

Scientific Advisory Board Fragile X

Monday November 24th, 2014



Introduction

- 💧 Round table - intro
- 💧 Simply using your native language
- 💧 Feel free to intervene at all time – this is your meeting

Agenda

- Debriefing Oct 10 conference: key takeaways, lessons learned
- Feedback on 18 000 postcards sent to all doctors & paediatricians
- 14th Fragile X conference of the NFXF (Los Angeles, July 2014)
- Consensus documents of the Fragile X Clinical & Research Consortium (FXCRC)
- Clinical trials: debrief Novartis & Roche failed trials & upcoming tests
- Any other topics you would like to raise

Conference X-X-2014



Feedback & lessons learned from SAB
Feedback from XFB and families

Copies of slides on your desk
How to attract more professionals?

Présentations de

- Pr Nicole PHILIP, Marseille
- Pr Jacques YOUNG, Paris
- Pr Sébastien JACQUEMONT, Lausanne
- Pr François CORBIN, Sherbrooke
- Pr Nathalie NADER-GROSBOIS, UCL
- Pr Em. Jean-Jacques DETRAUX, ULg
- Mme Aurélie HUYSE, CEFES-ULB
- Mme Elise HALBART, ULg
- Mme Caroline DEOM, ASELF

Sous la présidence de

- Pr Marie-Cécile NASSOGNE, UCL
- Pr Steve MAJERUS, ULg



Postcard awareness campaign



Feedback & lessons learned from SAB Feedback from XFB and families

How to make the most out of it? How to create buzz? Sent to your students?
Similar initiatives in preparation in France; next steps in Belgium?

- Wie wordt getroffen?**
 Een jongen op 3600 en één meisje op 6000.
 Elk kind dat een duidelijke achterstand in zijn ontwikkeling vertoont, zou moeten getest worden op het fragiel X syndroom.
- Wat zijn de symptomen?**
Bij baby's: heel weinig symptomen. Hypotonie, psychomotorische stoornissen, laatstijdig spreken, slaapstoornissen, gastro-oesofagische reflux, oorontstekingen...
Bij kinderen: spraakachterstand, autistische kentekenen, hyperactiviteit, angst, stereotiepe bewegingen (flapping), agressiviteit, bijten, weerkerende oorontstekingen, epilepsie, verstandelijke deficiëntie, langwerpige aangezicht, grote of uitstaande oren, uitstekende kin en een hoofdcontour lichtjes groter dan het gemiddelde. Afwezigheid van fysische kenmerken sluit het fragiel X syndroom niet uit.
- Wat kan er worden gedaan?**
 Een ADN-gen FMR1 test voorschrijven (precisie > 99%). De diagnose laat toe de familie op de hoogte te stellen en geeft toegang tot adequate hulpdiensten.
- Waar kan men hulp vinden?**
 Contacteer de Werkgroep Fragiël X op het nummer 03 324 08 32 of via info@fragiel.be

www.fragiel.be

Bekrachtigd door de Wetenschappelijke Raad Fragiël X.
Met de financiële steun van Novartis voor drukwerk en verzending.

Werkgroep Fragiële X-syndroom - Lierssteenweg 91 - 2860 Sint-Katelijne-Waver



In volle samenwerking met



- Qui est touché ?**
 Un garçon sur 3600 et une fille sur 6000.
 Tout enfant avec retard de développement significatif devrait être testé pour le syndrome X fragile.
- Que chercher ?**
Chez les bébés : très peu de symptômes. Hypotonie, trouble psychomoteur, retard de langage, troubles du sommeil, reflux gastro-œsophagien, otites...
Chez les enfants : retard de langage, signes autistiques, hyperactivité, anxiété, mouvements stéréotypiques (flapping), agressivité, morsures, otites à répétition, épilepsie, déficience intellectuelle. Visage allongé, grandes oreilles ou décollées, menton proéminent et périmètre crânien légèrement supérieur à la moyenne. Le manque de caractéristiques physiques n'exclut pas le syndrome X fragile.
- Ce qui peut être fait ?**
 Prescrire un test ADN-gène FMR1 (couvert par l'INAMI). Le diagnostic donne accès aux services d'aide appropriés et permet de prévenir la famille.
- Où trouver de l'aide ?**
 Contactez l'Association X Fragile Belgique au +32 476 26 67 37 ou via info@x-fragile.be

Validé par le Conseil Scientifique X Fragile
Avec le soutien financier de Novartis pour l'impression et l'envoi

Association X Fragile Belgique - Pachis du Capitaine 4 - 1457 Walhain



14th International Fragile X Conference



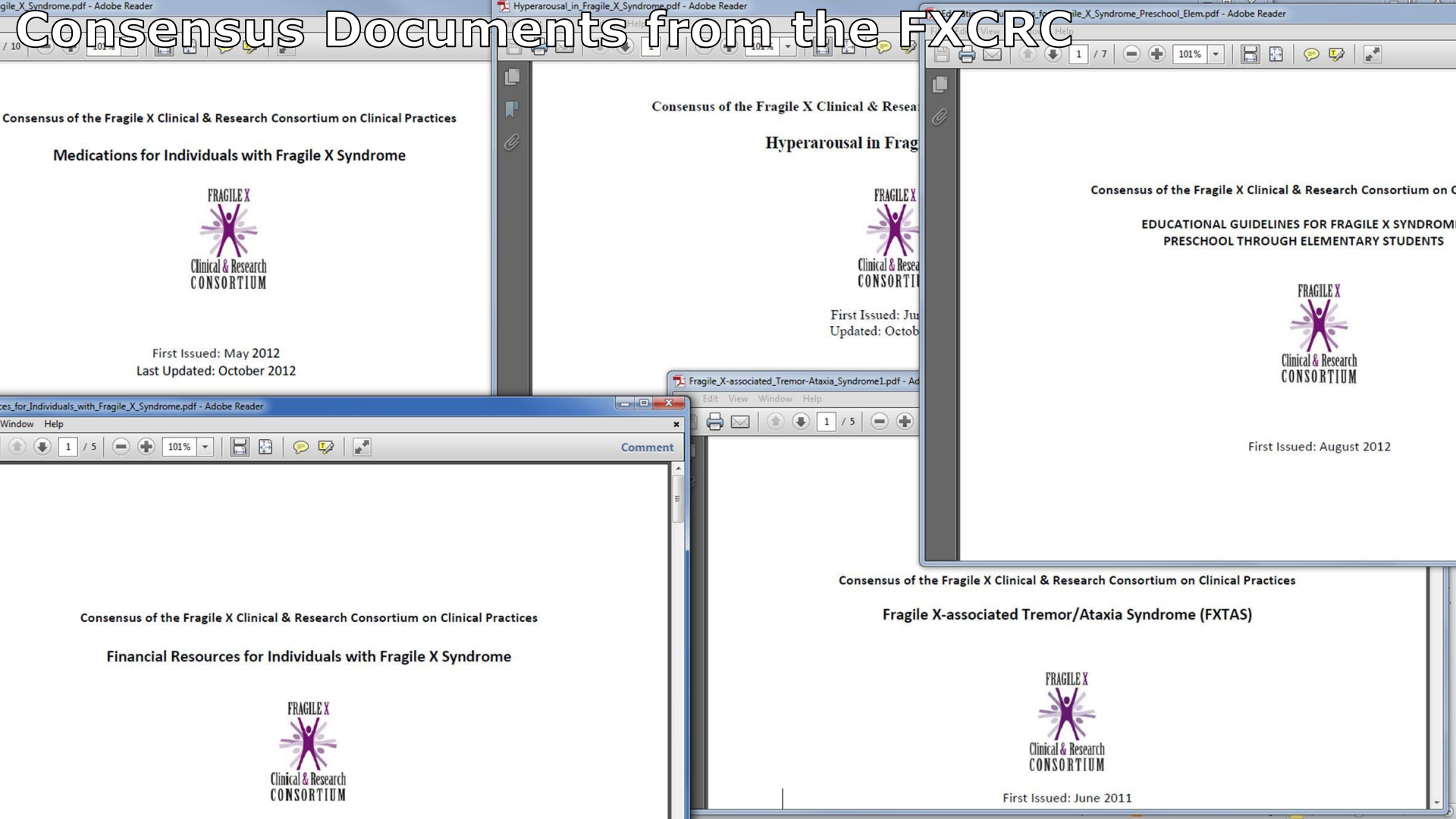
14TH INTERNATIONAL
FRAGILE X CONFERENCE
Orange County, CA · July 16–20, 2014

<http://www.fragilex.org/community/international-fragile-x-conference/>

Clinical Trials

Questionnaire R. Hagermann

Medical problems in Fragile X Syndrome - Database from FXCRC



What is this ?

How to make the most out of it ?

How to share them with professionals ?

Translate in Dutch & French ?

Update from our associations

Belgium :



France, Nederland, Nordics,
Germany, Spain, Italy, UK,
Portugal, Switzerland, ...



EUROPEAN
FRAGILE X
NETWORK

Latest News to share?

Round table

Next meetings

Proposed dates :

Monday May 4, 2015

November 2015, tbd

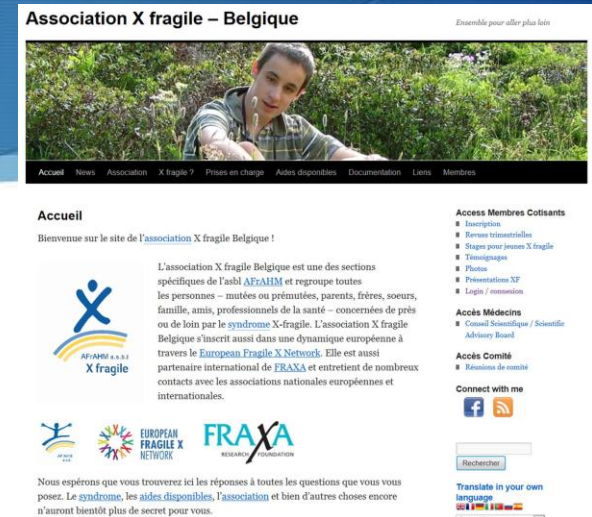


Thank you!

Your personal commitment makes the difference and gives hope to families



Association X fragile Belgique



💧 Website:
www.x-fragile.be

💧 Facebook:
<https://www.facebook.com/AssociationXFragileBelgique>

💧 Contact for SAB:
Olivier Crevoulin – o.crevoulin@gmail.com – 0477 81 13 18
François Rycx – francois.rycx@bt.com – 0496 57 35 19



Werkgroep Fragiël X

💧 New website:
www.fragiel.be



Fragiël - vereniging fragiele X-syndroom

[Hoofdpagina](#)[Over ons](#)[Fragiele X](#)[Nieuws](#)[Activiteiten](#)[Foto's](#)[Nuttige adressen](#)[Contact](#)

De vereniging

De werkgroep fragiël X werd gestart in maart 1997 op initiatief van 9 families. Deze families hadden elkaar ontmoet op twee wetenschappelijke congressen die georganiseerd werden door het CME (Centrum voor Menselijke Erfelijkheid) van de KU Leuven in september 1996.

Missie

Van bij de start heeft onze vereniging een missie met 4 doelstellingen:

1. een steun zijn voor alle ouders met fragiele X kinderen, door hen de kans te bieden om ervaringen en emoties uit te wisselen
2. de levenskwaliteit van onze fragiele X kinderen verbeteren en in samenwerking met scholen en instellingen, hun ontwikkelingsmogelijkheden versterken
3. in contact blijven met de wetenschappelijke wereld en toegankelijke informatie verstrekken over de evolutie van het onderzoek i.v.m. fragiël X en verwante aandoeningen ([FXTAS](#), [FXPOI](#))
4. de onbekendheid van fragiël X doorbreken, zowel bij het grote publiek als bij professionele hulpverleners en in de media. Op deze manier hopen we dat iedereen die wordt geconfronteerd met fragiël X, er beter mee kan omgaan.

Om dit doel te bereiken, werd en wordt samenwerking gezocht met de vier centra voor menselijke erfelijkheid van de Vlaamse universiteiten (Leuven, Gent, Antwerpen en Brussel) en werd de vereniging ingebed als afdeling in "Inclusie Vlaanderen" (voorheen VVHGV) – Vlaamse vereniging voor personen met een verstandelijke beperking.

**FXPOI - Fragile X-related
primary ovarian insufficiency**

Fragiele X-syndroom

Het **fragiele-X-syndroom** is een erfelijke aandoening die

Meest gelezen

- [Fragiele X-syndroom](#)
- [De vereniging](#)
- [Algemeen nieuws](#)
- [Het bestuur](#)
- [Activiteiten](#)
- [FXTAS - Fragiele X-geassocieerd Tremor-Ataxie syndroom](#)
- [Contact](#)

