

comprendre le syndrome de l'x-fragile

jours pour les familles,
12, 19 novembre et 3 décembre 2011



Le concept

Les patients deviennent des acteurs incontournables de l'amélioration du diagnostic, du traitement et des recherches portant sur les maladies rares. Les maladies rares sont des pathologies qui touchent moins de 1 personne sur 2000 et 80% d'entre elles sont d'origine génétique.

L'Eprouvette, le laboratoire public de l'Université de Lausanne, en collaboration avec le Centre Hospitalier Universitaire Vaudois (CHUV), et les associations du syndrome de l'X-fragile, propose aux familles concernées par ce syndrome - parents, enfants si cela s'y prête, frères et soeurs dès 15 ans - des journées de formation sur le thème des maladies génétiques rares.

A travers des ateliers pratiques et des rencontres avec des chercheurs et des cliniciens, les participants découvrent les défis de la recherche, ainsi que les aspects cliniques, diagnostiques et juridiques de ces maladies.



Les objectifs

Les participants pourront au cours de ces journées :

- Acquérir, par la pratique, des connaissances de base en biologie, afin de mieux comprendre l'origine et la transmission des maladies génétiques et de faciliter le dialogue avec les médecins et les chercheurs
- Mieux comprendre les problématiques de dépistage, de transmission et de traitement des maladies



L'éprouvette, le laboratoire public de l'université de Lausanne

Les journées se déroulent à l'Eprouvette, laboratoire public en plein coeur de l'Unil ; un espace d'expérimentation et de débat offrant toute l'année à chacun-e - scolaires, adultes, familles, associations, entreprises - la possibilité de découvrir par soi-même certaines techniques de laboratoire et d'entrer dans la peau d'un chercheur.

Plan d'accès disponible sur le site Internet de l'Eprouvette.





programme des journées

samedi 12 novembre

10h-13h

- *A la découverte de l'ADN*
Atelier pratique en laboratoire, Delphine Ducoulombier et Séverine Trouilloud (Biologistes UNIL – Eprouvette)

dîner au Restaurant de Dorigny (à la charge des participants)

samedi 19 novembre

10h-12h30

- *De la mutation génétique à la maladie*
Atelier pratique en laboratoire, Delphine Ducoulombier et Séverine Trouilloud (Biologistes UNIL – Eprouvette)

Remarque : la participation à cet atelier nécessite les notions abordées lors de l'atelier du 12 novembre *A la découverte de l'ADN*

dîner au Restaurant de Dorigny (à la charge des participants)

13h30-14h30

- *De la mutation génétique à la maladie, suite et fin*

15h-16h30

- *Les techniques de diagnostic des maladies génétiques et le conseil génétique*, Conférence-discussion, Dr. Florence Fellmann (Médecin, Département de Génétique Médicale – CHUV), Dr. Danielle Martinet (Biologiste, Département de Génétique Médicale – CHUV)

samedi 3 décembre

10h30-12h30

- *Le syndrome de l'X fragile : actualité de la recherche et approches pharmacologiques*, Conférence-discussion, Dr. Sébastien Jacquemont, médecin, Service de Génétique Médicale, CHUV

dîner au Restaurant de Dorigny (à la charge des participants)

pour quel public ?

Ces journées s'adressent à des adultes et à des jeunes à partir de 15 ans.

Aucune connaissance préalable n'est requise. Le nombre de participants est limité à 24 pour les 12 et 19 novembre. Entrée non limitée le 3 décembre, sur inscription.

Inscription gratuite, aux 3 journées ou uniquement à la 3ème journée, à l'adresse e-mail suivante : sylvainfrei@yahoo.fr ou par téléphone au +41 (0)76 332 47 26