

FOCUS

N° 04 - Octobre 2025



À LA UNE

p.2-3 Événement ROUEN 2025

Trois jours intenses autour des Vaillants : émotions, partages et conférences au rendez-vous !

p.4 Nouvelles ressources en ligne gratuites autour du gène MYT1L

p.5-6 Événement HEIDELBERG 2025

p.7 Mobilisation et organisation des familles à l'international

p.8-9 Etudes en cours, PNDS, FALC

p.10-12 Soutien acquisition Ipad, vie associative

p.13 Actualités et agenda

Événement ROUEN 2025

Trois jours intenses autour des Vaillants : émotions, partages et conférences au rendez-vous !

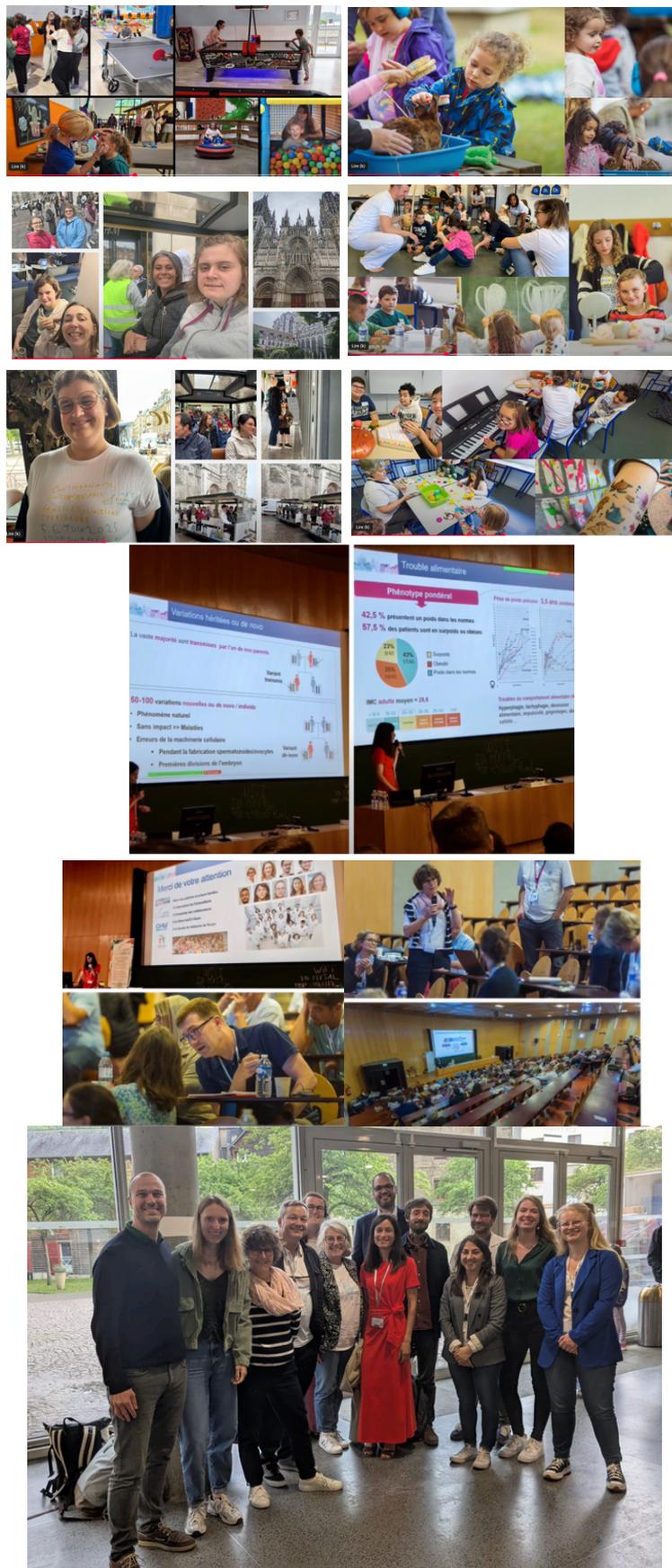
Pendant trois jours, les familles et Vaillants MYT1L venus de **10 pays différents** se sont réunis pour partager des moments uniques entre jeux, conférences et rencontres.

Au total, **50 enfants et 35 Vaillants** ont participé à ces trois jours, symbole d'une belle énergie collective et d'un engagement sans faille.

Cette deuxième Journée Familles, Cliniciens, Chercheurs autour du gène MYT1L, organisée par la Filière de Santé AnDDI-Rares et l'association Les Extra-Vaillants MYT1L, a rassemblé une communauté internationale soudée par un même objectif : comprendre, accompagner et faire avancer la recherche.

- Des professionnels de France, d'Allemagne et des États Unis
- 200 personnes sur site dont 130 membres de familles
- Une connexion en visio et en traduction en anglais simultanée accessible gratuitement

Retrouvez un aperçu de ces journées sur la [chaîne YouTube de l'association](#)



Événement ROUEN 2025

♥ MERCI À TOUS !

Un immense merci :

- À la Filière AnDDI-Rares pour cette belle collaboration et pour rendre ces journées et replays possibles,
- Aux 13 intervenants 🧑🏫🧑🏫🇫🇷🇩🇪🇺🇸,
- Aux équipes de génétique clinique et moléculaire du CHU de Rouen et du CRMR des anomalies du développement,
- À l'UFR Santé de l'Université de Rouen Normandie,
- À la société ALLTRADIS pour la qualité de ses traductions,
- Aux bénévoles, partenaires et bienfaiteurs,
- Et surtout... aux familles, venues de 10 pays différents — avec 50 enfants et 35 Vaillants réunis pour partager ces moments d'une rare intensité humaine.

🙏 Ce succès est aussi le vôtre !

🌟 Un remerciement spécial

Au **Dr Juliette Coursimault**, pour son expertise, son engagement et son accompagnement bienveillant auprès des familles et de l'association Les Extra-Vaillants MYT1L depuis plus de 4 ans, ainsi qu'aux équipes de génétique clinique et moléculaire du CHU de Rouen et du CRMR anomalies du développement.



Événement ROUEN 2025

NOUVELLES RESSOURCES MYT1L replays en ligne - ressource gratuite



Les replays de la 2^e Journée Familles, Cliniciens, Chercheurs autour du gène MYT1L sont en ligne !

La Filière de Santé AnDDI-Rares et l'association Les Extra-Vaillants MYT1L sont heureuses d'annoncer la mise à disposition des 10 présentations de cette édition exceptionnelle, tenue à Rouen en juin 2025.

 Disponible en français  & anglais  :

 [Chaîne YouTube AnDDI-Rares](#) (interventions une à une)

 [Chaîne YouTube Extra-Vaillants MYT1L](#) (interventions regroupées en 3 vidéos)

 Accès également depuis le site des [Extra-Vaillants MYT1L](#)

Contenu des vidéos regroupées

-  1. Actions associatives & État des lieux de la recherche en génétique clinique et fondamentale autour du gène MYT1L
-  2. Troubles du neurodéveloppement & épilepsie, aspects nutritionnels du syndrome MYT1L & transition enfant-adulte
-  3. Langage, prosodie, cognition & comportements dans le syndrome MYT1L



MERCI !

Dr Juliette Coursimault, Dr Moritz Mall, Pr Joseph Dougherty, Dr Jorge Granadillo, Pr Béatrice Dubern, Pr Christine Poitou-Bernert, Dr Stéphane Rondeau, Flore Schnitzler -ERHR Nord Ouest, Laura Lechevelier, Hugo Maunoury, Constance Ternisien, Cécile Mauger et Anne Sophie Pezzino.

Événement HEIDELBERG 2025

🇫🇷🇩🇪 Une alliance franco-allemande autour du gène MYT1L Les Extra-Vaillants MYT1L à Heidelberg



- 📅 Heidelberg, Allemagne – 24 au 28 juin 2025
- 📍 IAACD & EACD – 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)

🧬 Un mini-symposium dédié au syndrome MYT1L

Les Extra-Vaillants MYT1L ont eu le grand honneur de participer à un mini-symposium entièrement consacré au syndrome MYT1L, dans le cadre du double congrès IAACD & EACD à Heidelberg.

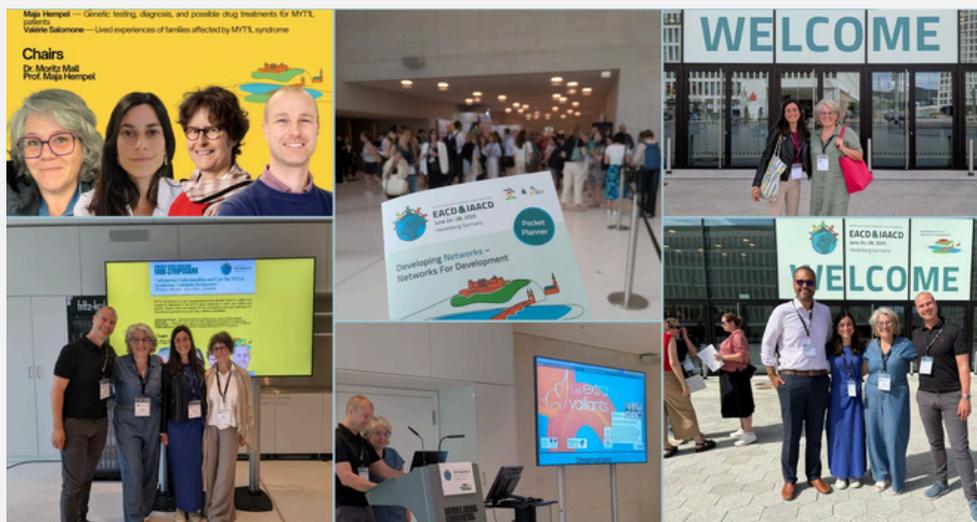
Cette session était présidée par :

👩‍🔬 **Pr. Maja Hempel**, chef du service de génétique, généticienne clinicienne, université de Heidelberg

👩‍🔬 **Dr. Moritz Mall**, scientifique, responsable du groupe de recherche au Hector Institute for Translational Brain Research, German Cancer Research Center

Avec la participation :

👩‍🔬 **Dr Juliette Coursimault**, généticienne clinicienne, CHU de Rouen, France

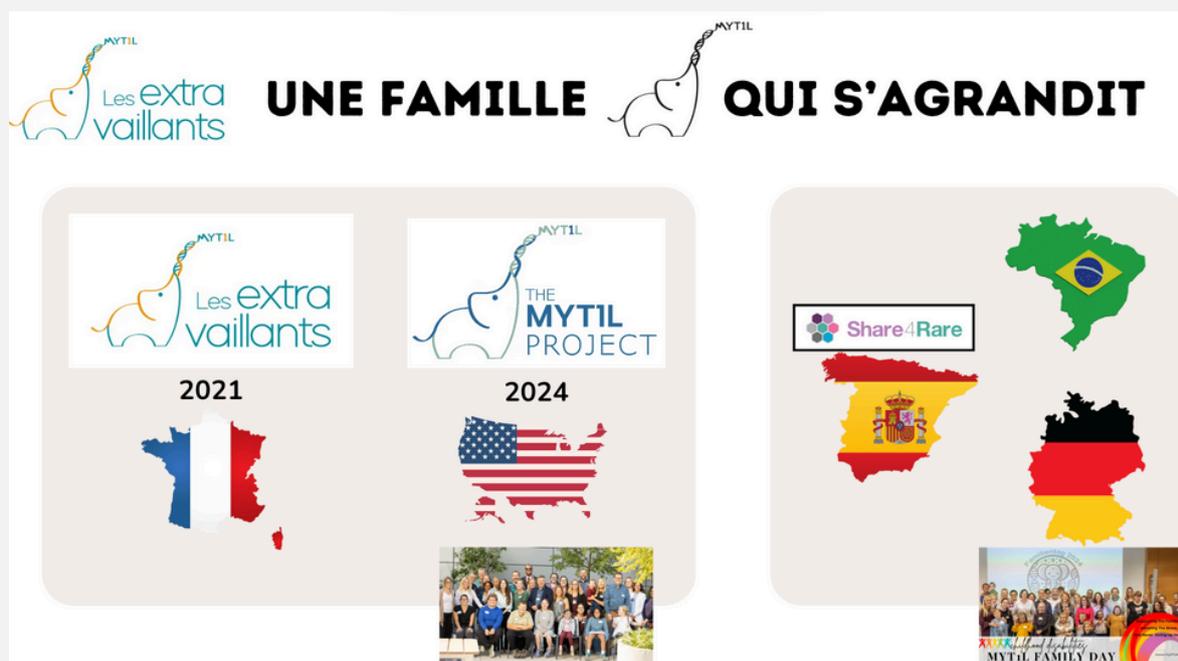


Des retrouvailles et des ponts entre continents

Nous avons eu la joie de retrouver le **Dr Jorge Granadilo**, Washington University School of Medicine in St. Louis (États-Unis), déjà présent à Rouen début juin lors de la 2^e rencontre Familles, Cliniciens, Chercheurs autour du gène MYT1L.

Ces échanges ont confirmé la force du réseau international MYT1L

Familles à l'international : Une belle dynamique autour du syndrome MYT1L



La communauté MYT1L continue de grandir !

- La fondation américaine **THE MYT1L PROJECT** (<https://www.myraregene.org/>) a vu le jour, avec une première rencontre des familles fin 2024 et une seconde en octobre 2025.
- **En Espagne et en Allemagne**, de nouvelles associations se forment, et une première rencontre des familles s'est tenue en Allemagne en octobre 2024.
- Des liens se tissent également dans d'autres pays, notamment **au Brésil et en Grande-Bretagne**, grâce à **des groupes WhatsApp** qui favorisent échanges et entraide.

Les Extra-Vaillants MYT1L remercient la fondation et les associations d'avoir choisi une identité commune autour du logo initié par la France, l'éléphant MYT1L.

Merci de cette belle unité entre les familles du monde entier et merci des projets communs au profit de tous les Vaillants

Études et PNDS



DESCRIPTION DES TROUBLES ALIMENTAIRES LIÉS AU GÈNE MYT1L

projet de PUBLICATION
terminé
EN RELECTURE

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.



PNDS PROTOCOLE NATIONAL DE DIAGNOSTIC ET DE SOIN

EN RELECTURE
PUBLICATION 2026

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».



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

Les Vaillants au cœur de la recherche

22 Vaillants et leurs familles se sont rendus au CHU de Rouen sur une à deux journées pour participer à ces projets d'études sur le syndrome MYT1L.

L'association Les Extra-Vaillants MYT1L et les professionnels impliqués dans cette étude remercient chaleureusement les familles pour leur engagement et leur confiance.

L'association Les Extra-Vaillants MYT1L a été heureuse de vous accueillir, de mars à mai 2025 à Rouen, et de partager avec vous ces moments précieux au service de la recherche et du lien entre familles.



Extension du projet FALC

“je comprends ma différence”



illustrations non contractuelles

CARTES À MANIPULER

“Aujourd’hui je sais faire” / “Ce qui peut m’aider”

Un nouvel outil pratique et ludique, pensé pour accompagner les Vaillants leurs familles et les professionnels qui les entourent.

Créées dans une démarche collaborative, ces cartes favorisent la valorisation des compétences, l’expression des besoins, et met en avant les aides possibles (non exhaustif et personnalisable)

DISPONIBLE UNIQUEMENT SUR DEMANDE SUR LE SITE DE L’ASSOCIATION LES EXTRA-VAILLANTS MYT1L

* Conception et partenariats

- Conception originale : Groupe de travail FALC interfilières AnDDI-Rares et DéfiScience
- Adaptation MYT1L : Association Les Extra-Vaillants MYT1L
- Graphisme & illustration : Clémentine Marot (+ sources libres de droit pour les adaptations MYT1L)

! USAGE COMMERCIAL INTERDIT.

Toute demande implique l’acceptation de la charte d’utilisation.

🙏 Merci de respecter le travail collaboratif et bénévole mené autour de ce beau projet, conçu avec soin pour les familles et les professionnels.

Les Extra-Vaillants - MYT1L

Adhésion 2025 DONS YouTube Facebook Nous contacter

Actualités Qui sommes nous ? Gène MYT1L Le coin des Champions Actions, collaborations Points d'appui F.A.L.C. Publications, livres

Je souhaite recevoir les cartes MYT1L "je comprends ma différence"

Prénom *

Nom *

Email *

Indiquez, svp, votre lien avec le syndrome MYT1L (famille, personne concernée, professionnel en précisant): Merci *

Envoyer

COMPLÉMENT FALC MYT1L « Je comprends ma différence »
CARTES À MANIPULER
"Aujourd'hui je sais faire" et "ce qui peut m'aider"

UNIQUEMENT SUR DEMANDE VIA LE FORMULAIRE CI-CONTRE

Conception : Groupe de travail FALC interfilières AnDDI-Rares et DéfiScience
Adaptation MYT1L : Association Les Extra-Vaillants MYT1L
Graphisme - Illustration : Clémentine Marot (+ sources libres de droit pour les adaptations MYT1L)

Usage commercial interdit. Toute demande implique l'acceptation de la charte d'utilisation.

Merci de respecter le travail collaboratif et bénévole mené autour de ce projet.

Des cartes "Aujourd'hui ce que je sais faire"
En coloriant, la personne va dire comment elle pense relever les défis de la vie quotidienne et des apprentissages

Cliquez sur les mots soulignés ou images pour activer les liens

Aide à la dotation en Ipad 10



MERCI !

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

Un projet pour soutenir la communication, les apprentissages et l'autonomie des Vaillants

- L'association Les Extra-Vaillants MYT1L a mis en place un projet visant à équiper les Vaillants d'iPad 10 et de leurs accessoires. Ces outils permettent de développer la communication alternative, de soutenir les apprentissages, de compenser les difficultés graphiques et de favoriser l'autonomie et l'expression de soi. Pour beaucoup de Vaillants, l'iPad se révèle en effet plus simple d'utilisation qu'un ordinateur, compte tenu de leurs besoins spécifiques.
- L'association accompagne le financement de ces équipements dans le cadre d'un projet de soin, lorsque l'achat n'est pas pris en charge — ou seulement en partie — par la MDPH.
- **Les familles intéressées peuvent se rapprocher de l'association pour plus de renseignements :** ✉ extravaillants@gmail.com
- À ce jour, six familles ont déjà pu bénéficier de cet équipement, et un budget reste disponible pour de nouveaux projets soutenus par des professionnels.
- Cette même mobilisation a également permis de contribuer au financement de l'accueil des familles lors de la 2^e journée internationale autour du gène MYT1L, qui s'est tenue à Rouen en 2025.

La vie associative



OCTOBRE 2024

- S'amuser ensemble malgré les distances

DÉCEMBRE 2024

- Rendez-vous incontournable de la Marche des Maladies Rares dans le cadre du Téléthon. Adèle ambassadrice des Vaillants.
- Un calendrier de l'avent spécial Vaillants pour attendre les fêtes de fin d'année.

FÉVRIER 2025

- Journée Internationale des Maladies Rares 2025 : TÉMOIGNAGES

Dans le cadre des 20 ans de la loi sur le handicap, sensibiliser les responsables politiques, les professionnels de santé et le grand public à la question des maladies rares et à leurs conséquences sur la vie des personnes malades et des familles

- CHU ROUEN, Journée internationale des Maladies Rares

Intervention du Dr Juliette Coursimault, généticienne clinicienne "La recherche clinique dans le syndrome MYT1L" et témoignage de l'association Les Extra-Vaillants MYT1L

FÉVRIER - MAI 2025

- De février à avril 2025 au CHU de Rouen, se déroulent les inclusions de patients dans le cadre du projet de caractérisation des troubles du langage, de la cognition et du comportement dans le syndrome MYT1L. Ce sont des moments forts, où les personnes atteintes de ce syndrome trouvent une place d'expression et leur aide est des plus précieuses. !



La vie associative



MARS 2025

- Soirée dansante organisée par le comité d'animations bourguifontines et la caisse de Rouen Groupama Centre Manche au profit de l'association les Extra-Vaillants MYT1L



MAI 2025

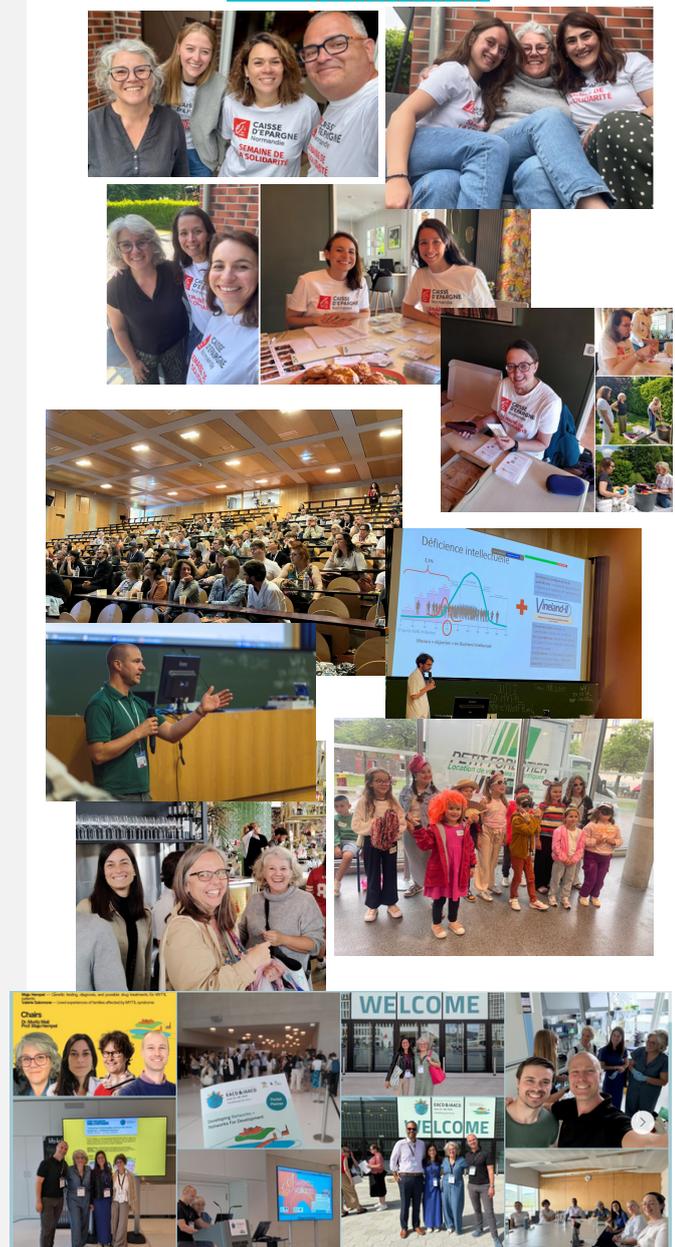
- Une pensée à toutes les mamans.



JUIN 2025

- Des journées solidaires intenses en émotions grâce à la générosité des collaborateurs de la Caisse d'Épargne de Normandie, et Citizen.
- Et bien sûr les 3 jours intenses autour de la 2ème rencontre internationale familles, cliniciens, chercheurs autour du gène MYT1L
- 200 personnes sur sites, 35 vaillants, 50 enfants, 130 membres de familles venues de 10 pays différents, des professionnels à l'écoute, dans le partage et 10 interventions de qualité.
- Ces trois jours, suivis d'un mini symposium en Allemagne, collaboration des équipes françaises et Allemandes lors des EACD / IAACD Heidelberg 2025 sur l'invitation du Dr Moritz Mall

Des interventions auprès d'étudiants en médecine, en BTS économie sociale et familiale, des échanges avec des interlocuteurs locaux, du soutien et des échanges avec les familles....



ACTUALITÉS et agenda

- Travaux collaboratifs autour de registres patients
 - participatif avec la fondation américaine The MYT1L Project,
 - médicaux avec les équipes médicales françaises et allemandes
- Travail collaboratif professionnels /association Les Extra-Vaillants MYT1L en vue de la publication du PNDS en 2026 sous la gouvernance du Dr Juliette Coursimault
- Consultation des familles françaises dans le cadre du nouveau projet associatif 2026/2030 Les Extra-Vaillants MYT1L d'ici à fin 2025
- Assemblée Générale, renouvellement du bureau en décembre 2025 en visio conférence. Vous recevrez une convocation 15 jours avant la date définie

ÉVÉNEMENTS à vivre ensemble d'ici fin 2025



Halloween avec la sorcière FURIOSA
Vaillants, suivez notre sorcière
préférée, relevez les défis et
gagnez une surprise à la clé *!

Animation sur la page Facebook des
Extra-Vaillants MYT1L

*réservé Vaillants France



Téléthon 2025

Marche des Maladies Rares

SAMEDI 6 DÉCEMBRE 2025 - PARIS

13h30 au Jardin du Luxembourg près du Kiosque à musique

Inscription auprès de l'association : extravaillants@gmail.com
ou individuellement auprès de l'Alliance des Maladies Rares

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



www.extra-vaillants-myt1l.com

MERCI DE CROIRE EN NOS ACTIONS

JE DONNE

J'accompagne
et je concrétise



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

J'ADHÈRE

Je donne du poids
et de la visibilité

