



AECF

ASSOCIATION ENFANTS CASK FRANCE

N°RNA: W782009952 - N° SIRET: 918 157 991 00012



JANVIER 2024





AECF



Sommaire

- 3** L'association
- 5** Nos missions
- 6** Qu'est ce CASK?
- 7** Cask Coalition
- 9** CURE CASK: un espoir pour tous
- 11** Comment aider ?
- 12** Contacts et liens utiles

L'ASSOCIATION



QUI ?

Créée par les parents d'enfants français atteints de mutations génétiques du gène CASK (variants pathogènes).

N° RNA: W782009952 / N° SIRET: 918 157 991 00012

Président : Thierry KERVELLA

Secrétaire: Claire PORTENSEIGNE

Trésorière : Anne Charlotte MASSET

Membres: 28 familles adhérentes en France et 1 au Luxembourg ayant chacune un membre de la famille atteint de mutations génétiques du gène CASK (enfants ou jeunes adultes)

Conseil scientifique: constitué de spécialistes cliniciens ou chercheurs

Etablissements secondaires : 9 antennes territoriales




SIÈGE DE L'AECF → → →

3, allée des peupliers
29290 MILIZAC-GUIRPONVEL

 www.aecf-france.fr

**9 ANTENNES
DEPARTEMENTALES**

- ANTENNE AECF MOSELLE
- ANTENNE AECF CHARENTE
- ANTENNE AECF MAINE ET LOIRE
- ANTENNE AECF HAUTE GARONNE
- ANTENNE AECF NORD
- ANTENNE AECF SEINE ET MARNE
- ANTENNE AECF PYRENEES ATLANTIQUES
- ANTENNE AECF LANDES
- ANTENNE AECF ESSONNE



Association Enfants CASK France

L'ASSOCIATION



QUAND ?

Créée en Juillet 2022



PARRAIN/MARRAINE

Recherche en cours

Alliance
maladies rares
UNIS POUR VAINCRE



HISTORIQUE

L'AECF est une association **caritative d'intérêt général et à but non lucratif**. 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 restant à la charge des familles, etc mais aucune ne finançait la recherche médicale. Ces associations existent bien entendu toujours depuis la création de l'AECF.

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

Ses missions sont décrites page suivante.

NOS MISSIONS

L'AECF est une **association caritative d'intérêt général et à but non lucratif** dont les missions sont :



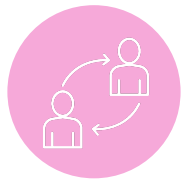
1. Financer les innovations en matière de recherche médicale au niveau mondial liées au diagnostic, à la prévention et au traitement des mutations du gène CASK.

2. S'entourer d'un Comité Scientifique issu des secteurs publics ou privés pour valider et sélectionner les meilleurs projets de recherche médicale de manière professionnelle, légale et équitable.



3. Tenir à jour et disponibles des informations claires, exactes pour aider les patients diagnostiqués CASK et/ou leurs proches (page et/ou site web).

4. Faciliter les échanges et la mise en relation des familles frappées par cette maladie rare et orpheline.



5. Sensibiliser le public et le secteur médical à cette maladie génétique rare à tous les niveaux en France ou à l'international.

6. Être acteur et aider à développer les pratiques dans la recherche médicale et la qualité des soins pour les patients atteints de mutations du gène CASK afin d'améliorer leur prise en charge, leur développement et qualité de vie.



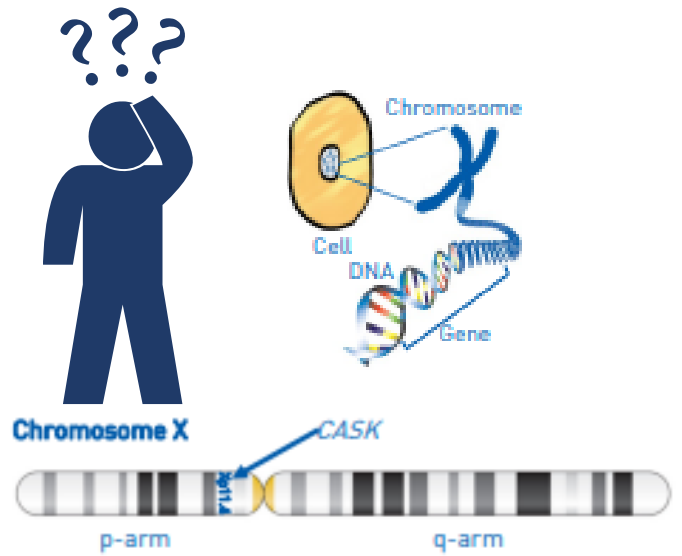
7. Former des partenariats avec d'autres organisations caritatives en France ou à l'international.

8. Être une association qui valorise la diversité, l'honnêteté et l'intégrité.



QU'EST-CE QUE CASK?

Le gène **CASK** est situé sur le **chromosome X** et code pour la protéine CASK (Calcium/Calmodulin dependent Serine protein Kinase). La protéine CASK joue un rôle **important dans le cerveau**, permettant aux cellules du cerveau (neurones) de fonctionner correctement. Elle interagit également avec un grand nombre d'autres protéines, ce qui rend son rôle vaste et prépondérant.



Origine

Génétique (mutation pathogène).
Différents types de mutations responsables de phénotypes très variables selon les cas*.



Maladie rare et orpheline

A ce jour, dans le monde, seules **300 personnes** ont été diagnostiquées depuis la découverte de la maladie en 2008. En France, environ 15 familles seraient touchées par cette maladie.
Aucun traitement n'existe à ce jour contre la maladie et son diagnostic est plus ou moins précoce selon les atteintes.

Conséquences

- Malformations cérébrales (microcéphalie et hypoplasie ponto-cérébelleuse)
- Déficience intellectuelle
- Absence ou troubles du langage
- Troubles de la motricité (hypotonie axiale et hypertonie des extrémités)
- Troubles visuels et auditifs
- Risque accru d'épilepsie pharmaco-résistante, troubles digestifs, risque de scoliose...
- Troubles du sommeil

Conséquences sociales :

- Polyhandicap
- Nombreux RDV et suivis médicaux
- Lourd impact sur la vie familiale et sociale des enfants atteints et des proches aidants



* Différents types de mutations responsables de phénotypes très variables selon les cas (mutations sévères *de novo* ou issues du mosaïcisme des gamètes des parents, mutations moins sévères pour le gène et concernant majoritairement des garçons la plupart du temps atteints de déficience intellectuelle isolée)

CASK COALITION

Qu'est-ce que CASK Coalition ?

La **CASK Coalition** est le regroupement des associations de recherche collaborative sur le gène CASK partageant les mêmes idées et empruntant la même dynamique.

L'objectif de CASK Coalition est **d'harmoniser et de mobiliser l'ensemble des forces vives des différentes fondations** traitant de la mutation du gène CASK.

Les membres de la coalition **mettent en commun leurs ressources et leurs compétences pour s'entraider, échanger des idées, partager des contacts et travailler ensemble** dans le but de **trouver un traitement ou un remède** aux troubles CASK.

AECF France et ses partenaires agissent ensemble et appellent toutes les organisations en lien avec CASK à donner la priorité à la collaboration plutôt qu'à la compétition, **dans l'intérêt de ceux qui souffrent** : patients et accompagnants

Pourquoi une coalition ?

Avec environ 300 diagnostics confirmés, la communauté CASK est petite et dispersée dans différents pays. Unie par un groupe Facebook qui offre une plateforme essentielle pour le partage d'informations et le soutien aux familles touchées par la maladie, la communauté est actuellement représentée par plusieurs fondations réparties dans le monde entier.

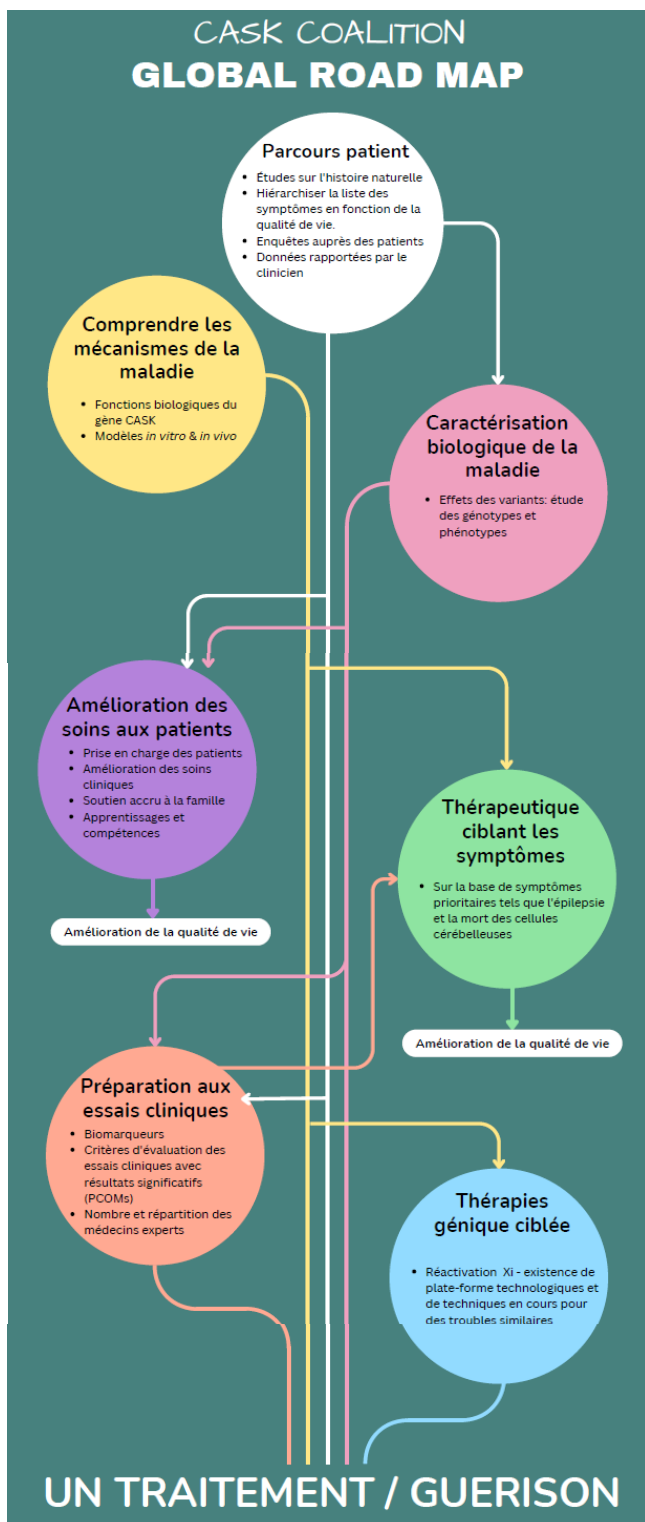
Compte tenu de la taille de la communauté et des énormes obstacles à l'avancement des traitements et à la guérison des maladies rares, la communauté CASK bénéficierait d'une collaboration pour définir une feuille de route de recherche à l'échelle de la communauté, promouvoir une collecte de données unifiée et entreprendre collectivement des activités de sensibilisation.



Quel est son rôle ?

La CASK Coalition offre une plateforme pour rationaliser la collaboration entre les fondations CASK qui deviennent membres, réduire la redondance entre les fondations pour les activités qui peuvent être gérées au niveau mondial, et promouvoir un plus grand engagement avec la communauté CASK mondiale pour faire avancer la recherche. Nous prônons les meilleures pratiques et la transparence au sein de l'arène CASK à but non lucratif.

CASK COALITION ROADMAP



Familles CASK

- Registre **RARE-X**
- Enquête patients de la CASK Coalition
- Patients US : Citiizen & 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 Citiizen
- 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.

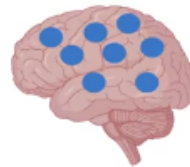
CURE CASK: UN ESPOIR POUR TOUS



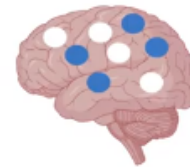
L'AECF s'associe à la CRF et l'ACNRF pour lever des fonds et financer un projet de recherche de thérapie génique de réactivation du chromosome X chez les filles. Ce projet a été baptisé "CURE CASK".



X Chromosome with two healthy copies of CASK



X Chromosome with one healthy copy of CASK



X Chromosome following reactivation of CASK



La recherche

En 2 axes :

- travail in vitro sur cellules souches humaines pluripotentes, les transformer en différents types de cellules cérébrales afin d'évaluer l'efficacité de l'approche.
- Caractérisation des modèles murins de CASK : évaluation de la capacité du thérapeutique à réactiver la copie saine de CASK dans le cerveau des souris et à tester leur niveau de récupération.

Effets attendus

L'activation ciblée de CASK dans suffisamment de cellules pourrait avoir un impact majeur sur les conséquences de la maladie voire inverser certains symptômes de troubles liés à CASK et ainsi améliorer la vie des malades.

La théorie



Les filles disposent de 2 chromosomes X et par conséquent de 2 copies du gène CASK. Très tôt dans le développement foetal, un chromosome est inactivé (= rendu silencieux) par des mécanismes biochimiques (gènes XIST, méthylation de l'ADN, etc). Du fait de la mutation sur le gène CASK, les filles ont environ 50% de cellules cérébrales exprimant la protéine CASK saine et 50% la protéine non fonctionnelle à l'origine de la maladie.

Le projet vise à réactiver, dans les cellules cérébrales, ce chromosome silencieux ou spécifiquement le gène CASK pour permettre à nouveau la synthèse d'une protéine CASK opérationnelle.

CURE CASK: UN ESPOIR POUR TOUS



Historique



La réactivation de l'X a été réalisée avec succès sur des modèles murins pour les gènes CDKL5 et MeCP2 (syndrome de Rett). Selon les équipes de recherche, le gène CASK est également un bon candidat pour cette approche.

UC Davis



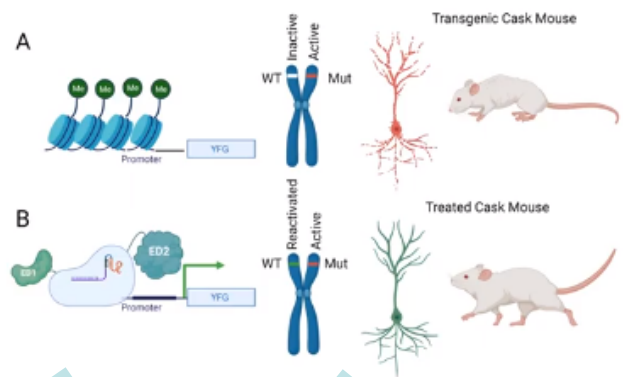
L'UC Davis MIND Institute situé en Californie est à l'origine de ce projet. C'est un centre de recherche international collaboratif, engagé dans la sensibilisation, la compréhension, la prévention et le traitement des défis associés aux handicaps neurodéveloppementaux et aux troubles rares liés à x.

Coût du projet



Le coût total de ce projet a été estimé à 1,5 millions US\$.

C'est évidemment une somme pour les différentes associations concernées mais nous croyons dur comme fer pouvoir arriver à lever ces fonds. Qui plus est, si cette technique révolutionnaire fonctionne, elle pourrait améliorer grandement la recherche de traitements pour de nombreuses autres pathologies liées à l'X voire aboutir à des pistes de recherches pour tenter de soigner les garçons atteints de mutations du gène CASK.



Avis de parent:

"Compte-tenu de la rareté de la maladie, l'annonce de ce programme de recherche est vraiment inespérée et n'arrive qu'une fois dans une vie!"

COMMENT AIDER ?

« Les petits ruisseaux font les grandes rivières »

EN COMMUNIQUANT

autour de vous, dans votre entourage. En parlant de l'association, en proposant des partenariats avec d'autres associations, des évènements...

BENEVOLAT OU PROPOSITIONS D'ACTIONS COMMUNES

Evènements festifs ou sportifs, mécénat, parrainage, bénévolat ou avec un petit mot d'encouragement, parce que ça fait toujours du bien !

En nous rejoignant sur notre page

[Association Enfants CASK France | Facebook](#)

EN FAISANT UN DON FINANCIER

sur la cagnotte en ligne. Vos dons permettront de financer la recherche médicale internationale sur CASK.

1€ versé = 1€ pour la recherche

POUR FAIRE UN DON, CLIQUEZ ICI

Les dons sont déductibles à 66% d'impôts pour les particuliers et 60% pour les entreprises, avec envoi automatique d'un reçu fiscal*.

Exemple pour un particulier:

un don de 100€

66% de réduction fiscale

revient en réalité à 34€



EN SOUTENANT L'ASSOCIATION

RARE ≠ DESESPOIR

Nous sommes la seule association à financer et à promouvoir la recherche sur les troubles génétiques CASK en France. Nous ne recevons pas d'argent du gouvernement. SVP, aidez-nous à changer des vies.

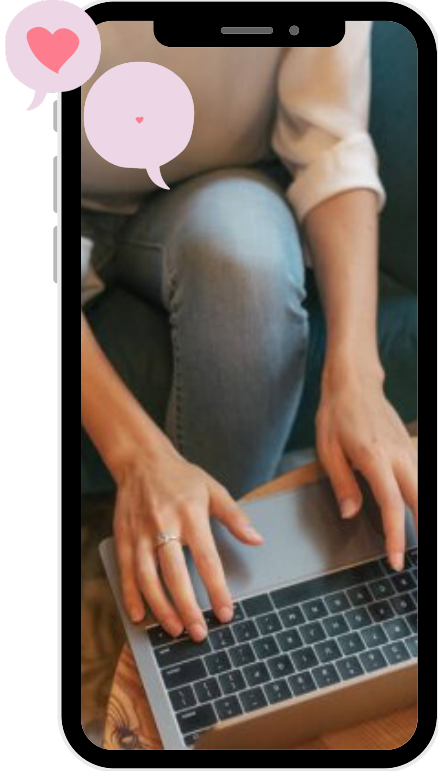


EN DEVENANT MEMBRE DE L'ASSOCIATION

Frais d'adhésion : 25€/an

CHAQUE ACTION COMPTE ! MOBILISEZ-VOUS

CONTACTS ET LIENS UTILES



Association Enfants CASK France



3, allée des Peupliers
29290 MILIZAC-GUIPRONVEL



06 82 97 45 93



associationenfantscaskfrance@gmail.com



Association Enfants CASK France | Facebook



@associationenfantscaskfrance



www.aecf-france.fr



N°RNA: W782009952

N° SIRET: 918 157 991 00012



Autres liens utiles

Sites internet:

- CASK Research Foundation
- CASK gene Foundation
- ACNRF

Facebook:

- The CASK gene Parent Support Group



MERCI POUR VOTRE SOUTIEN



AECF
Association Enfants CASK France

ASSOCIATION ENFANTS CASK FRANCE



AECF
Association Enfants CASK France



Enora Cassy Louise Olivia Emma Tom Chloé Inaya Tara Elyse Shérazade Apolline
Clément Mia Kylian Hortense Maude Romane Rose Elisa Ali Lucie Diane Maude

ALL DIFFERENT BUT ALL TOGETHER!