

# CASK COALITION GLOBAL ROAD MAP

## Parcours patient

- Études sur l'histoire naturelle
- Hiérarchiser la liste des symptômes en fonction de la qualité de vie.
- Enquêtes auprès des patients
- Données rapportées par le clinicien

## Comprendre les mécanismes de la maladie

- Fonctions biologiques du gène CASK
- Modèles *in vitro* & *in vivo*

## Caractérisation biologique de la maladie

- Effets des variants: étude des génotypes et phénotypes

## Amélioration des soins aux patients

- Prise en charge des patients
- Amélioration des soins cliniques
- Soutien accru à la famille
- Apprentissages et compétences

Amélioration de la qualité de vie

## Thérapeutique ciblant les symptômes

- Sur la base de symptômes prioritaires tels que l'épilepsie et la mort des cellules cérébelleuses

Amélioration de la qualité de vie

## Préparation aux essais cliniques

- Biomarqueurs
- Critères d'évaluation des essais cliniques avec résultats significatifs (PCOMs)
- Nombre et répartition des médecins experts

## Thérapies génique ciblée

- Réactivation Xi - existence de plate-forme technologiques et de techniques en cours pour des troubles similaires

UN TRAITEMENT / GUERISON

## Familles CASK

- Registre **RARE-X**
- Enquête patients de la CASK Coalition
- Patients US : Citizen & CRID
- Participation aux études

## Compréhension des mécanismes

- Bourses pilotes disponibles au Royaume-Uni
- La campagne CURE CASK prévoit le développement de modèles *in vivo* et *in vitro* accessibles à tous.

## Compréhension de la génétique

- Collection de données génétiques et phénotypiques via **RARE-X**
- Etudes des relations génotype/phénotype par l'Université de Bristol, UK

## Soins du patient

- Données **RARE-X** permettant de mieux comprendre les symptômes et le pronostic
- Etude BINGO de Cambridge pour mieux comprendre le comportement et les émotions

## Cibler les symptômes

- Projet en cours avec le laboratoire du **Pr. Mukherjee** (US) financé par l'ACRNF Australie
- Royaume-Uni : bourses pilotes disponibles

## Essais cliniques

- Études détaillées de l'histoire naturelle à partir des données RARE-X et, par exemple, de Citizen
- Liste de médecins/experts des pays de la CASK Coalition

## Cibler le gène CASK

- L'UC Davis est prête à lancer la réactivation Xi pour le gène CASK. La **campagne CURE CASK** recueille des fonds dans ce but.
- Bourses projets pilotes disponibles au Royaume-Uni.
- D'autres voies doivent encore être élucidées en raison d'une connaissance insuffisante du gène et de la protéine.
- Les plateformes technologiques ne sont pas encore établies pour CASK, par exemple le remplacement de la protéine, le remplacement du gène, la thérapie par ARNm...



**CASK  
COALITION**

United for our CASK warriors

La coalition CASK donne la priorité aux aspects négligés de la feuille de route. Il s'agit notamment du parcours détaillé du patient à long terme, de l'amélioration de la qualité de vie, de la préparation aux essais cliniques et des thérapies ciblées sur le gène. Le gène CASK, ses mécanismes et son rôle dans la maladie font l'objet d'une recherche globale, croissante et diversifiée. Ce qui fait défaut, c'est une recherche translationnelle dont l'objectif final est un traitement.