

LES MUTATIONS DU GENE CASK

Maladie rare et orpheline, d'origine génétique.

Le gène CASK est situé sur le chromosome X et code pour la protéine CASK (Calcium/Calmodulin dependent Serine protein Kinase) qui joue un rôle important dans le développement cérébral.



A SAVOIR

- Découverte de la maladie en 2008
- 13 enfants touchés en France
- 200 personnes diagnostiquées dans le monde
- Aucun traitement n'existe à ce jour
- Etude d'un projet de recherche de thérapie génique de réactivation du chromosome X, baptisé "CURE CASK"

CONSEQUENCES

- Malformations cérébrales (microcéphalie et hypoplasie ponto cérébelleuse)
- Déficience intellectuelle
- Absence ou trouble du langage
- Troubles de la motricité (hypotonie axiale et hypertonie des extrémités)
- Troubles visuels et auditifs
- Troubles du sommeil
- Epilepsie pharmaco-résistante
- Troubles digestifs
- Scoliose
- ...



**Soutenez l'Association Enfants CASK France
pour financer la recherche contre CASK**

www.aecf-france.fr