- **Adapter le suivi à l'âge**, dans une prise en charge précoce, pluridisciplinaire et centrée sur la famille, avec des mesures préventives dès le diagnostic génétique : conseils nutritionnels, routines, activité physique adaptée.

Ces pistes sont générales. Pour votre proche, parlez-en avec son médecin ou son centre de référence. Une synthèse en français, rédigée par l'association, est disponible sur notre site : page Actualités. **Seule la publication de référence fait foi.**

Lire l'article original (en anglais, en accès libre) : Coursimault et al., Orphanet Journal of Rare Diseases, 2026.

Article

# JIMR 2027 : votre photo, votre témoignage

**La filière AnDDI-Rares veut réunir des centaines de portraits pour composer une immense fresque photographique. Soyons nombreux à y représenter les Vaillants !**

## Avant le 19 novembre 2026

1. Cliquez sur **le lien de participation**, depuis un téléphone ou un ordinateur.
2. Prenez la pose. La photo vous plaît ? Cliquez sur « J'aime ». Sinon, « Recommencer ». Trois photos au maximum.
3. Votre portrait rejoint la grande fresque nationale.

**Je prends ma photo**

**Qui peut participer ?** Patients, familles, associations, professionnels, chercheurs. **Et après ?** Dévoilement le dimanche 28 février 2027, dans plusieurs centres de la filière et en ligne. La fresque originale sera exposée à l'Institut Imagine, à Paris.

### Votre témoignage pour l'Alliance maladies rares, avant le 26 novembre

Pour la JIMR 2027, consacrée à l'équité, l'Alliance recueille des témoignages : « Diagnostiquer tôt, soigner partout ». Au choix : l'errance diagnostique, le parcours de soins ou la vie quotidienne (MDPH, école, emploi, famille), et ce qui a fait la différence pour vous. Envoyez à **jimr@maladiesrares.org** quelques lignes, une photo de bonne qualité et **l'autorisation de diffusion** remplie. Ils pourront être publiés pendant le mois de la JIMR.

# Marche des maladies rares




## Samedi 5 décembre 2026, Paris

Une marche festive de 6 km pour les 40 ans du Téléthon. Portons ensemble le panneau **« Syndrome MYT1L »** !

- **13h30** : rassemblement près du kiosque à musique, jardin du Luxembourg.
- **Tenue** : bleu, vert et rose, bonnets et rubans bienvenus.
- **Transport** : l'Alliance rembourse le train d'une personne résidant en province, par association. Prévenez-nous avant de réserver.
- **Plateau du Téléthon** : le soir à Saint-Denis, places limitées pour des marcheurs.

Inscrivez-vous auprès de nous, **extravaillants@gmail.com**, ou sur le **formulaire de l'Alliance**.

# Notre projet 2026-2030

**Ensemble, aller plus loin pour les Vaillants. Notre cap : que chaque famille trouve plus vite les bonnes réponses, près de chez elle, et que la recherche continue d'avancer avec elle.**

**Mieux connaître pour mieux comprendre. Mieux comprendre pour mieux accompagner. Mieux accompagner pour ouvrir le champ des possibles.**

## 1 Faire avancer la connaissance et la recherche

- Soutenir en priorité l'imagerie cérébrale et l'EEG avec nos partenaires allemands.
- Accompagner les recherches sur les épisignatures au CHU de Rouen.
- Construire un registre français à vocation européenne.
- Ouvrir la recherche aux sciences humaines et sociales : histoire naturelle chez les adolescents et les adultes, vie quotidienne, parcours, besoins.
- Porter la voix des familles dans le Plan national maladies rares, et donner une information claire et prudente sur les thérapies innovantes.

## 2 Relever le défi de la proximité utile

- Tenir à jour nos outils : pathologie, guide MDPH, cap des 18 ans, agenda, actualité du syndrome.
- Renforcer l'accompagnement de la transition vers l'âge adulte.
- Identifier les bons interlocuteurs dans chaque région, et rester à votre écoute.
- Explorer l'accueil pour adultes, le grand âge, l'insertion professionnelle.
- Bâtir avec des professionnels des recommandations sur l'école, les outils et le quotidien.
- Aider à l'achat de matériel non pris en charge, lorsqu'un financement dédié le permet.
- Faire vivre la communauté : groupes d'échange, journées à Rouen, idéalement tous les deux ans.

## 3 Construire une association solide et partagée

- Financer régulièrement nos charges fixes : assurance, outils numériques, site, déplacements.
- Créer un poste de coordination à mi-temps, si un financement sur plusieurs années le permet.
- Répartir les missions entre des bénévoles accueillis et accompagnés.
- Libérer du temps pour des projets communs avec d'autres associations, comme l'habitat inclusif.

## Et au-delà des frontières

Le syndrome est rare partout : aucun pays n'avance seul. Nous voulons développer la coopération européenne autour du binôme France-Allemagne, coordonner nos temps forts avec les associations sœurs, signer des conventions avec nos partenaires, et garantir une information fiable, en lien avec les équipes médicales.

# Cinq ans : le bilan

**Tout a commencé avec deux familles et une équipe de génétique motivée par le sujet. Voici ce que nous avons construit ensemble, avec une équipe 100 % bénévole.**

**1re**
association au monde dédiée au syndrome MYT1L

**80 à 100**
familles en lien avec nous en France

**+ de 200**
participants de 10 pays à Rouen en 2025, dont plus de 50 enfants

**+ de 40**
familles aidées pour la MDPH depuis avril 2026

**+ de 2 300**
visiteurs du site, dans plus de 20 pays

**20 000 €**
de budget environ par an : chaque euro compte

## Les grandes étapes

| | |
|---|---|
| **2021** | Création de l'association. |
| **2022** | Description de 40 nouveaux patients par l'équipe de Rouen. 1re journée internationale familles, cliniciens, chercheurs à Rouen. |
| **2023** | Reconnaissance du syndrome : code Orphanet 647799. |
| **2025** | 2e journée internationale à Rouen, replays en français et en anglais. Mini-symposium à Heidelberg. |
| **2026** | PNDS publié en février. Publication de l'étude sur le comportement alimentaire. Projet associatif 2026-2030 présenté en assemblée générale le 21 mai. Espace familles ouvert en juillet. |

## Notre élan a fait des petits

The MYT1L Project Foundation aux États-Unis, ExtraValientes MYT1L en Espagne, des groupes WhatsApp actifs et de nouvelles associations en préparation en Europe. Toutes partagent notre éléphant.

## Des outils pour tous

Guide MDPH, cap des 18 ans, fiches et cartes FALC, vidéos, flyers, magazine FOCUS, traductions : pour les familles comme pour les professionnels.

## Ils ont rendu tout cela possible. Merci !

La filière AnDDI-Rares et le CHU de Rouen ; Gan Assurances et la Fondation Groupama (10 000 €, défi « Step by Gan ») ; les écoles et le collège de Domfront (8 124 €, cross solidaire de plus de 300 élèves) ; Ferrero France ; l'agence Bornéo, pour notre logo et notre charte ; la faculté de médecine de Rouen ; le lycée Flaubert ; et les entreprises, écoles, bénévoles et familles de nos régions.

**Pour la suite :** une petite équipe ne suffira plus. Nos moyens doivent devenir réguliers pour durer, et les missions doivent être partagées. C'est tout l'enjeu de l'axe 3 de notre projet, et de nos prochaines assemblées générales (p.13).

# En bref : ce qui peut vous servir

Nous avons trié l'actualité reçue ces dernières semaines. Chaque brève dit d'où elle vient et en quoi elle vous concerne.

## Nos partenaires à l'international

### Espagne

Première rencontre de familles d'ExtraValientes MYT1L à Burgos, du 30 octobre au 1er novembre.

**Pour vous :** une association sœur, à indiquer aux familles hispanophones.

Source : ExtraValientes MYT1L.

### États-Unis

Rencontre familles-chercheurs à Saint-Louis les 13 et 14 novembre.

**Pour vous :** suivi à distance par Zoom, en anglais, sur inscription avant le 9 novembre.

Source : The MYT1L Project Foundation.

### Allemagne

L'étude IRM et EEG prolonge la coopération engagée à Heidelberg en 2025.

**Pour vous :** votre proche peut y contribuer sans nouvel examen (page 6).

Source : CHU de Rouen.

## Notre filière de santé, AnDDI-Rares

### Annonce du diagnostic

Quatre nouveaux témoignages vidéo : aidants, couple, sœur, associations, dès le 9 novembre.

**Pour vous :** des mots à partager avec vos proches après un diagnostic.

Source : lettre de la filière, novembre 2026 ; vidéos sur sa page LinkedIn.

### GENEKIT, à Lille

Des ateliers d'éducation thérapeutique : génétique, émotions, démarches, projets d'avenir.

**Pour vous :** ouverts aux personnes et aux proches, de l'annonce à la transition ado-adulte.

Source : centre de référence du CHU de Lille. **Le flyer**

### Journée du 19 novembre

11e journée pluridisciplinaire à Paris : recherche avec les personnes concernées, GenIDA, communication alternative.

**Pour vous :** un photobooth pour la fresque (page 8).

Source : invitation de la filière.

## Vos droits, votre santé

### Carte Mobilité Inclusion

Le ministère chargé du Handicap répond aux questions sur les mentions, les conditions et les droits associés.

**Pour vous :** à lire avant votre dossier MDPH.

Source : ministère, relayé par la filière.

### Médecine génomique

Un rapport de l'IGAS et de l'IGÉSR recommande un deuxième plan national pour 2027-2036.

**Pour vous :** l'enjeu est l'accès aux analyses du génome, qui aident au diagnostic.

Source : rapport public, relayé par la filière.

### FraMaRa

L'application nationale des maladies rares aura une bibliothèque de ressources fiables.

**Pour vous :** des contenus vérifiés au même endroit. Nos ressources publiques pourront y être proposées.

Source : Alliance maladies rares, octobre 2026.

### Il n'y a pas de date de péremption en génétique

**À transmettre** à une famille sans diagnostic : un retour en consultation de génétique pour de nouvelles recherches (exome, génome) est possible à tout âge. **Trouver un centre** (AnDDI-Rares).

# L'agenda des événements

Conférences, ateliers, webinaires, formations d'aidants : plus de **100 rendez-vous** maladies rares et troubles du neurodéveloppement, en France, en ligne et à l'étranger. Vous filtrez par région, thème, public et format. L'agenda est mis à jour **deux fois par mois**. Ouvrir l'agenda

Agenda

## Notre sélection pour vous

| Date | Rendez-vous | Où |
|---|---|---|
| **13 nov.** | Webinaire « Autodétermination, autonomie et sécurité », centre iMIND, 12h30 | En ligne |
| **13 nov.** | Webinaire « Les troubles du sommeil », Fédération TND de Dijon, 13h | En ligne |
| **13-14 nov.** | MYT1L Family-Scientist Meeting, en anglais, inscription Zoom jusqu'au 9 nov. | En ligne, Saint-Louis |
| **14 nov.** | Organiser et transmettre le patrimoine familial (Autisme Paimpol) | Paimpol |
| **17 nov.** | « Ma première demande MDPH pour mon enfant », pensé pour le Finistère | En ligne |
| **18 nov.** | Journée transition ado-adulte maladies rares, de 15 à 25 ans | Nice |
| **19-20 nov.** | Alimentation, sommeil et comportement du jeune enfant (ANECAMSP) | Paris ou visio |
| **24 nov.** | « Quand le corps parle » : dire sa douleur avec la communication alternative | En ligne |
| **26-27 nov.** | Assises nationales du handicap, ouvertes aux aidants | Niort ou à distance |
| **26 nov.** | **Témoignage JIMR** à envoyer à l'Alliance avant cette date (p.8) | Par e-mail |
| **27 nov.** | 4e congrès GénoPsy : génétique, comportement et santé psychique | Rouen |
| **4 déc.** | « Maladies rares : de l'école au travail », plateforme Paris Nord | Paris ou visio |
| **5 déc.** | **Marche des maladies rares** | Paris |
| **10 déc.** | 2e journée de la plateforme maladies rares de Normandie | Normandie |
| **11 déc.** | Bilan du 3e schéma national handicaps rares, inscription avant le 1er déc. | En ligne |
| **25 fév.** | **Journée MYT1L** | Partout |
| **28 fév.** | **Journée internationale des maladies rares** et dévoilement de la fresque | Centres de la filière, Paris, en ligne |

Vérifiez les horaires, tarifs et inscriptions dans l'agenda : certains événements sont payants ou à places limitées. Un événement à signaler ? Écrivez-nous.

# Nos prochaines assemblées générales

## En visio

**La date vous sera communiquée par e-mail**

**Assemblée générale extraordinaire** : adoption des nouveaux statuts.

**Assemblée générale ordinaire** : point sur 2026, projet 2026-2030, budget 2027, cotisations, élection du conseil d'administration.

Après l'assemblée générale du 21 mai, nous vous réunissons à nouveau pour décider ensemble de ces sujets. Votre convocation précisera la date et l'ordre du jour. Absent ? Vous pourrez donner pouvoir.

## Nous recherchons de nouvelles énergies

Trésorerie en priorité, mais aussi pôles familles et proximité, transitions et droits, communication, recherche de financements, vie associative. Depuis chez vous, à votre rythme : chaque mission est décrite pas à pas, et personne n'est seul sur sa tâche. **Les candidatures sont ouvertes :extravaillants@gmail.com**

# Il y a mille façons d'agir avec nous

### Adhérer

Pour donner du poids à la voix des familles.

### Donner du temps

Une heure ou deux par semaine, depuis chez vous.

### Offrir vos compétences

Graphisme, traduction, droit, informatique, comptabilité.

### Organiser une action

Course, concert, vente, défi d'entreprise.

### Témoigner

Rien n'est publié sans votre accord écrit.

### Partager

Relayer nos publications autour de vous.

## Don et adhésion déductibles des impôts

**66 %** pour les particuliers : un don de 100 € vous revient à 34 €. **60 %** pour les entreprises, dans les conditions de la fiscalité française. L'association est reconnue d'intérêt général.

Agir avec nous

Don, adhésion

## Nous suivre

Facebook pour l'actualité en temps réel, Instagram, YouTube pour les vidéos et les replays de Rouen, et le site pour les informations de fond.

**www.extra-vaillants-myt1l.com**

Site

MYT1L Les extra vaillants