

Scientific Advisory Board Fragile X

Monday May 4th, 2015



Introduction

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

Agenda

- ◆ Roundtable on pre-natal / pre-implantation screening
- ◆ Awareness postcards for Gynaecologist, Neurologist, OT / Speech Therapist
- ◆ Recommended use for consensus documents of the FXCRC
- ◆ Preparation of the next release of the “X Presse”, our quarterly information magazine (in French)
- ◆ Our new website! (www.x-fragile.be) & news from our associations
- ◆ Latest medical & non-medical news
- ◆ AOB

Postcard awareness campaign: PHASE 2



Feedback during last 6 months ?

Next target groups: Gynaecologists, Neurologists, OT & Speech Therapists

Adapt and validate message

Funding sources (already 50% found)

▶ Wie wordt getroffen ?

Eén 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, laattijdig 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 fysieke 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-Kallelijne-Waver

FRAGIEL

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

www.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





▶ **Qui est touché ?**

XFRA: Un garçon sur 3600 et une fille sur 6000.

XPOI: Une femme sur xxx

▶ **Que chercher ?**

Chez les jeunes filles: xyz

Chez les personnes présentant une ménopause précoce: xyz

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

▶ www.x-fragile.be

DRAFT FOR DISCUSSION

Postcard awareness campaign: Proposition for Neurologists



▶ **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

DRAFT FOR DISCUSSION

www.x-fragile.be



Postcard awareness campaign: Proposition for OT & Speech Therapists

▶ **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

DRAFT FOR DISCUSSION

www.x-fragile.be

Consensus Documents from the FXCRC

Consensus of the Fragile X Clinical & Research Consortium on Clinical Practices

Medications for Individuals with Fragile X Syndrome



First Issued: May 2012
Last Updated: October 2012

Consensus of the Fragile X Clinical & Research Consortium on Clinical Practices

Hyperarousal in Fragile X Syndrome



First Issued: June 2012
Updated: October 2012

Consensus of the Fragile X Clinical & Research Consortium on Clinical Practices

**EDUCATIONAL GUIDELINES FOR FRAGILE X SYNDROME
PRESCHOOL THROUGH ELEMENTARY STUDENTS**



First Issued: August 2012

Consensus of the Fragile X Clinical & Research Consortium on Clinical Practices

Financial Resources for Individuals with Fragile X Syndrome



Consensus of the Fragile X Clinical & Research Consortium on Clinical Practices

Fragile X-associated Tremor/Ataxia Syndrome (FXTAS)



First Issued: June 2011

How to make the most out of it?
How to share them with professionals?

X'Presse – Special ‘health’

Deadline for articles: May 20th

- Tendances autistiques
- Problèmes dentaires
- Otites à répétition
- Problèmes cardiaques
- Visites chez le médecin
- Pieds plats
- Logopédie
- Psychomotricité
- Problèmes de déglutition chez le nourrisson
- Alimentation / problème de satiété
- Epilepsie
- Médicaments
- Essais cliniques
- FXTAS
- FXPOI



PP 9/2383

ASSOCIATION
X FRAGILE BELGIQUE
PÉRIODIQUE AVRIL 2015

Barbecue des familles X fragile
Le 31 mai 2015 à 12h00



AFraHM a.s.b.l
X fragile
www.x-fragile.be

Bureau de dépôt: 1170
Bruxelles
Parution trimestrielle
N° agrément P912521
N° 77

Editeur responsable
Béatrice MEURANT
Av. du Bois de la Cambre 13
1170 Bruxelles

Spécial Apprentissages scolaires



En collaboration avec l'Association Francophone d'Aide aux Handicapés Mentaux

Update from our associations

Belgium :



- AFRaHM merges with APEM to become Inclusion asbl
- Priority focus in 2015 to increase our base of registered members
⇒ Need support from SAB



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



EUROPEAN
FRAGILE X
NETWORK

Latest News to share?

Round table

Next meeting (proposed date):

November 30th, 2015



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:
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](#)

Familiedag 24 mei 2015

Uitnodiging voor onze 19de FAMILIEDAG

Beste vrienden,

Na 18 fantastische familiedagen in de Maat te Mol, waarvoor een grote dank aan Brigitte en Rudy Sannen, heeft het bestuur van de werkgroep Fragiël X voor een nieuwe formule gekozen.

Onze 19de familiedag zal doorgaan op **zondag 24 mei 2015 in 't Mollenhof te Bever (Vlaams Brabant)**. Met de keuze van een kinderboerderij hopen wij vooral de kleinsten onder ons een toffe dag aan te bieden. Maar ook voor de groten valt er heel wat te beleven:

[➤ Read more ...](#)

Themadag 28 maart 2015

Beste Vrienden,

Op 28 maart 2015 organiseren we een nieuwe themadag. Op deze themadag zochten we thema's die ouders van fragiele X-personen van alle leeftijden zouden aanspreken.

De wetgeving rond de bevestiging wijzigde in belangrijke mate het vroegere stelsel van verlengde minderjarigheid. Mevr. Liesbeth Te Rijdt, juriste, zal ons wegwijs maken in de belangrijkste aspecten van deze wetswijziging.

UPDATE: de presentatie vindt u hier: [presentatie bebind](#).

Ook het onderwijs is in volle hervorming. Mogelijkheden tot inclusief onderwijs en het aanbod binnen het buitengewoon onderwijs worden toegelicht door de heer Beno Schraepen, docent / projectleider bij de AP Hogeschool.

FXPOI - Fragile X-related primary ovarian insufficiency

Ongeveer 20% van de vrouwen die draagster zijn van de fragiele X-premutatie krijgen te maken met FXPOI: fragile X-related primary ovarian insufficiency. Oftewel een door fragiele X veroorzaakt prematuur ovarieel falen. Concreet betekent dit dat deze vrouwen vóór hun 40e in de menopauze belanden.

Meest gelezen

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

