



ASSOCIATION X fragile Belgique

Septembre 2014

Dossier de presse
Colloque X fragile, le X-X-2014



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

AU SOMMAIRE...

Dossier de presse 2014

En résumé	3
Association X fragile Belgique	6
Comité de l'Association	7
Page Facebook et réseau téléphonique	8
Conseil scientifique X fragile	9
Syndrome X fragile	10
Syndrome FXTAS	13
Syndrome FXPOI	15
Sensibilisation du monde médical pour un diagnostic précoce	18
Exemple d'animation : le Projet Coccinelle	20
Notre revue trimestrielle :  L'X PRESSE	22
Affiche du Colloque 2014	23
Programme du Colloque	24
Présentation des orateurs	25
Plan d'accès	27

EN RÉSUMÉ ...

Colloque 2014

Colloque X fragile à l'occasion de la Journée européenne du Syndrome X fragile, le 10 octobre 2014 : les meilleurs scientifiques X fragile sont à Bruxelles !

A l'occasion de la Journée européenne du Syndrome X fragile, le 10 octobre prochain, l'Association X fragile Belgique, section de l'AFrAHM (Association Francophone d'Aide aux Handicapés Mentaux) organise un colloque scientifique international.

Le syndrome X fragile

Le syndrome X fragile est la première cause de déficience intellectuelle d'origine héréditaire et la deuxième cause d'origine génétique, après la trisomie 21. Elle touche un garçon sur 3600 et une fille sur 6000 environ. Cela concerne 2500 personnes environ, soit 28 naissances par an, en Belgique.

Le syndrome du X fragile a un mode de transmission « complexe et surprenant » lié au chromosome sexuel X. Ce dernier est le siège d'une mutation en deux temps, en fonction du nombre de répétitions d'un triplet de nucléotides CGG du gène FMR1, de sorte que l'on distingue 4 stades :

- ◆ Normal : 5 à 44 répétitions,
- ◆ Intermédiaire : 45 – 54 répétitions,
- ◆ Prémutation : 55 – 200 répétitions,
- ◆ Mutation complète : au-delà de 200 répétitions.

Le tableau suivant donne un aperçu des effets de la mutation complète chez le garçon et la fille.

Garçon	Fille
Retard de langage Troubles du comportement Retard psychomoteur Hyperkinésie (60%) Difficultés scolaires Troubles de l'attention Signes autistiques (30%) Anxiété, agressivité (30%) Macrocéphalie Macroorchidie	Expression ◆ 40% sans symptôme ◆ 60% retard mental léger à modéré, parfois limité à Difficultés de calcul Problèmes de concentration Mauvaise coordination spatiale ◆ Troubles du comportement et de la relation, timidité, anxiété massive et tendance dépressive associés
Déficience intellectuelle constante	Déficience intellectuelle inconstante

Les effets de la prémutation, qui ne s'accompagne pas d'une déficience intellectuelle, sont également différents chez l'homme et la femme, ainsi que l'illustre le tableau suivant.

Homme	Femme
FXTAS Au-delà de 50 ans Dépend de la taille de la prémutation La pénétrance augmente avec l'âge	FXPOI (20%) FXTAS (plus rare)

Quel est le risque de passage d'une prémutation à une mutation ?

- ◆ si le nombre de répétitions est inférieur à 44, le gène normal est « toujours » stable ;
- ◆ si le nombre de répétitions est compris entre 45 et 54, on ne sait guère faire de pronostic ;
- ◆ si le nombre de répétitions est compris entre 55 et 200, la prémutation est instable (au stade méiotique, c'est-à-dire au moment de l'ovulation) :
 - ◇ à entre 55 et 70, il y a 20% de risque de passage à une mutation complète ;
 - ◇ à entre 80 et 200, il y a 80% de risque ;
- ◆ si le nombre de répétitions est supérieur à 200, la mutation elle-même est instable, tant au stade méiotique qu'au stade mitotique, lors de la division (duplication) cellulaire.

Le syndrome du X fragile est donc une affection héréditaire avec une mutation en deux temps. Cette mutation s'accompagne de plusieurs maladies différentes, en fonction du stade de la mutation (prémuration ou mutation complète). Le passage d'une prémuration à une mutation complète ne peut survenir qu'au moment de la méiose maternelle (ovulation).

Le colloque du 10 octobre

Le colloque du 10 octobre abordera deux grandes thématiques : la prémuration X fragile et les troubles associés, d'une part, et les techniques de prise en charge multidisciplinaires des personnes X fragile, d'autre part.

La prémuration concerne relativement beaucoup de monde (on peut estimer le nombre à quelques 33.000 personnes en Belgique) : parents, grands-parents, frères, sœurs, oncles, tantes, voire cousins de personnes porteuses de la mutation X fragile. Sans doute ne se manifeste-t-elle pas par une déficience intellectuelle, mais elle peut être génératrice de troubles, de syndromes, qu'il est bon de connaître pour pouvoir les identifier à bon escient si on y est confronté. Selon les études, une femme sur 250 environ est porteuse de la prémuration et 15 à 25 % des femmes pré-mutées sont confrontées au syndrome FXPOI (insuffisance ovarienne précoce). Un homme sur 500 environ est porteur de la prémuration et, tôt ou tard, selon l'âge, 75% des hommes pré-mutés sont confrontés au syndrome FXTAS (tremblement – ataxie). La journée du 10 octobre sera l'occasion de faire le point sur ces syndromes et sur les autres troubles recensés.

Pour nous en parler, seront présents :

- ◆ la Pr. Nicole PHILIP, généticienne, de l'Hôpital de la Timone-Enfants, de Marseille,
- ◆ le Pr. Jacques YOUNG, endocrinologue, de l'Hôpital de Bicêtre, Université de Paris Sud,
- ◆ le Pr. Sébastien JACQUEMONT, généticien de l'Hôpital Sainte-Justine à Montréal et de l'Université de Lausanne,
- ◆ le Pr. François CORBIN, médecin biochimiste, de l'Université de Sherbrooke.

La prise en charge multidisciplinaire a fait ses preuves au niveau scientifique. Comment favoriser l'apprentissage, comment stimuler l'attention sélective des enfants X fragile, comment utiliser les outils modernes pour favoriser leur développement intellectuel, sont quelques-uns des thèmes

abordés.

Pour nous en parler, seront présents :

- ◆ la Pr. Nathalie NADER-GROSBOIS, docteure en sciences psychologiques, de l'UCL,
- ◆ le Pr. Jean-Jacques DETRAUX, licencié en sciences psychologiques et en pédagogie, et docteur en psychologie, de l'ULg et de l'ULB,
- ◆ Mme Aurélie BUYSE, neuropsychologue, de l'ULB,
- ◆ Mme Elise Halbart, licenciée en logopédie, de l'ULg,
- ◆ le Pr. Steve Majerus, docteur en sciences psychologiques, de l'ULg,
- ◆ Mme Caroline DEOM, licenciée en logopédie et présidente de l'ASELF (Association Scientifique et Ethique des Logopèdes Francophones).

Ce colloque s'adresse tant aux familles qu'aux professionnels de la santé et de l'éducation. Il est organisé avec le soutien de l'AWIPH et de l'AFrAHM.

L'Association X fragile Belgique

L'association X fragile Belgique est une des sections spécifiques de l'asbl AFrAHM et tend à regrouper toutes les personnes – mutées ou prémutées, parents, frères, sœurs, familles, amis, professionnels de la santé et de l'éducation – concernées de près ou de loin par le syndrome X-fragile. L'association X fragile Belgique s'inscrit aussi dans une dynamique européenne à travers l'EXFN (European Fragile X Network). Elle est aussi partenaire international de la fondation américaine FRAXA (Fragile X Association) et entretient de nombreux contacts avec les associations nationales européennes et américaines.

Depuis près de 20 ans, l'association veut être un point de contact à la disposition des personnes confrontées au syndrome X fragile, d'assurer une information constante aux familles et aux professionnels, de proposer des projets de qualité aux personnes X fragile (enfants et adultes), d'entretenir des relations avec les autres associations X fragile dans le monde et de stimuler la recherche scientifique, en Belgique et à l'étranger.

Ses activités s'articulent principalement en cinq axes :

- ◆ L'information, grâce à son site web www.x-fragile.be, sa revue trimestrielle  et l'organisation de colloques ;
- ◆ Les rencontres et le partage, grâce à un barbecue annuel et à sa page Facebook ;
- ◆ Les animations, à travers divers projets visant à favoriser le développement intellectuel des enfants et des adolescents ;
- ◆ Les contacts avec le monde scientifique, grâce à son Conseil scientifique et à la participation à des congrès internationaux ;

Le lobbying, grâce à ses contacts avec un certain nombre d'organes officiels.

Plus d'information

Dans les pages qui suivent , vous trouverez plus de détail sur tous ces aspects.

Contact média : 0476 26 67 37.

ASSOCIATION

L'Association X fragile Belgique...

L'association x fragile Belgique est une des quatre sections spécifiques de l'asbl **AFrAHM** (Association Francophone d'Aide aux Handicapés Mentaux : www.afrahm.be) et regroupe toutes les personnes mu-tées et prémutées, parents, enfants, frères, sœurs, fa-mille, amis, professionnels de la santé – concernées de près ou de loin par le syndrome X fragile.



Créée en 1995 à l'initiative de parents d'enfants X fra-gile, l'association s'inscrit aujourd'hui dans une dyna-mique européenne à travers le **European Fragile X Network** (<http://www.fragilex.eu/>) Elle est aussi par-tenaire international de **FRAXA** (association améri-caine nom complet) et entretient des contacts réguliers avec de nombreuses associations nationales européennes et internationales.



Finding a Cure for Fragile X

Depuis de nombreuses années maintenant, il nous tient à cœur d'être un point de contact à disposition de toute personne concernée, d'assurer une informa-tion constante aux familles et aux professionnels, de proposer des projets de qualité aux personnes X fragile (enfants et adultes), d'entretenir des relations avec les autres associations X fragile dans le monde et de stimuler la recherche scientifique, en Belgique et à l'étranger.

LE COMITÉ



Dominique DAMAS

Présidente et responsable Communication

dominique_damas@hotmail.com



Françoise GOOSSENS

Vice-présidente et trésorière a.i.

fgoossens@scarlet.be



Paul DAMAS

Secrétaire

paul_damas@live.be



Isabelle CREVOULIN

Responsable Communication

isabelle_crevoulin@yahoo.fr



Béatrice MEURANT

Editrice responsable

beatricemeurant@yahoo.fr



Olivier CREVOULIN

Relations avec le monde médical

o.crevoulin@gmail.com



François RYCX

Relations avec le monde médical

francois.rycx@bt.com



Robert BOURMORCK

Membre du comité

robert.bourmorck@gmail.com



RESEAU X FRAGILE

Réseau téléphonique belge

Vous pouvez joindre l'association à l'adresse mail info@x-fragile.be ou sur notre page Facebook « Association X fragile Belgique ».

Pour un contact plus personnel, n'hésitez pas à appeler une personne proche de chez vous :

- Bruxelles : Olivier Crevoulin (0477 81 13 18)
- Bruxelles : Béatrice Meurant (0498 65 76 42)
- Brabant wallon : Dominique Damas (0476 26 67 37)
- Hainaut : Gwenaële et Ludovic Ghislain (071 52 48 22)
- Namur, Luxembourg : Françoise Goossens (081 63 50 41 ; en soirée)
- Liège + *Spécial Grands-parents* : Paul Damas (0476 28 27 01)

CONSEIL SCIENTIFIQUE

Composition

Dans le comité, deux personnes sont responsables des relations au monde médical. Ce conseil scientifique a vu sa composition largement renouvelée et étendue à de nombreuses disciplines. Nous sommes très fiers aujourd'hui de compter dans ce conseil scientifique 20 professionnels de qualité, originaires des 4 coins de la Belgique.

Trois objectifs pour cette année 2013-2014 :

- ⇒ Promouvoir la recherche et les essais cliniques en Belgique ;
- ⇒ Informer les familles belges à l'occasion du colloque organisé conjointement par le conseil scientifique et l'association courant 2014;
- ⇒ Sensibiliser les pédiatres belges au syndrome X fragile via l'envoi d'une carte postale.

Génétique

- Dr Anne DE LEENEER, ULB Erasme
- Pr Frank KOOY, RUA
- Dr Anke VAN DIJCK, RUA
- Pr Hilde VAN ESCH, KUL
- Pr Christine VERELLEN DEMOULIN, IPG

Logopédie

- Mme Adélaïde DELHAYE, Huderf

- Mme Caroline DEOM, présidente ASELF

Neurologie

- Pr Bernard DAN, Huderf
- Dr Nicolas DECONINCK, Huderf
- Pr Gaétan GARRAUX, ULg
- Pr Marie-Cécile NASSOGNE, UCL St Luc

Orthopédagogie

- Dr Martine BORGHGRAEF, KUL
- Pr Emérite Ghislain MAGEROTTE, UMONS

Pédiatrie

- Dr Guy DEMBOUR, UCL et St Pierre à Ottignies
- Dr Philippe CUVELIER, CHIREC-Huderf

Pédopsychiatrie

- Dr Marlène MICHEL

Psychologie

- Pr Steve MAJERUS, ULg
- Dr Eric WILLAYE, directeur de l'asbl SUSA, UMONS

Psychologie du développement

- Dr Céline BAURAIN, UCL St Luc

Psychomotricité

- Mme Catherine de WOOT de TRIXHE
- Mme Djida AMRANE

Stomatologie et chirurgie maxillo-faciale

- Pr Raphaël OLSZEWSKI, UCL St Luc

SYNDROME X FRAGILE

Le syndrome en bref

Le syndrome du X fragile est une **maladie rare**, la **première** cause de retard mental **héréditaire** et, après la trisomie 21, la deuxième cause génétique de déficience intellectuelle. Il est présent en moyenne chez un garçon sur 3600 et une fille sur 6000 environ.

L'origine du syndrome du X fragile : une anomalie du gène FMR1

Les gènes, qui composent notre ADN, utilisent un alphabet composé de 4 lettres ; A, C, G et T. Une région spécifique du gène FMR1, situé sur le chromosome X, comporte normalement moins de 45 répétitions du triplet CGG. Dans le syndrome de l'X fragile, ce nombre est nettement plus important :

- ◆ entre 55 et 200 répétitions du triplet CGG, on parle d'une prémutation ;
- ◆ au-delà de 200 répétitions, on parle de mutation complète : dans ce cas, le chromosome X présente une cassure visible au microscope, une zone fragile, d'où le nom donné au syndrome.

Dans le cas d'une mutation complète, le nombre excessif de répétitions de ce triplet CGG rend le message de l'ADN incompréhensible. La production de la protéine FMRP nécessaire au développement des neurones est bloquée, ce qui entraîne des retards dans le développement intellectuel de l'individu concerné. Et la manifestation de tous les symptômes de la maladie.

Mode de transmission

- ◆ Les hommes porteurs d'une prémutation du gène FMR1 transmettent toujours la prémutation à leurs filles, mais non à leurs fils.
- ◆ Les femmes porteuses d'une prémutation sont susceptibles de ne rien transmettre ou de transmettre soit la prémutation, soit une mutation complète à leurs enfants des deux sexes. La probabilité de transmission de la mutation complète augmente avec le nombre de répétitions du triplet CGG chez la mère.

Comment reconnaître une personne atteinte du syndrome du X fragile ?

Doivent attirer l'attention :

- ◆ un retard de développement psychomoteur et intellectuel,
- ◆ des troubles déficitaires de l'attention et de l'hyperactivité (TDAH),
- ◆ des troubles du langage,
- ◆ des troubles de comportement,
- ◆ des difficultés dans les relations sociales.

Les bébés X fragile présentent en outre peu de symptômes : hypotonie, retard psychomoteur, retard de langage, troubles du sommeil, reflux gastro-œsophagien, otites à répétition, battements des mains, ...

Les enfants X fragile peuvent présenter les symptômes suivants : retard de langage, signes autistiques, hyperactivité, anxiété, mouvements stéréotypiques (flapping), automutilation, otites à répétition, épilepsie, déficience intellectuelle, ...

Les adultes peuvent présenter aussi des difficultés dans les relations sociales, notamment par des attitudes d'évitement du contact oculaire ou physique, des difficultés dans la maîtrise de soi, ...

Caractéristiques physiques

Doivent attirer l'attention :

- ◆ un retard de développement psychomoteur et intellectuel,
- ◆ des troubles déficitaires de l'attention et de l'hyperactivité (TDAH),
- ◆ des troubles du langage,
- ◆ des troubles de comportement,
- ◆ des difficultés dans les relations sociales.

Les bébés X fragile présentent en outre peu de symptômes : hypotonie, retard psychomoteur, retard de langage, troubles du sommeil, reflux gastro-œsophagien, otites à répétition, battements des mains, ...

Les enfants X fragile peuvent présenter les symptômes suivants : retard de langage, signes autistiques, hyperactivité, anxiété, mouvements stéréotypiques (flapping), automutilation, otites à répétition, épilepsie, déficience intellectuelle, ...

Les adultes peuvent présenter aussi des difficultés dans les relations sociales, notamment par des attitudes d'évitement du contact oculaire ou physique, des difficultés dans la maîtrise de soi, ...

Les personnes atteintes ont aussi fréquemment, mais pas nécessairement, plusieurs des caractéristiques physiques suivantes :

- ◆ un visage allongé avec un front proéminent,
- ◆ des oreilles grandes et proéminentes,
- ◆ une augmentation anormale du volume des testicules (macroorchidie) à la puberté,
- ◆ un affaissement plantaire (pieds plats),
- ◆ un strabisme,
- ◆ un souffle cardiaque,
- ◆ des troubles de l'alimentation,
- ◆ une faiblesse musculaire (hypotonie),
- ◆ des convulsions (épilepsies),
- ◆ une hernie inguinale,
- ◆ des mouvements oscillatoires saccadés des yeux (nystagmus).

Les jeunes enfants peuvent cependant ne présenter aucune de ces caractéristiques physiques, qui n'apparaissent souvent qu'à l'adolescence. Il est donc difficile de se baser sur ces éléments pour faire un diagnostic.

Développement psychomoteur

Les enfants atteints du syndrome du X fragile s'asseyent, se tiennent debout, marchent et sont propres plus tard que les autres enfants.

Développement intellectuel

Les enfants atteints du syndrome du X fragile présentent un retard de développement intellectuel pouvant engendrer un handicap mental allant de léger à sévère, spécialement chez les garçons.

Les filles présentent plus souvent un « handicap invisible » se traduisant par de la timidité, de l'anxiété, un retard scolaire surtout en mathématiques et des difficultés de communication et d'abstraction.

Développement du langage

Les enfants atteints du syndrome du X fragile commencent à parler plus tard que les autres enfants (parfois même après 4 ans).

Leur manière de parler est caractéristique :

- ◆ répétition des mêmes mots et des mêmes phrases (persévération, palilalie),
- ◆ répétition des derniers mots entendus (écholalie),
- ◆ difficultés d'articulation,
- ◆ élocution rapide, voire saccadée, les rendant souvent difficiles à comprendre.

* * *

En définitive, seul un test ADN (voir ci-dessous) peut confirmer, ou infirmer, une suspicion de la maladie.

Importance d'un diagnostic précoce

Un dépistage du syndrome du X fragile via un test ADN devrait être prescrit dans tous les cas inexplicables de déficience intellectuelle, de retard de langage, de TDAH, d'autisme ou de troubles de l'apprentissage.

Un **diagnostic précoce** permet non seulement à l'enfant concerné de bénéficier le plus tôt possible d'un accompagnement adapté afin de favoriser au mieux son développement, mais aussi à sa famille d'être conseillée au mieux sur le plan génétique. La maladie étant héréditaire, il est en effet important que les membres d'une famille où un cas de mutation complète ou de prémutation a été diagnostiqué puissent envisager un test ADN afin de dépister une atteinte éventuelle, leur risque d'être porteur étant évidemment supérieur à celui de la population normale.

Tout médecin peut prescrire une prise de sang en vue de ce test ADN qui doit nécessairement être effectué dans un centre de génétique. Un test en vue d'un diagnostic prénatal peut être prescrit à partir de la 10^{ème} semaine de la grossesse.

Prise en charge et traitement

Aucun traitement n'est actuellement disponible pour guérir le syndrome du X fragile, qui demande une **prise en charge multidisciplinaire** (kinésithérapie, psychomotricité, logopédie, ergothérapie, ...) et socio-éducative adaptée, le cas échéant, mais pas toujours, dans l'enseignement spécial. Une **guidance psychologique** de la famille pourra être utile pendant les premières années.

Divers médicaments peuvent toutefois être prescrits, toujours après consultation d'un médecin spécialisé connaissant bien le syndrome, afin d'atténuer les manifestations d'hyperactivité, d'anxiété ou d'épilepsie.

SYNDROME FXTAS

Ataxie cérébelleuse liée au X fragile

L'**ataxie cérébelleuse liée à l'X fragile (FXTAS)** est une condition neurologique au développement tardif (plus de 50 ans) avec pour effet des problèmes de tremblements, de mémoire et d'équilibre. Elle apparaît chez certains adultes assez âgés (plus spécifiquement masculins) qui ont un gène FMR1 prémuté.

Le gène FMR1

Le gène FMR1 peut subir plusieurs transformations à l'origine des différentes conditions X Fragile. Ces changements portent sur une partie de l'ADN appelée répétition de CGG (triplets). Jusqu'à 54 répétitions de triplets le gène FMR1 est caractérisé comme normal. De 55 à 200 répétitions de triplets provoquent une prémutation, et une mutation complète à partir de 200 répétitions.

Symptômes et diagnostic de l'ataxie cérébelleuse

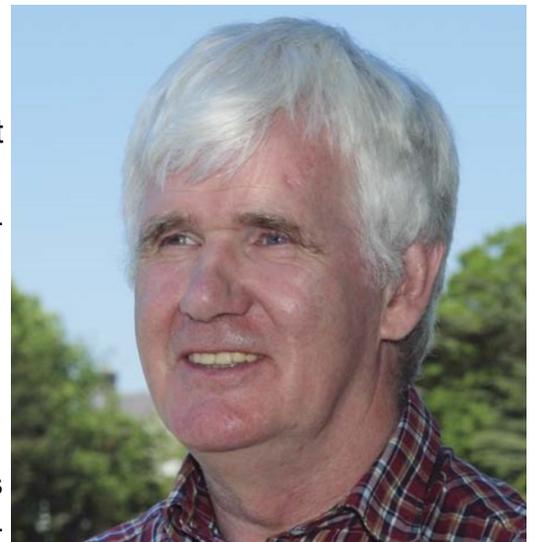
L'ataxie cérébelleuse liée à l'X fragile apparaît entre l'âge de 50 et 80 ans. Les symptômes observés par les membres de la famille (mais souvent attribués à l'âge) comprennent :

- le tremblement intentionnel qui se manifeste quand on tend la main pour prendre ou verser ;
- des problèmes d'équilibre (ataxie) causant une démarche titubante avec des chutes fréquentes ;
- une rigidité aux extrémités (neuropathie) ;
- une instabilité d'humeur, de l'irritabilité et d'autres changements de personnalité ;
- des problèmes de mémoire court terme et un déclin intellectuel graduel.

Le diagnostic du FXTAS est basé sur :

1. un examen neurologique sur les signes décrits ci-dessus
2. un test positif de porteur de la prémutation FMR1
3. des résultats d'une IRM correspondant au FXTAS tels les lésions de la matière blanche dans le cerveau ou une atrophie généralisée du cerveau.

Les personnes atteintes de FXTAS sont souvent mal diagnostiquées par confusion avec d'autres maladies comme la maladie de Parkinson, la maladie d'Alzheimer, la démence, un AVC ou une neuropathie périphérique. Toute personne présentant un des symptômes décrits ci-dessus devrait contacter son médecin et demander un examen par un neurologue. Quelques neurologues pourraient ne pas encore être informés de ce syndrome décrit depuis peu (en 2001).



Evolution et facteurs de risques

Le FXTAS est une maladie évolutive débutant souvent par des symptômes légers qui s'aggravent avec le temps. L'évolution de la maladie peut varier fortement d'un individu à l'autre. Beaucoup se portent bien pendant des années ou des dizaines d'années jusqu'au jour où il devient difficile d'exécuter des tâches de la vie quotidienne et de marcher sans assistance. Certains individus ne présentent qu'une ataxie et/ou un tremblement essentiel et ne développent jamais de troubles psychiatriques ou cognitifs.

Les hommes porteurs d'une prémutation X Fragile risquent de développer un FXTAS à partir de l'âge de 50 ans. Cette maladie n'a pas encore été décrite chez les individus avec une mutation complète. Elle atteint plus fréquemment et plus sévèrement les porteurs masculins. Des spécialistes estiment qu'un tiers des hommes porteurs développeront le syndrome, toutefois les travaux de recherche sont toujours en cours dans ce domaine.

Il n'existe actuellement pas de remède au FXTAS mais les symptômes peuvent être soignés afin de réduire leur progression et leur sévérité. Des médicaments peuvent être prescrits pour traiter le tremblement et les composantes psychiatriques et physiques. Psychomotricité, kinésithérapie et assistance psychologique peuvent aussi apporter un soulagement.

Mode de transmission et tests diagnostiques

- ◆ Les hommes comme les femmes peuvent être des porteurs du gène FMR1 et peuvent transmettre la prémutation à leur descendance ;
- ◆ les hommes prémutés transmettent la prémutation à leurs filles (sans exception) et non à leurs fils ;
- ◆ les femmes prémutées ont 50 pour cent de chance à chaque grossesse de transmettre la prémutation à leurs enfants des deux sexes ;
- ◆ seule la prémutation transmise par une femme peut se transformer en mutation complète, cause du syndrome de l'X fragile.
- ◆ Pour beaucoup d'hommes adultes atteints de FXTAS le diagnostic a été posé après qu'un de leurs petits-enfants ou un autre parent ont reçu un diagnostic de syndrome de l'X fragile ou de porteur de la FMR1.

Tout membre d'une famille où des cas de mutation complète ou de prémutation ont été décelés devrait envisager un test d'ADN pour dépister le gène de l'X fragile (FMR1). Ce test peut être prescrit par tout médecin, y compris les généticiens.

Source : NFXF brochure spécialisée

SYNDROME FXPOI

Insuffisance Ovarienne Précoce liée au X Fragile



L'insuffisance ovarienne précoce liée à l'X fragile (FXPOI) est une condition portant sur le fonctionnement des ovaires et qui peut conduire à l'infertilité et la ménopause précoce. Elle affecte quelques femmes adultes porteuses d'un gène FMR1 prémuté. Ces personnes sont appelées « porteuses ».

Le gène *FMR1*

Le gène FMR1 peut subir plusieurs transformations à l'origine des différentes conditions X Fragile. Ces changements portent sur une partie de l'ADN appelée répétition de CGG (triplets). Jusqu'à 54 répétitions de triplets le gène FMR1 est caractérisé comme normal. De 55 à 200 répétitions de triplets provoquent une prémutation, et une mutation complète à partir de 200 répétitions

Insuffisance ovarienne précoce liée à l'X fragile (FXPOI) et ménopause précoce (POF)

L'insuffisance ovarienne précoce résulte en un fonctionnement anormal ou réduit des ovaires qui peut mener à une infertilité ou à une fertilité réduite, à des cycles menstruels irréguliers ou faisant défaut, à une ménopause précoce (POF) ou à des taux d'hormones anormaux (FSH). La ménopause précoce est définie par l'arrêt des règles avant l'âge de 40 ans, c'est la manifestation la plus sévère de l'insuffisance ovarienne précoce liée à l'X fragile. Les femmes non porteuses de l'X fragile peuvent également souffrir d'une insuffisance ovarienne précoce ou d'une ménopause précoce mais pour d'autres raisons que l'X fragile.

Insuffisance ovarienne précoce liée à l'X fragile et ménopause

Même si certains symptômes de l'insuffisance ovarienne précoce liée à l'X fragile ressemblent à ceux de la ménopause (tels les bouffées de chaleur et la sécheresse vaginale), il ne s'agit pas d'une ménopause pour deux raisons majeures :

- ◆ les femmes atteintes d'insuffisance ovarienne précoce liée à l'X fragile peuvent occasionnellement être enceintes car leurs ovaires peuvent libérer des ovules. Une femme ménopausée ne peut être enceinte car ses ovaires ont cessé toute production d'ovules ;
- ◆ les femmes atteintes d'insuffisance ovarienne précoce liée à l'X fragile peuvent connaître un retour de cycles menstruels, pas les femmes ménopausées.

Facteurs de risques

Des études montrent que plus ou moins 20 à 25 pour cent des femmes porteuses d'une prémutation X fragile sont atteintes d'insuffisance ovarienne précoce. Par ailleurs :

- ◆ les femmes porteuses d'une prémutation sont ménopausées en moyenne cinq ans plus tôt que les non porteuses ;
- ◆ du fait des niveaux d'hormones réduits dus à l'insuffisance ovarienne précoce, le risque de survenue d'ostéoporose est plus rapide chez les femmes atteintes que chez les autres ;
- ◆ les femmes prémutées ne peuvent pas présumer une réduction ou une absence de fertilité, elles doivent donc prendre des mesures de contraception si elles veulent éviter une grossesse ;
- ◆ les femmes porteuses d'une prémutation courent un risque élevé d'avoir des enfants atteints du syndrome de l'X fragile qui peut entraîner un retard mental et comportemental à des degrés variables de sévérité (voir [référence d'un site]) ;
- ◆ il se pourrait qu'une femme prémutée développe un FXTAS (beaucoup plus fréquent chez l'homme). Dans l'état actuel des connaissances, le risque chez la femme semble réduit ;
- ◆ les membres de la famille des porteurs peuvent aussi être prémutés. Dans ce cas, ils courent les mêmes risques que ceux décrits ci-dessus.

IOP, questions et réponses

Comment la prémutation se transmet-elle ?

- ◆ Les hommes comme les femmes peuvent être des porteurs du gène FMR1 et peuvent transmettre la prémutation à leur descendance ;
- ◆ les hommes prémutés transmettent la prémutation à leurs filles et non à leurs fils ;
- ◆ les femmes prémutées ont 50 pour cent de chance à chaque grossesse de transmettre la prémutation à leurs enfants des deux sexes ;
- ◆ seule la prémutation transmise par une femme peut se transformer en mutation complète, cause du syndrome de l'X fragile.

Comment être enceinte avec une insuffisance ovarienne précoce ?

Votre gynécologue peut tenter des traitements favorisant la fertilité ou vous référer à un endocrinologue pour consultation et traitement. Des techniques de reproduction assistée comme le don d'ovule peuvent être appliquées.

Si j'ai une insuffisance ovarienne précoce et que je n'ai jamais été testée pour le X fragile, quels sont les risques que je sois porteuse d'une prémutation ?

Si vous souffrez d'insuffisance ovarienne précoce, vous avez entre 2 et 15 pour cent de risque d'être porteuse d'une prémutation. Cette fourchette vaut autant pour les femmes qui ont des membres de la famille avec insuffisance ovarienne précoce que pour celles sans passé familial lié au X fragile, retard mental ou insuffisance ovarienne précoce.

Comment passer un test pour dépister le X fragile ?

Demander un test d'ADN pour le gène X fragile (FMR1) qui peut être prescrit par tout médecin, y compris les généticiens.

Source : NFXF brochure spécialisée.

POUR UN DIAGNOSTIC PRÉCOCE

Une action de sensibilisation de notre association

En Belgique aujourd'hui encore, 40% des déficiences intellectuelles n'ont pas de diagnostic précis. Aujourd'hui encore, il n'est pas rare que de jeunes adolescents soient diagnostiqués porteurs du syndrome X fragile. Si cela signifie sans doute un certain soulagement pour les parents concernés, car, enfin !, on a mis un nom sur ce que leur enfant vit depuis tant d'années, cela signifie aussi une certaine déception, car beaucoup de temps a été perdu avant que les meilleures réponses à ses problèmes aient pu être mises en place ...



Aussi, consciente de ce problème, notre association a décidé de prendre exemple sur sa consœur américaine NFXF en adressant à **tous les pédiatres et tous les médecins généralistes belges** une carte postale reprenant les principales caractéristiques du syndrome et renvoyant, pour de plus amples informations, vers notre site

web. L'espoir est que, confrontés à la manifestation des symptômes du syndrome, les médecins envisagent plus rapidement un test génétique.

L'opération a eu lieu au mois de mai, après quelques mois de préparation et avec la collaboration de notre consœur néerlandophone l'association Werkgroep Fragiel X : cette **carte postale**, dont le contenu a été **validé par le conseil scientifique de l'association** et dont vous trouvez ci-contre les reproductions recto et verso, a été adressée personnellement à **plus de 15000 médecins flamands ou francophones**, chacun recevant une carte libellée dans sa langue.

Aux USA, une opération similaire avait vu une augmentation significative du nombre de diagnostics. Nous espérons qu'il en sera de même chez nous.

Si vous souhaitez recevoir un ou plusieurs exemplaire(s) de cette carte postale, il suffit de nous adresser un mail à info@x-fragile.be en indiquant la langue et le nombre d'exemplaires souhaité.

▶ **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



▶ **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, laatijdig 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 hoofdromtrek 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 - Lierssesteenweg 91 - 2860 Sint-Katelijne-Waver



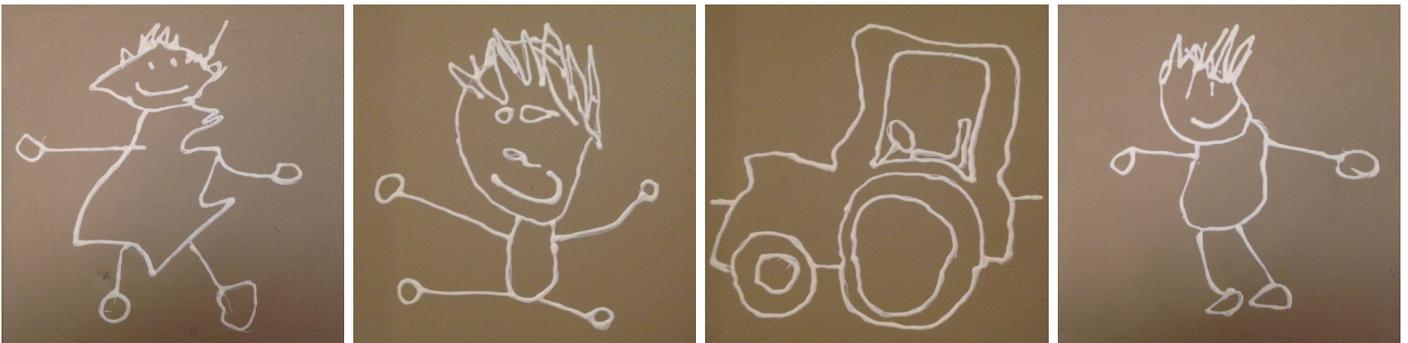
In volle samenwerking met



PROJET COCCINELLE

Exemple d'animation

Le projet Coccinelle est parti du constat suivant : les enfants porteurs d'une déficience intellectuelle sont suivis par différents intervenants (psychomotricien, logopède, ergothérapeute, etc.). Très souvent, dans toutes ces prises en charge, les parents sont mis de côté. L'enfant est pris en charge en salle de consultation, seul, pendant que son parent attend dans la salle d'attente. Or, le premier éducateur d'un enfant, c'est le parent. Au travers du projet Coccinelle, nous avons voulu mettre l'accent sur la relation parent-enfant. Qu'à deux, ils retrouvent le plaisir de jouer ensemble. Que le papa ou la maman qui accompagne son enfant dans le cadre du projet retrouve le plaisir et la joie d'apprendre à son enfant, de le voir grandir, de le voir faire, de le voir réussir et partager ainsi des moments de victoire avec lui.



Projet Coccinelle - première saison

« Et si on jouait ensemble le temps d'une matinée ? »

Saison : septembre 2012 - juin 2013

Information et réservation : dominique_damas@hotmail.com

Soucieux de l'éveil de leur enfant à l'autonomie et à la sociabilisation, les parents sont invités à venir avec leur enfant. Au programme : jeux de société, chansons, collation, ... L'occasion de découvrir des nouveaux jeux, des comptines inédites. Nous réaliserons un set pour mettre la table et partager le goûter.

Nos sens seront en éveil. Il y en aura pour tous les goûts. A chaque rencontre, son thème. Fruits, couleurs, animaux, moyens de transport, saisons, ... n'auront plus de secret pour les enfants. Nous les aborderons sous forme de jeux, de chansons, de gestes, de dessins, ...

Projet Coccinelle - deuxième saison

Grâce au sponsoring de la firme Euroclear, nous utilisons l'iPad pour développer les compétences des enfants.

Toute information concernant
les ateliers se trouve sur le
site de l'association à la page :
[www.x-fragile.be/association
-x-fragile/projets/](http://www.x-fragile.be/association-x-fragile/projets/)

Premier témoignage

« Ma fille et moi avons intégré le projet Coccinelle en cours de route. J'étais heureuse de trouver un atelier dans lequel échanger avec d'autres parents et où je pourrais être active avec ma fille, la voir évoluer dans le groupe et dans sa relation à l'autre. J'ai découvert plein de chouettes activités à faire avec elle, comme les massages, les chansons, les bricolages (même si elle ne participait pas beaucoup à ces derniers car encore petite, ça m'a donné des idées pour la suite), les jeux de société, les histoires à raconter.... Je l'ai vue se détendre au fur et à mesure des rencontres et au dernier atelier elle a même été franchement vers les adultes et a davantage participé aux activités proposées. Pour nous deux, ce fut une belle expérience ! »

Deuxième témoignage

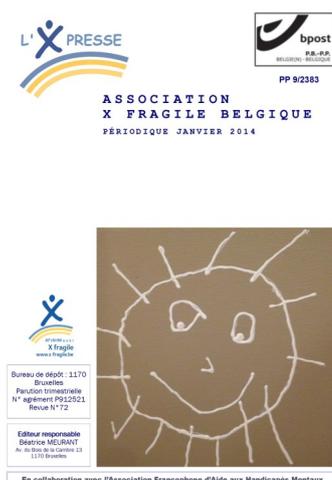
« Le projet Coccinelle nous a permis de redécouvrir notre enfant autrement. Nous avons partagé des moments privilégiés, agréables qui ont resserrés les liens parents-enfants. En effet, ce projet nous a donné l'occasion de vivre avec lui des activités structurées et surtout l'immense joie de le voir grandir. Au début de l'atelier, il a vu une porte qui donnait accès à la sociabilisation et au fur et à mesure il l'a ouverte. Un tout grand merci pour cette initiative qui t'a demandé du temps et de l'énergie et qui a apporté à notre famille un nouvel élan. »

L'X PRESSE

Revue trimestrielle de l'Association

Revue trimestrielle de l'Association X fragile Belgique, L'X Presse rassemble un certain nombre d'informations liées de près au syndrome X fragile et aux troubles associés. Cette revue est adressée à tous nos membres, aux écoles d'enseignement spécialisé, aux services publics liés à la prise en charge du handicap mental en Belgique, aux services hospitaliers concernés par le syndrome, etc. Elle est tirée à plus de 500 exemplaires et compte 4 numéros par an.

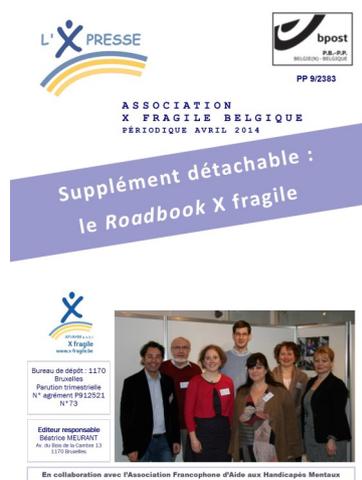
Ci-dessous, les numéros de l'année 2014 :



L'X Presse 72

Janvier 2014

Epuisé



L'X Presse 73

Avril 2014

Disponible sur demande



L'X Presse 74

Juillet 2014

Disponible sur demande

COLLOQUE 2014

Colloque X fragile 2014



COLLOQUE X FRAGILE
Vendredi 10-10-2014 de 8h30 à 17h
Nombre de places limité !

THEMES

- ⇒ **Prémutation X fragile et troubles associés**
- ⇒ **Techniques de prise en charge multidisciplinaires des enfants X fragile**

UCL - Louvain-en-Woluwe
Auditoire central MAISIN
Avenue E. Mounier 51
1200 Bruxelles

Accès

- ⇒ Métro ALMA
- ⇒ Parking Mounier

Inscriptions

Par mail ou par téléphone
⇒ Colloque2014@x-fragile.be
⇒ 0476 28 27 01
Inscription définitive après
réception du montant de la
participation aux frais

Paiement au compte de
Association X fragile Belgique
IBAN : BE54 8335 6531 9397
Avec mention : "Colloque 2014"

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

Participation aux frais

(inclus documentation, collations et
sandwiches)

Etudiants et membres en ordre de cotisation 2014	€ 15,00
Autres familles et enseignants	€ 25,00
Professionnels	€ 50,00

Supplément de € 5,00 si paiement sur
place



Agence Wallonne
pour l'Intégration
des Personnes Handicapées



Plus d'info : www.x-fragile.be

PROGRAMME

Colloque X fragile 2014



Programme du colloque

08:30 Accueil – Café

09:00 Introduction

*Mme Dominique Damas, Présidente, Association X fragile Belgique
M. Frédéric Bruneau, Président, Association X fragile Québec*

1ère partie - Prémutation X fragile et troubles associés

Sous la présidence de la Pr. Marie-Cécile Nassogne, Neuropédiatre, UCL Saint-Luc, Woluwé-Bruxelles

09:15 **Prémutation et mutation d'un point de vue génétique**

Pr. Nicole Philip, Généticienne, Hôpital de la Timone Enfant, Marseille

10:00 **Le syndrome FXPOI et autres troubles associés chez la femme prémutée**

Pr. Jacques Young, Endocrinologue, Hôpital de Bicêtre, Paris

10:45 Pause – Café

11:00 **Où en est la thérapeutique X fragile ? Etat des lieux du FXTAS**

Pr. Sébastien Jacquemont, Généticien, Universités de Ste Justine (Montréal) et de Lausanne

11:45 **Recherche clinique chez les individus avec syndrome X fragile ; le Québec se mobilise**

Pr François CORBIN, Médecin biochimiste, Université de Sherbrooke

12:15 Echanges avec le public

12:30 Pause – Café

2ème partie - Techniques de prise en charge multidisciplinaire des enfants X fragile

Sous la présidence du Pr. Steve Majerus, Docteur en Sciences Psychologiques, ULg

12:45 **L'EIS, un outil d'évaluation et d'intervention en partenariat famille-professionnels**

Pr. Nathalie Nader-Grosbois, Docteur en Sciences psychopédagogiques et orthopédagogue, Chaire Baron Frère en orthopédagogie, UCL

13:30 Repas et échanges informels

14:30 **Favoriser les apprentissages tout au long de la vie chez les porteurs du syndrome X fragile : enjeux et pratiques**

Pr. Jean-Jacques DETRAUX, Docteur en Sciences Psychologiques, ULg, et Mme Aurélie HUYSE, Neuropsychologue, ULB

15:15 **Entraînement de l'attention sélective chez des garçons atteints du syndrome X fragile**

Mme Elise HALBART, Master en Logopédie, ULg, et Pr Steve MAJERUS, Docteur en Sciences Psychologiques, ULg

15:45 Pause – Café

16:00 **L'Utilisation de l'iPad dans le développement des enfants porteurs du syndrome X fragile**

Mme Caroline Deom, Logopède, Présidente de l'ASELF (Association Scientifique et Ethique des Logopèdes Francophones)

16:45 Echanges avec le public

17:00 Conclusion

Mme Dominique Damas, Présidente, Association X fragile Belgique

ORATEURS

Colloque X fragile 2014



Dominique DAMAS

Dominique Damas est mère de trois enfants X fragile. Elle est présidente de l'Association X fragile Belgique, section de l'AFrAHM asbl, depuis mars 2013 et membre représentant l'AFrAHM du Conseil Supérieur de l'Enseignement Spécialisé.

Frédéric BRUNEAU

Frédéric Bruneau est père de deux enfants, dont un est porteur du syndrome X fragile, et fondateur de l'Association X fragile Québec.



Marie-Cécile NASSOGNE



Marie-Cécile Nassogne est docteur en médecine, spécialiste en neurologie pédiatrique et en réadaptation.

Elle est chef du service de Neurologie Pédiatrique aux Cliniques universitaires Saint-Luc à Bruxelles. Dans ce contexte, elle est régulièrement confrontée à des patients atteints du syndrome X fragile.

Nicole PHILIP

Après un internant en pédiatrie, Nicole Philip s'est orientée vers la génétique médicale, discipline qui n'existait pas en France à l'époque. Elle est professeur des universités en génétique médicale depuis 1993. Après avoir exercé les fonctions de chef de service du département de génétique médicale de l'hôpital d'Enfants de la Timone à Marseille, elle se consacre à l'activité clinique. Elle coordonne les activités du Centre de Référence Maladies Rares « Anomalies du développement et syndromes malformatifs PACA (Marseille-Nice) », spécialisé dans les consultations post-natales d'enfants présentant une anomalie du développement et/ou une déficience intellectuelle. Cette activité en constante progression est organisée en consultations spécialisées (neuro-génétique, cardiogénétique, oncogénétique, génétique des surdités, génétique générale). Le centre développe également une filière de prise en charge des patients adultes atteints de maladies rares.



Nicole Philip a été présidente du Collège des Enseignants et Praticiens de génétique médicale de 2010 à 2014. Elle est également coordinatrice du centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Périnatal de Marseille-centre et responsable du Master Professionnel en Conseil Génétique et Médecine Prédictive,

mention physiopathologie humaine, à la faculté de médecine de Marseille.

Jacques YOUNG

Le professeur Jacques Young est un clinicien, responsable de l'équipe d'Endocrinologie de la Reproduction à l'Hôpital de Bicêtre à Paris. Ses recherches, collaboratives et multidisciplinaires, concernent les troubles de la reproduction, tant aux niveaux du diagnostic et du traitement, que des analyses hormonales et génétiques.



Sébastien JACQUEMONT

Sébastien Jacquemont est professeur de génétique médicale à l'hôpital universitaire de St. Justine à Montréal et occupe une chaire professorale à la fondation nationale scientifique suisse et une chaire de recherche au Canada.

Après ses études de médecine à l'université de Bordeaux, Sébastien Jacquemont a entrepris une spécialisation en généticien médicale, qu'il a complétée par la suite comme chercheur associé à l'Université de Californie, Davis, en pédiatrie du développement. C'est là qu'il a développé une expertise dans le syndrome X fragile (FXS). Sébastien Jacquemont a contribué à caractériser une maladie neurodégénérative nouvelle, le **syndrome FXTAS**, tandis qu'il poursuit aussi des travaux méthodologiques sur des essais cliniques concernant le déficit cognitif d'origine génétique. Ses efforts sont récompensés en 2003 par le prix de recherche clinique de l'Association américaine de génétique humaine. Son grand intérêt pour la recherche translationnelle l'a conduit, en collaboration avec Novartis Pharma, à mettre au point et à réaliser des essais cliniques avec des patients affectés du syndrome X fragile. Médecin associé au Service de génétique médicale du centre hospitalier universitaire vaudois (CHUV), Sébastien Jacquemont a développé une seconde ligne de recherches en investiguant l'impact du dosage génique sur le développement neurologique, en particulier sur les troubles neuropsychiatriques et les dérégulations de la balance énergétique. Il a été nommé professeur assistant de l'Université de Lausanne (UNIL) dès le 1er août 2013.



François CORBIN

Le Dr Corbin est médecin biochimiste et professeur agrégé au département de Biochimie de l'Université de Sherbrooke. Il a fondé la première clinique de référence sur le syndrome de l'X fragile (SXF) au

Québec. Située à Sherbrooke, cette clinique offre aux personnes atteintes d'obtenir une évaluation médicale complète, d'assurer leur suivi à long terme et de participer à différents projets de recherches incluant des essais cliniques. Il s'intéresse non seulement au développement de nouveaux traitements mais également à la découverte de biomarqueurs pouvant permettre de mieux caractériser le SXF, d'améliorer notre capacité à prédire les capacités cognitives et à identifier les individus pouvant le mieux bénéficier de ces nouvelles approches pharmacologiques. Ces travaux visent ultimement à optimiser le traitement de ses individus afin de favoriser leur autonomie et diminuer ainsi le fardeau familial.

Steve MAJERUS

Le Professeur Steve Majerus est chercheur qualifié du F.R.S.-FNRS travaillant au Département de Psychologie – Cognition et Comportement de l'Université de Liège, où il dirige un laboratoire de recherche sur la mémoire de travail. Ses activités de recherche s'intéressent, entre autres, au développement de la mémoire de travail, aux interactions entre mémoire de travail, attention et traitement langagier, aux substrats cérébraux de la mémoire de travail, et aux difficultés de la mémoire de travail apparaissant dans le contexte de troubles développementaux et neurogénétiques. Steve Majerus assure également des consultations cliniques à la clinique psychologique et universitaire de l'ULg. Steve Majerus a été président de la Belgian Association for Psychological Sciences (BAPS) de 2011 à 2014.



et docteur en psychologie, professeur émérite de l'Université de Liège, professeur de l'Université Libre de Bruxelles et professeur invité dans diverses universités étrangères, membre de différents conseils et associations actifs dans le domaine du handicap mental.

Ses recherches, ses enseignements et son activité clinique concernent les personnes avec déficience intellectuelle, les personnes avec une déficience neuro-motrice, les personnes avec un polyhandicap sévère. Ses travaux portent à la fois sur la caractérisation des profils de compétences des personnes avec déficience et sur une série de questions touchant diverses périodes du développement de la personne.



Aurélie HUYSE

Aurélie Huyse est neuropsychologue au CEFES-ULB, où elle a commencé à travailler après avoir fini sa thèse de doctorat à l'ULB. Elle est également directrice adjointe du centre. Son domaine d'activités porte principalement sur l'intégration scolaire d'enfants en situation de handicap et l'accompagnement d'adultes atteints de déficience intellectuelle dans le développement d'apprentissages fonctionnels. Elle participe également à différentes recherches et formations dans le domaine du handicap de manière générale et effectue des consultations neuropsychologiques à la Ligue Braille dans le cadre du centre d'orientation spécialisée de celle-ci.



Elise HALBART

Elise Halbart a obtenu son master en logopédie en finalité spécialisée langage oral et handicap à l'université de Liège en septembre 2014. Elle a réalisé son mémoire sur la validation d'un programme d'entraînement de l'attention sélective chez des garçons porteurs du syndrome X fragile sous la supervision du Pr. Steve Majerus, docteur en sciences psychologiques et chercheur qualifié F.R.S.-FNRS. Lors de son deuxième master, elle a réalisé son stage au centre de référence en autisme « Jean-Charles Salmon » de la fondation SUSA à Mons.

Caroline DEOM

Licenciée en logopédie, Caroline Deom est indépendante à la Maison Médicale du Bièreau à Louvain-la-Neuve. Depuis 2008 elle est présidente de l'ASELF (Association Scientifique et Ethique des Logopèdes Francophones).



Ses domaines d'intérêt sont la voix, la dysphagie, les troubles du langage oral, la dyslexie et la dysorthographe développementales et les bégaiements. Elle s'occupe d'enfants X fragile depuis 2008 par un travail de guidance parentale et une prise en charge des demandes en développement du langage oral et écrit.

Nathalie NADER-GROSBOIS

Professeur à l'Université Catholique de Louvain, Nathalie Nader-Grosbois contribue à la formation de futurs psychologues et orthopédagogues, en les initiant à la psychopathologie du développement et aux méthodes d'évaluation, d'éducation, d'accompagnement de personnes en situation de handicap. Ses travaux de recherche portent sur

les troubles du développement cognitif, communicatif, émotionnel, social et sur les spécificités en autorégulation, en régulation émotionnelle et en cognition sociale chez des enfants et adolescents présentant des syndromes divers. Ils portent également sur la création et l'adaptation d'instruments d'évaluation et d'intervention. Elle est auteure de plusieurs ouvrages et de nombreux articles scientifiques francophones et anglophones concernant le développement d'enfants et d'adolescents atypiques, présentant notamment une déficience intellectuelle ou de l'autisme, ainsi que tout-venant.

Jean-Jacques DETRAUX

Jean-Jacques Detraux est licencié en sciences psychologiques et en pédagogie,



PLAN D'ACCÈS

Colloque X fragile 2014 : UCL , Woluwé

