



# COLLOQUE X FRAGILE 2018

**Vendredi 12 octobre 2018 de 8h30 à 17h**

**UCL - Louvain-en-Woluwe - Auditoire Central Maisin**

**Avenue E. Mounier 51 - 1200 Bruxelles**

**Accès : Métro ALMA ou Parking Hippocrate**

**6 points d'accréditation INAMI pour toutes les spécialités**

## Inscription obligatoire

0476 28 27 01 - [info@x-fragile.be](mailto:info@x-fragile.be)

avant le 30 septembre 2018

Plus d'infos : [www.x-fragile.be](http://www.x-fragile.be)

Inscription définitive après réception  
du paiement sur le compte de l'AXFB

BE81 7420 3520 9924

Avec mention : « Colloque 2018 »

PAF (inclus documentation, collations et sandwiches)

Etudiants et membres en ordre de cotisation 2018	€ 15,00
Autres familles et enseignants	€ 25,00
Professionnels	€ 50,00

Supplément de € 5,00 si paiement sur place.

# PROGRAMME

8h30 - 9h00

Accueil - Café

9h00 - 9h15

Introduction, par Dominique DAMAS, présidente

## SESSION DU MATIN

Présidence : Pr Christine VERELLEN-DUMOULIN, de l'IPG de Gosselies

9h15 - 10h00	Présentation du syndrome X fragile Dr Aurore CURIE, neuropédiatre, de l'Université de Lyon
10h00 - 10h45	Nouvelles perspectives pour l'X fragile Dr Aurore CURIE, neuropédiatre, de l'Université de Lyon
10h45 - 11h00	Pause café
11h00 - 11h45	Description et manifestations cliniques du FXTAS Dr Chantal SELLIER, docteur en sciences de la vie et de la santé, de l'Université de Strasbourg
11h45 - 12h30	Mécanismes physiopathologiques responsables du FXTAS Dr Chantal SELLIER, docteur en sciences de la vie et de la santé, de l'Université de Strasbourg
12h30 - 14h00	Repas et échanges informels

## SESSION DE L'APRES-MIDI

Présidence : Pr Christine VERELLEN-DUMOULIN, de l'IPG de Gosselies

14h00 - 14h45	Conseil génétique et diagnostic prénatal, Dr Delphine HERON, pédiatre généticienne, de l'Hôpital de la Pitié-Salpêtrière de Paris.
14h45 - 15h00	Pause café
15h00 - 16h15	Bonnes pratiques lors de l'annonce d'un handicap Dr Jean-François GRIMMIAUX, médecin généraliste, PAH et Dominique DAMAS, présidente de l'AXFB asbl, PAH.

16h15 - 16h30

Conclusions, par Dominique DAMAS, présidente.



## LES INTERVENANTS



concernés.

Outre sa tâche d'enseignement et ses activités cliniques, la **Dr Aurore Curie**, neuropédiatre, est active depuis plus de 15 ans dans la recherche relative au X fragile, dans le cadre du centre de compétence dirigé par le Pr Vincent Desportes. Ayant étudié les neurosciences à Boston, elle cherche à comprendre les mécanismes de la déficience intellectuelle d'origine génétique et son impact sur le comportement des individus



La **Dr Chantal Sellier**, docteur en sciences de la vie et de la santé, a effectué son doctorat à Lille, dans l'équipe du Professeur Villain. Son travail de recherche a consisté à étudier le rôle du pH intracellulaire dans la prolifération des cellules cancéreuses. Elle a ensuite choisi de développer ses recherches sur l'étude de maladies neurodégénératives et a, pour cela, rejoint l'équipe du Dr Nicolas Charlet à l'Institut de Génétique et Biologie Moléculaire de Strasbourg. Chargée de recherches INSERM, son travail se focalise sur l'analyse des mécanismes physiopathologiques impliqués dans les maladies neurodégénératives dues à des expansions de séquences répétées d'ADN dans le génome et plus particulièrement sur le syndrome d'ataxie et de tremblement lié à l'X fragile (FXTAS). Ce syndrome est dû à des expansions de répétitions de

séquences d'ADN plus ou moins longues dans le gène *FMR1*. L'expansion de répétition anormale de ces séquences d'ADN est à l'origine de la maladie. A l'aide de modèles cellulaires et murins, ses recherches visent à comprendre comment et par quels mécanismes ces répétitions conduisent à la mort des neurones. Ainsi, elle vise à une meilleure compréhension des mécanismes conduisant au syndrome FXTAS, susceptible de mener au développement de nouvelles stratégies thérapeutiques.



La **Dr Delphine Héron**, pédiatre généticienne, est spécialiste des déficiences intellectuelles de causes rares et du dépistage génétique prénatal. Outre son activité de clinicienne à l'Hôpital parisien de la Pitié Salpêtrière, elle a publié plusieurs études relatives au dépistage et au conseil génétique associé. Elle a entre autres participé à l'expertise collective de l'INSERM relative à la déficience intellectuelle dont nous avons parlé dans le numéro 85 de « L'X presse ».



Le **Dr Jean-François Grimmiaux**, médecin généraliste, ancien chef de service des soins palliatifs des Cliniques de l'Europe à Bruxelles, est médecin formateur à la SSMSG (société scientifique de médecine générale) pour l'« Annonce de la mauvaise nouvelle ». Il est membre du conseil d'administration de la Plateforme Annonce Handicap.



**Dominique Damas**, économiste de formation, est maman de trois enfants porteurs du syndrome X fragile. Présidente de l'association X fragile Belgique asbl depuis cinq ans, elle est aussi membre et formatrice de la Plateforme Annonce Handicap (PAH) pour l'« Annonce de la mauvaise nouvelle ou du handicap ». Depuis le diagnostic, elle a à cœur de sensibiliser les professionnels et le grand public au vécu des familles touchées par le handicap.