

CE QUE PROVOQUE CASK

CASK est une maladie monogénique causée par une mutation sur le gène CASK qui se trouve sur le chromosome X (maladie liée à l'X). Les femmes ont deux chromosomes X alors que les hommes n'en ont qu'un. Ainsi, statistiquement chez une patiente avec un variant pathogène de CASK, environ la moitié des cellules du cerveau ne produiront pas de protéine CASK fonctionnelle, tandis que l'autre moitié en produira. Chez les hommes atteints de la maladie, sauf cas particuliers, aucune cellule cérébrale ne peut produire la protéine CASK, ce qui rend la maladie généralement mortelle.

Les patients atteints de la forme la plus courante de CASK, appelée MICPCH, présentent d'importantes anomalies cérébrales visibles à l'IRM. Ils présentent également des EEG anormaux.

Les possibilités futures de traitement comprennent le remplacement du gène muté, l'activation de la copie normalement silencieuse du gène chez les femmes ou le remplacement de la protéine CASK.



L'Angelina CASK Neurological Research Foundation s'est associée à la CASK Research Foundation (UK), à l'Association Enfants CASK France et à l'équipe de recherche primée de l'Université de Californie, Davis, pour activer la copie de CASK présente sur le chromosome X inactif chez les femmes.

L'objectif de CASK est d'emboîter le pas des recherches promoteuses démarrées sur d'autres maladies génétiques liées au chromosome X : déficience en CDKL5 et le syndrome de Rett. La réactivation X a été réalisée avec succès pour le gène CDKL5 (*in vitro*) et le gène MECP2 (dans des modèles de souris). L'équipe de l'UC Davis est impatiente d'avoir l'occasion d'essayer sa technique sur le gène CASK - un gène qui présente tous les marqueurs d'un candidat efficace pour cette nouvelle thérapie.

Pour plus d'informations, consulter le site www.acnrf.com/cure-cask/



A PROPOS DES TROUBLES LIES AU GENE CASK

CASK est un gène qui, s'il est muté, provoque l'une des deux maladies suivantes : MICPCH ou XL-ID avec ou sans nystagmus. La communauté des patients utilise le terme "CASK" pour englober les deux maladies. La maladie de CASK provoque des problèmes neurologiques avec un large spectre de symptômes variés et complexes.

APERÇU DE CASK

Les troubles du gène CASK sont deux maladies neurogénétiques rares qui, combinées, affectent environ 1 personne sur 2 millions dans le monde.

Les personnes avec mutation du gène CASK ne peuvent généralement pas marcher, ne parlent pas et présentent une déficience intellectuelle grave. 40% d'entre elles ont des crises d'épilepsie, peuvent avoir besoin d'une sonde d'alimentation et souffrent d'une perte de vision et/ou d'audition. Les troubles du sommeil et du comportement peuvent constituer de sérieux défis pour les familles.

Les personnes atteintes ont besoin de soins continus et sont incapables de vivre de manière autonome.

La plupart des garçons décèdent dans la petite enfance et les filles ont un pronostic incertain du fait du manque d'études sur la maladie.

Les caractéristiques typiques du syndrome CASK ne sont généralement pas évidentes à la naissance. Les personnes atteintes peuvent avoir des difficultés à se nourrir, un mauvais contrôle de la tête et un retard de

développement notable entre l'âge de 4 et 12 mois.

Les enfants atteints de CASK ont besoin de thérapies intensives pour les aider à développer ou à conserver leurs compétences. Dans la plupart des cas, la maladie n'est pas héréditaire (de novo). CASK touche toutes les races et les deux sexes, mais comme les hommes sont plus gravement touchés, les femmes représentent la majorité de la population vivante. CASK peut être diagnostiqué à tort comme une paralysie cérébrale.

CASK présente certaines caractéristiques distinctes, à savoir une personnalité attachante, un comportement doux et un amour des lumières, des contrastes et de certains sons.



Association Enfants CASK France

Fondée par les parents d'enfants français atteints de mutations génétiques du gène CASK, l'AECF est une association caritative à but non lucratif et d'intérêt général. Avant sa création, plusieurs associations "familiales" ont été créées pour financer les soins et prises en charge des enfants en France ou à l'étranger, les achats de matériels spécialisés, valoriser le polyhandicap, mais aucune ne finançait la recherche médicale.

L'AECF se veut être une association pour TOUS les enfants atteints de variants pathogènes de CASK.



www.aecf-france.fr



Association Enfants CASK France
3, allée des Peupliers
29290 MILIZAC-GUIPRONVEL
N°RNA: W782009952
N° SIRET: 918 157 991 00012



associationenfantscaskfrance@gmail.com