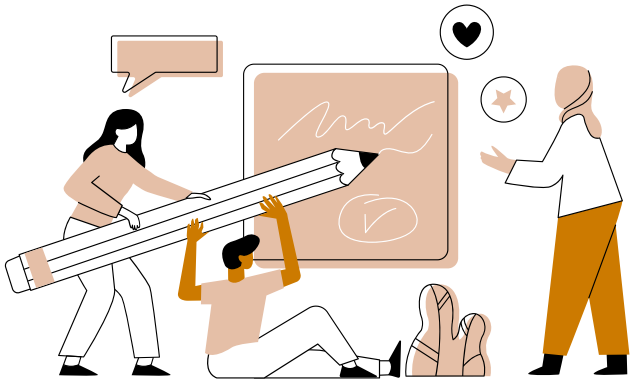
Rapport d'activité et financier

2024 -2025

Association Enfants CASK France

Le présent rapport est rédigé à l’attention de tous les acteurs de l’association (membres et partenaires) afin qu’ils aient une vue d’ensemble des actions réalisées au cours de l'année écoulée.



SOMMAIRE

Le mot du Président 01

Notre histoire, notre évolution 02

Nos missions, nos actions 03

Organisation et fonctionnement 04

Informations scientifiques et médicales
- CASK : qu'est-ce que c'est ?
- Bases de données patients
- Projets de recherche en cours 05

Moments forts de l'année
- Actions marquantes
- Partenaires et soutiens
- Actions de collecte de fonds 06

Rapport financier 07

Pistes d'amélioration et perspectives N+1 08

Conclusion 09

01

Le mot du Président

Chères familles, chers adhérents, chers partenaires,

Cette année encore, notre jeune association a prouvé qu'ensemble, même face à l'extrêmement rare, nous pouvions faire bouger les lignes. Ce que nous avons accompli collectivement n'est pas seulement le fruit de notre détermination : c'est le reflet d'un engagement humain exceptionnel, porté par des familles qui refusent la résignation et par des partenaires qui donnent sens à la solidarité.

Je tiens à remercier en premier lieu Mme Claire PORTENSEIGNE (Secrétaire) et Mme Magali DALLE-PALLE (Trésorière) pour leur soutien sans faille et leur implication au cours de l'année écoulée. Un trio qui essaye de faire vivre l'association qui continue de grandir, d'accueillir les nouvelles familles, de mettre à jours nos documents et moyens de communication en interne et en externe, de faire vivre nos réseaux sociaux. Et je n'oublie pas M. Mathieu BEHLOULI notre webmaster bénévole pour son temps passé à tenir à jour notre site internet.

Je remercie aussi toutes les familles, celles de la première heure comme les dernières à nous avoir rejoint à bord du navire AECF, ainsi que tous nos partenaires. Grâce à vous, des projets majeurs pour CASK ont vu le jour cette année, des collaborations se sont renforcées.
Ainsi, notre jeune et petite association peut être extrêmement fière d'avoir pu, la même année, lancer un projet de description de l'histoire naturelle de la maladie (incluant un focus sur l'épilepsie), un projet d'étude du diagnostic prénatal de CASK ainsi qu'une étude moléculaire pour mieux comprendre les mécanismes de la pathologie et les partenaires protéiques de la protéine CASK.
Nous sommes désormais 37 familles au sein de l'AECF et l'augmentation de nos effectifs témoigne de la belle vitalité de notre association!

Par ailleurs, nous avons continué de renforcer notre visibilité avec des invitations à des interviews TV, un gros travail pour améliorer notre présence sur les réseaux sociaux et des efforts renouvelés pour communiquer avec nos partenaires scientifiques et médicaux publics et privés.
La recherche sur CASK reste notre objectif prioritaire et nous tentons également de vulgariser ce sujet, très vite technique, auprès de nos familles membres et partenaires pour le rendre compréhensible à tous. Ainsi, nous avons pu créer des supports d'informations (courtes vidéos, flyers, etc) que nous allons regrouper sur notre site internet.

La croissance est également internationale puisque nous continuons à collaborer étroitement avec nos associations sœurs à l'étranger au sein de la CASK Coalition. Deux nouvelles associations CASK ont rejoint cette équipe: ProCASK en Italie et CASK Luxembourg Asbl. Ainsi, en mettant nos ressources et nos efforts en commun, c'est près de 12 initiatives de recherche qui sont en cours au niveau mondial sur CASK!

Pourtant, chaque don, chaque geste, chaque mot d'encouragement compte : chacun d'entre vous est un maillon indispensable de cette chaîne solidaire. Nos recettes proviennent principalement des dons, des actions de collecte de fonds et enfin des adhésions à l'association.

Plus que jamais, nous aimerions multiplier ces actions de levées de fonds et que chaque membre ou sympathisant de l'AECF puisse apporter sa pierre à l'édifice en se faisant la voix et le relai sur le terrain de l'association. Nous savons que cela peut être difficile avec des quotidiens souvent rythmés par la maladie de nos enfants et la fatigue qui s'accumule.

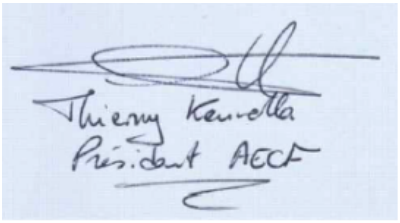
Cependant, rien ne se fera sans vous... Alors soyons les acteurs de demain!
L'AECF recherche donc toutes les mains qui lui seront tendues. Aucune d'entre elle n'est à négliger.

Notre mission reste la même : donner à nos enfants la place, les soins et l'avenir qu'ils méritent. Nous continuerons à faire entendre leur voix, à mobiliser la recherche, et à construire, pas à pas, un avenir où la connaissance remplacera l'inconnu. Parce que face à la rareté, notre plus grande force, c'est notre unité. Parce qu'ensemble, nous transformons la douleur en action, et l'action en espoir.

Merci, du fond du cœur, à toutes celles et ceux qui marchent à nos côtés. Continuons, ensemble, à faire grandir la lumière autour des Enfants CASK.

Avec toute ma gratitude et ma détermination,
Merci encore et longue vie à l'AECF !
Bonne lecture !

Thierry Kervella Président – Association Enfants CASK France



AECF



C’est avec une immense fierté et une profonde reconnaissance que nous vous présentons le bilan de cette troisième année d’activités de l’Association Enfants CASK France.

L’année 2024/2025 a été marquée par une dynamique de croissance et de consolidation. Notre association a poursuivi son engagement avec la même énergie, tout en affirmant davantage sa place au sein du réseau des maladies rares. Nous avons continué à soutenir les familles, à renforcer les liens entre nos membres, et à accélérer la recherche sur les troubles liés au gène CASK.

Cette année encore, nous avons multiplié les initiatives, participé à de nombreux évènements, développé de nouveaux partenariats et amplifié notre visibilité sur les réseaux sociaux et médias.

Ces actions, menées avec détermination par une équipe de bénévoles investis et des familles unies, témoignent de la force collective de notre communauté.

Pas à pas, nous faisons grandir l’espoir d’un avenir où cette maladie génétique ultra-rare sera mieux comprise, mieux accompagnée et, un jour, nous l’espérons, traitable.

02

Notre histoire, notre évolution

L’AECF est une association de parents qui depuis la fin de l’été 2022, unissent leurs efforts pour échanger et s'entraider au quotidien sur la vie avec un enfant polyhandicapé, essayer d’améliorer les conditions de vie et prises en charge des personnes atteintes de mutations du gène CASK, mais aussi faire avancer la recherche pour trouver des solutions thérapeutiques viables pour les mutations sur le gène CASK.

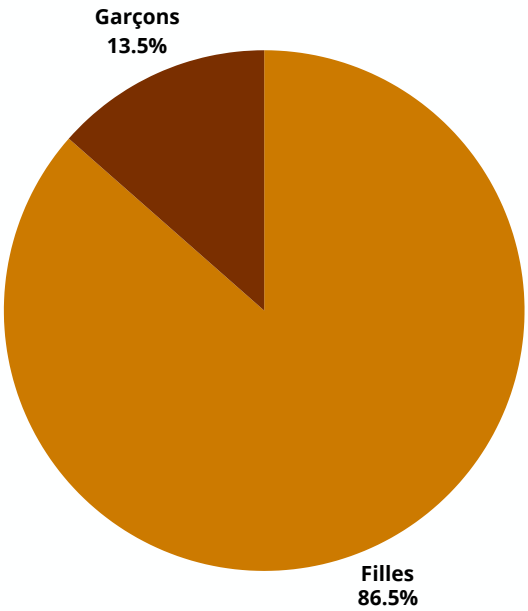
Cette année, l'association a eu le plaisir d'accueillir **6 nouvelles familles**, portant à **37** le nombre de familles concernées par une mutation du gène CASK en France. Parmi elles, 30 ont adhéré à l'association, en contribuant par une cotisation annuelle de 25 €.

L’AECF œuvre pour l’ensemble des familles habitant en France métropolitaine et dans les DOM-TOM. Jusqu’à récemment, elle accompagnait également une famille au Luxembourg, qui a depuis créé sa propre association : CASK Luxembourg Asbl.

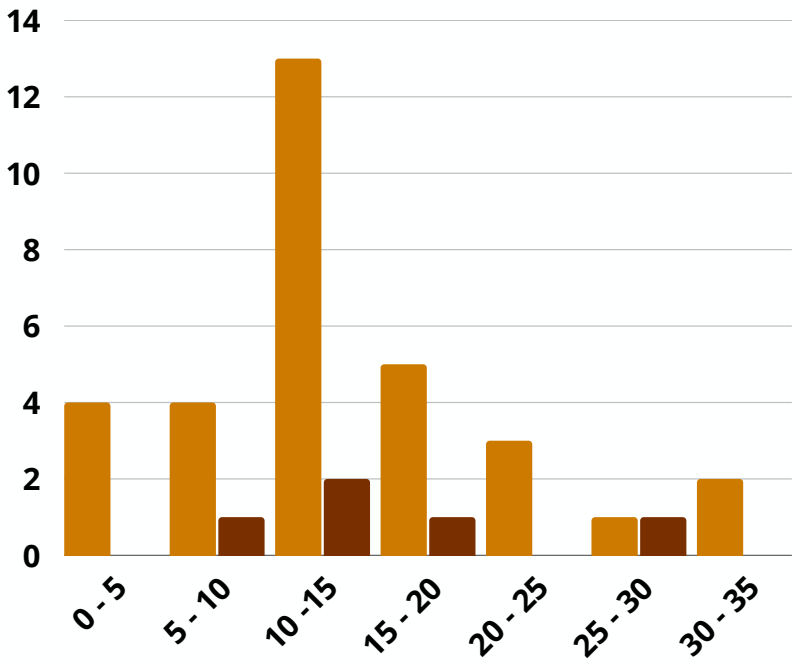


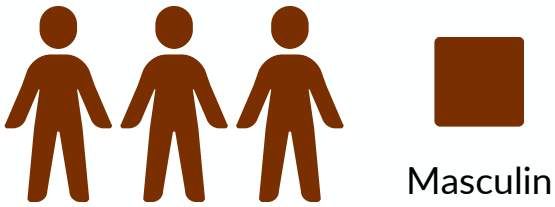
37 personnes membres atteintes par CASK
âgées de 3 ans à 34 ans
32 filles, 5 garçons

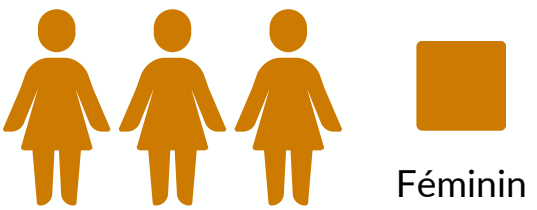
REPARTITION PAR SEXE DES PERSONNES ATTEINTES PAR CASK EN FRANCE



REPARTITION PAR TRANCHE D'AGE DES PERSONNES ATTEINTES PAR CASK EN FRANCE









REPARTITION GEOGRAPHIQUE SUR LE TERRITOIRE

03

Nos missions, nos actions

Les accomplissements de l'année

Tout au long de l'année, l'AECF poursuit sans relâche ses efforts de sensibilisation, de mobilisation, d'information et de collecte de dons auprès du plus grand nombre.

👨‍👩‍👧‍👦 Accueil et accompagnement des familles

- **Accueil de nouvelles familles CASK** : plusieurs familles ont rejoint l'association cette année, renforçant la solidarité et la représentativité du collectif.

- **Visioconférence d'accueil des nouvelles familles** (21 septembre 2025): temps d'échanges pour présenter l'association, les projets et les ressources disponibles.

- **Aide personnalisée aux familles** : accompagnement par l'envoi de modèles de mails pour contacter des partenaires ou mécènes, soutien administratif et partage d'expériences.

- **Soutien continu via Messenger et mails d'information** : maintien d'un lien régulier favorisant entraide, écoute et diffusion d'informations utiles.

🧩 Structuration et vie associative

- **Création d'une antenne départementale dans le Lot-et-Garonne (47)** : formalisation d'un premier relais local dans ce département, pour renforcer le maillage territorial et la proximité avec les familles.

Les accomplissements de l'année

- **Préparation de la Journée des familles 2025 à Asnières-sur-Seine :** coordination logistique et participation d'intervenants médicaux, paramédicaux et scientifiques.

- **Gestion quotidienne de la messagerie :** réponses aux familles, partenaires et acteurs institutionnels.

- **Suivi administratif et financier :** gestion rigoureuse des adhésions, conformité fiscale et transparence comptable.

- **Réalisation de supports de communication :** conception d'affiches et visuels pour les manifestations, événements et campagnes solidaires.

🌐 Communication, visibilité et sensibilisation

- **Réseaux sociaux dynamiques et croissance de la visibilité** :
  ➤ Plus de 100 publications en 2024–2025 sur Facebook, Instagram et LinkedIn.
  ➤ Création d'un compte TikTok et lancement de la chaîne YouTube AECF pour diffuser vidéos, interviews et moments forts.

- **Plusieurs interviews et passage TV de notre président mettant CASK à l'honneur** à l'occasion de la marche des maladies rares 2024 et de la journée des maladies rares

- **Mise à jour du site internet** : actualisation complète des rubriques, photos et informations pratiques.

- **Mise à l'honneur des familles** : nouveaux portraits de "guerriers CASK" et publications d'anniversaires pour entretenir le lien communautaire.

Les accomplissements de l'année

- **Plusieurs articles de presse parus dans les journaux locaux** : ils ont permis de sensibiliser le grand public et de faire connaître l'association et ses actions solidaires à travers les régions.

- **Publication d'une vidéo de présentation institutionnelle** présentant les valeurs, les missions et les actions de l'AECF.

🧬 Recherche et collaborations scientifiques

- **Lancement d'un l'Appel à Projets (AAP)** 2024 en partenariat avec la Fondation Maladies Rares, porté par l'AECF : une démarche nationale visant à soutenir des projets de recherche sur les mutations du gène CASK.

➤ Plusieurs projets ont été nominés et instruits, marquant une étape importante dans la reconnaissance scientifique du travail de l'association.

- **Soutien actif à la recherche internationale sur CASK** :

➤ Suivi des avancées de la thérapie génique CASK menée à l'UC Davis (Californie)

➤ Relai des publications de la CASK Coalition et des associations partenaires (CURE CASK Australia, ACNRF USA, CASK Research UK).

- **Étude du Dr Cabet et du Pr Bahi-Buisson sur l'imagerie prénatale** : appel à participation des familles pour mieux comprendre les anomalies détectables dès la grossesse.

Les accomplissements de l'année

- **Promotion des bases de données Rare-X, GenIDA, FaceMatch et Counting CASK :** sensibilisation des familles à leur inscription et à la mise à jour annuelle de leurs données.

- **Participation à des webinaires scientifiques internationaux** (Dr Fink, Dr Silverman, Dr Xue) sur les perspectives de thérapie génique et la réactivation du gène CASK.

- **Participation à des journées et congrès scientifiques : présence de l'AECF lors d'événements organisés par les centres de référence.**

➤ Ces échanges favorisent le dialogue entre chercheurs et associations, et assurent une meilleure représentation du gène CASK dans les discussions scientifiques nationales.

- **Échanges réguliers** avec les filières de santé AnDDI-Rares et DéfiScience, ainsi qu'avec les centres de référence maladies rares.

🌍 Collaboration inter-associative et rayonnement international

- **Renforcement des liens au sein de la CASK Coalition** : coordination des actions internationales et mutualisation des outils de communication.

- **Rencontre entre Thierry et Laura (CASK Research UK) en Angleterre** : un moment fort qui consolide les liens d'amitié et de collaboration entre homologues européens.

Les accomplissements de l'année

- **Présence aux Universités d'Automne de l'Alliance MR (Paris) :** participation de Magali et Jérôme aux ateliers thématiques.

- **Participation au 25e anniversaire de l'Alliance Maladies Rares (au Génocentre – Évry**) : représentation par Claire et Magali, symbolisant l'engagement institutionnel de l'AECF.

- **Renouvellement des adhésions à EURORDIS et à l'Alliance Maladies Rares :** continuité de l'engagement européen et renforcement des réseaux de coopération.

Actions solidaires et levées de fonds

- **Multiplication des initiatives locales** : partout en France, les familles et les antennes départementales se sont mobilisées à travers des repas solidaires, ventes, lotos, défis sportifs et événements associatifs.
  Ces actions, portées avec cœur et créativité, ont permis de sensibiliser le grand public et de collecter des fonds essentiels pour la recherche et le soutien aux familles.

- **Partenariats durables avec Mario & Mimo**, la Faculté des Métiers de Bruz et le restaurant Carnivore : plusieurs opérations solidaires coordonnées avec Thierry.

- **Bal des pompiers de Brest** : évènement caritatif au profit de la recherche CASK coordonné avec Thierry et Christophe, son frère pompier volontaire.

Les accomplissements de l'année

- **Ventes solidaires nationales :** t-shirts officiels CASK Coalition 2025, boutique en ligne et 3e édition de la vente de chocolats de Noël.

- **Campagnes digitales de dons** : appels aux dons et vidéos relayées sur les réseaux.

- **Nomination de Bruno Guillon comme parrain officiel de l'AECF lors de la Marche des Maladies Rares 2024 :** une rencontre en direct sur France Télévisions qui a offert à la cause une visibilité nationale sans précédent.

📰 Reconnaissance, partenariats et ressources

- **Articles de presse locaux :** plusieurs journaux régionaux ont mis en avant les actions et les familles de l'AECF, renforçant la notoriété de l'association.

- **Développement de la boutique en ligne AECF** : mise à jour du catalogue (sacs, t-shirts, accessoires) pour allier visibilité et financement.

- **Recherche active de mécénats et subventions** auprès de partenaires publics et privés.

- **Publication du Cahier Orphanet 2025** "Vivre avec une maladie rare" relayée auprès des familles.

04

L'organisation, le fonctionnement



Le conseil d'administration

PRESIDENT

M. Thierry KERVELLA

Département 29 - Finistère



SECRETAIRE

Mme Claire PORTENSEIGNE

Département 57 - Moselle



TRESORIERE

Mme Magali DALLE-PALLE

Département 47 - Lot-et-Garonne



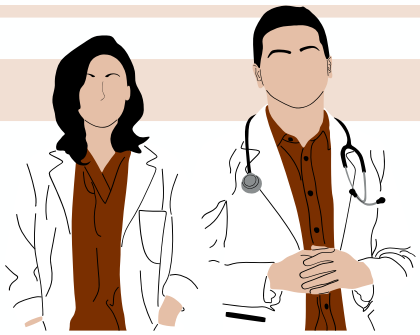
MEMBRES

WEBMASTER : M. Mathieu BEHLOULI



REPRESENTANT AUPRES DE L'ALLIANCE MALADIES RARES : M. Jérôme RICHARD





Le conseil scientifique

Cette année, la composition de notre comité scientifique a connu une évolution. Malgré ce changement, sa mission demeure pleinement alignée avec celle de l'AECF : soutenir et encourager la recherche sur les mutations génétiques liées au gène CASK, afin de faire progresser les connaissances et d'améliorer la prise en charge des patients.

Dr Alexandra AFENJAR

GENETICIEN CLINIQUE

- Service de Neuropédiatrie et Génétique - CR Cervelet
- Laboratoire de Neurogénétique Moléculaire
- AP-HP.Sorbonne Université - Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau
  75012 Paris

Dr Amélie PITON

RESPONSABLE DE TESTS DIAGNOSTIQUES - INVESTIGATEUR DE PROJET DE RECHERCHE

- Département Médecine translationnelle et neurogénétique
- Institut de génétique et de biologie moléculaire et cellulaire - IGBMC - 67404 ILLKIRCH
- Laboratoire de diagnostic génétique
- CHU de Strasbourg - Hôpital Civil - 67091 STRASBOURG

Dr Adélaïde BROSSEAU-BEAUVIR

NEUROPEDIATRE

- Neurologue pédiatre service de Neuropédiatrie
- Fondation ILDYS /CHRU Morvan Brest

Dr Christelle ROUGEOT-JUNG

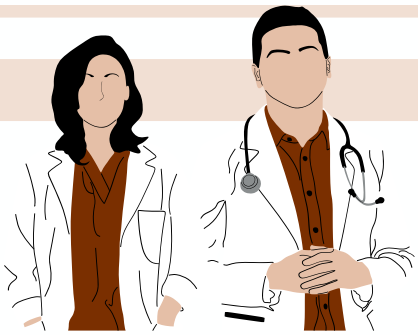
CLINICIEN DE CENTRE EXPERT

- ·Service de neurologie pédiatrique
- ·CHU de Lyon HCL – GH Est - 69677 Bron

Dr Odile GOZE-MARTINEAU

NEUROPEDIATRE

- CH DE MAUBEUGE MCO
- 59607 Maubeuge



Dr Mona MASSOUD

NEUROPEDIATRE

- Chef du service d'obstétrique et de médecine fœtale
- Président du CFEF Collège Français d'Echographie Fœtale
- Hôpital Lyon Sud, Hospices Civils de Lyon

Dr Stéphane AUVIN

NEUROPEDIATRE

- Coordinateur de centre expert – Clinicien
- Consultation Épilepsie
- Neurologie pédiatrique et maladies métaboliques
- CHU Paris - Hôpital Robert Debré

Pr Nadia BAHI-BUISSON

NEUROPEDIATRE

- Coordinateur de centre expert - Clinicien de centre expert - Investigateur de projet de recherche - Responsable de registre - Editeur expert pour Orphanet
- Service de Neurologie pédiatrique - Hôpital Necker-Enfants Malades - PARIS
- Equipe "Embryologie et Génétiques des malformations congénitales" - Institut Imagine - INSERM U1163 – Paris

Consultants

Dr Lydie BURGLEN

Coordinateur de centre expert - Généticien clinique - Responsable de tests diagnostiques - Directeur du laboratoire

- Service de Neuropédiatrie et Génétique - CR Cervelet
- Laboratoire de Neurogénétique Moléculaire
- Génétique médicale
- AP-HP.Sorbonne Université - Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau - Paris

Dr Vincent CANTAGREL

CHERCHEUR

Coordinateur de centre expert - Généticien clinique - Responsable de tests diagnostiques - Directeur du laboratoire

- Génétique des Troubles du Neurodéveloppement
- INSERM - Institut IMAGINE – Paris

05

Informations scientifiques et médicales

CASK qu'est-ce-que c'est ?

Les mutations du gène CASK

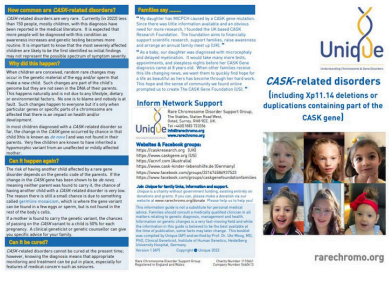
Les mutations du gène CASK sont extrêmement rares et affectent moins d'une personne sur deux millions dans le monde. Elles provoquent des anomalies dans le développement du cerveau, conduisant souvent à une microcéphalie (réduction de la taille du crâne). Les patients atteints peuvent présenter des malformations visibles à l'IRM, comme une hypoplasie ponto-cérébelleuse (malformation du cervelet et du tronc cérébral) d'où l'acronyme anglais MICPCH pour Microcephaly and Ponto-Cerebella Hypoplasia.

Les symptômes des troubles liés à CASK

Les enfants atteints d'une mutation du gène CASK font face à une multitude de symptômes neurologiques et développementaux avec un spectre allant de modéré à très sévère :

- Incapacité ou difficultés à marcher, à se tenir debout ou à maintenir l'équilibre
- Faible tonus musculaire axial, hypertonie des extrémités
- Retard global de développement physique et cognitif (langage)
- Troubles de la vision et/ou de l'audition neurosensorielle
- Troubles marqués de l'oralité (avec parfois nécessité de recourir à une nutrition entérale)
- Epilepsie pharmacorésistante
- Problèmes sous-jacents consécutifs des symptômes ci-dessus comme la constipation, troubles du sommeil, complications musculosquelettiques nécessitant des appareillages spécialisés ou le recours à la chirurgie (scoliose)...

Guide d'information téléchargeable sur les troubles liés CASK créé par l'association UNIQUE.



Les enfants atteints par une mutation du gène CASK peuvent aussi avoir des comportements difficiles, en raison de leurs fonctions cognitives limitées et des liens avérés de la maladie avec les troubles du spectre autistique (TSA). Ils sont souvent incapables de communiquer autrement qu'en pleurant ou en souriant ou avec une gestuelle qui leur est propre.

Différences entre hommes et femmes

Comme CASK est lié au chromosome X, sauf mutations particulières, les hommes sont plus gravement touchés que les femmes. En effet, les hommes n'ont qu'un seul chromosome X, ce qui résulte chez eux, en ce qu'aucune cellule cérébrale ne peut produire la protéine CASK en cas de mutation. Cela rend la maladie souvent mortelle chez les garçons dans la petite enfance. En revanche, les femmes ont deux chromosomes X, ce qui permet à certaines cellules de produire la protéine fonctionnelle. Cela peut atténuer partiellement les effets de la maladie, bien que le pronostic pour les filles atteintes de CASK reste très incertain, avec chez les cas sévères, des mortalités constatées dans l'enfance ou adolescence.

Pronostic et qualité de vie

Les enfants atteints de troubles du gène CASK nécessitent des soins intensifs et continus. Ils ne peuvent pas vivre de manière autonome et leur espérance de vie varie en fonction de la gravité des symptômes. La plupart des enfants ne parlent pas, ne marchent pas, et ont une déficience intellectuelle grave. Beaucoup nécessitent un suivi médical et des rééducations pour préserver ou développer leurs capacités fonctionnelles et cognitives.

Infographie sur CASK réalisée à partir des données patients issues de RARE-X



Diagnostic et confusion avec d'autres maladies

CASK est une maladie monogénique, souvent due à une mutation spontanée (de novo), c'est-à-dire non héréditaire. Toutefois, ses symptômes peuvent être confondus avec ceux de la paralysie cérébrale, ce qui complique le diagnostic. Un test génétique est nécessaire pour confirmer la mutation du gène CASK.

Conclusion

Bien que les mutations du gène CASK soient très rares, elles provoquent des troubles neurogénétiques complexes nécessitant une prise en charge spécialisée. Ces enfants et leurs familles font face à des défis considérables, tant sur le plan médical que quotidien.

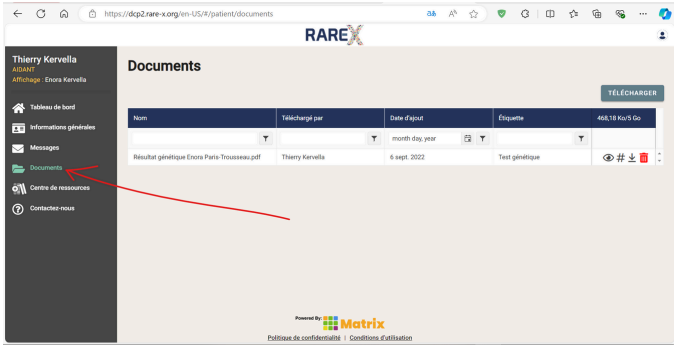
RARE-X

RARE-X est une **base de données patients** entièrement **gratuite** et entièrement **sécurisée**, où les données patients sont anonymisées et cryptées pour permettre une parfaite conformité avec le règlement RGPD applicable en France.
RARE-X permet une modification en temps réel des données patients (sous forme de questionnaires) par les patients eux-mêmes et/ou leur aidants. Les données sont accessibles gratuitement aux chercheurs et cliniciens qui en font la demande.

C'est cette base de données patients avec qui la CASK COALITION a choisi de travailler depuis août 2022. A ce jour, **150 familles CASK** sont enregistrées sur RARE-X **dont 20 en France et DOM-TOM soit 1 de plus que l'an dernier**. On peut mieux faire! Nous ne pouvons qu'inciter fortement celles qui ne l'ont pas fait à le faire au plus vite car ces données sont inestimables pour la recherche (description de la maladie, symptômes et évolution, épilepsie, génétique, recensement et diagnostic...). Plusieurs chercheurs et laboratoires ont été très impressionnés que notre communauté CASK se soit si vite organisée malgré la rareté de la mutation et se sont montrés très enthousiastes à l'idée d'utiliser ces données pour leurs programmes de recherche.
Sur 150 patients enregistrés, trop peu ont rempli leurs questionnaires et beaucoup sont simplement enregistrés. Or c'est justement les questionnaires qui apportent les informations cruciales pour les chercheurs. On peut donc encore progresser!
S'il est un moyen de rendre CASK plus visible parmi les quelques 8000 maladies rares répertoriées à ce jour, c'est bien celui-ci: s'enregistrer sur RARE-X.

Thierry KERVELLA est le PAG* leader RARE-X pour l'AECF.
Pour se connecter et/ou s'enregistrer, connectez-vous sur **https://cask.rare-x.org**
et créer votre compte. Des questionnaires vous sont proposés et de nouveaux sont régulièrement envoyés avec envoi d'alertes par email (ex: troubles du sommeil).
Il est également fortement recommandé de télécharger les rapports d'analyses génétiques (même en français) en utilisant l'onglet "Documents" ci-contre une fois connecté à votre compte personnel.

RARE-X accuse un certain retard dans la traduction des questionnaires en français mais **ceux-ci devraient être traduits et disponibles en français d'ici le 1er trimestre 2026**. En attendant, vous pouvez utiliser le traducteur de votre navigateur internet qui permet aisément de compléter les différents questionnaires.

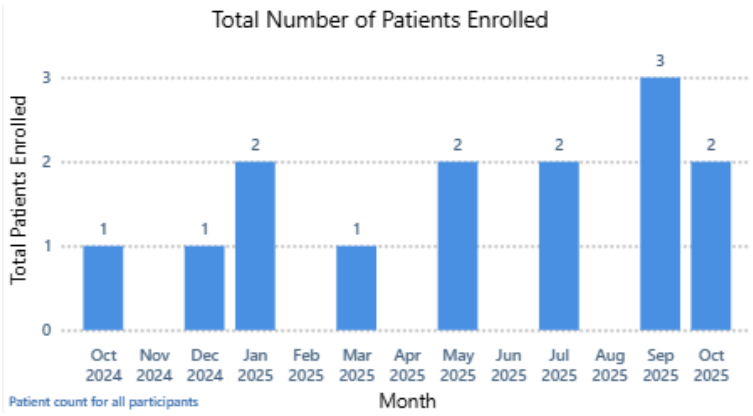


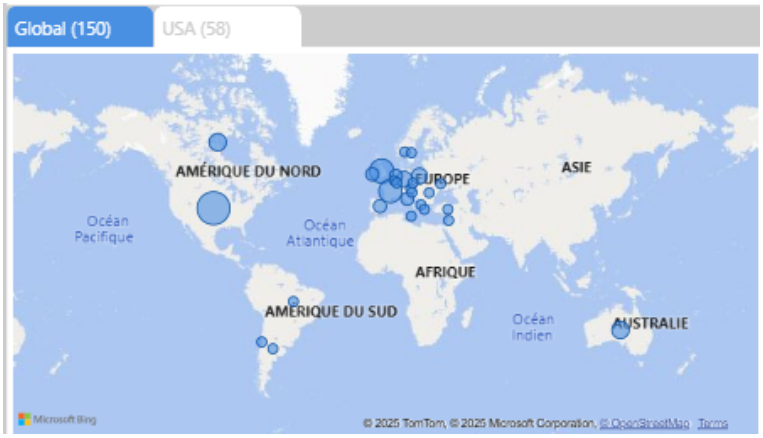
En cas de questions, contacter associationenfantscaskfrance@gmail.com

Les pages suivantes présentent des exemples de données CASK issues de RARE-X. Les rapports d'analyses génétiques sont exclusivement réservées aux chercheurs et médecins.

** PAG = Patient Advocacy Group (Groupe de défense des patients)*

RARE-X (suite)





Country	Patient Count	Percent of Global Patients
Albania	1	0,7%
Argentina	1	0,7%
Australia	7	4,7%
Austria	1	0,7%
Belgium	1	0,7%
Brazil	1	0,7%
Canada	7	4,7%
Chile	1	0,7%
Czech Republic	1	0,7%
France	20	13,3%
Germany	5	3,3%
Greece	1	0,7%
Ireland	2	1,3%
Italy	2	1,3%
Lebanon	1	0,7%
Luxembourg	1	0,7%
Malta	1	0,7%
Netherlands	2	1,3%
Norway	1	0,7%
Poland	5	3,3%
Romania	1	0,7%
Slovenia	1	0,7%
Spain	2	1,3%
Sweden	1	0,7%
Turkey	1	0,7%
Ukraine	1	0,7%
United Kingdom	23	15,3%
United States	58	38,7%
Total	150	100,0%

Données obtenues:
Seuls les chercheurs et les cliniciens vérifiés peuvent accéder à l'ensemble des données. En tant que ePAG* leader et ayant suivi la formation CITI, notre président a accès aux ensembles de données de base qui sont sporadiquement fournies par RARE-X.
Même ces données simples permettent d'améliorer les soins aux patients, d'éduquer et de faciliter la défense des intérêts de des patients CASK.

Exemple 1 : Question d'un parent sur un groupe Facebook
« Nous avons eu un rendez-vous hier avec le médecin généticien de XX et il m'a demandé si tous/la plupart de nos enfants sont atteints de microcéphalie et ont un poids inférieur au 1er percentile moyen pour leur âge. Les enfants CASK prennent-ils des stéroïdes/hormones de croissance, car il veut vraiment que XX en prenne, mais j'hésite encore… »

RARE-X **Issues reported by 36 CASK respondents in Growth Survey**

Issue Reported	Percentage reporting	Number reporting	Ages at diagnosis	Ages symptoms first appeared
Short Stature	**44%**	**16**	Range of: Before Birth- 3 years	Range of: Before Birth- 2 years
Undergrowth	**44%**	**16**	Range of: Before Birth- 4 years	Range of: Before Birth- 4 years
Growth Hormone Deficiency	**14%**	**5**	Range of: 1- 13 years	Range of: 1- 13 years
Obesity	**8%**	**3**	Range of: 2- 7 years	Range of: 2- 7 years
General Overgrowth	**3%**	**1**	2 years	2 years

Plutôt que de se fier à Facebook et de transmettre des informations non vérifiées à un clinicien, ce parent pourrait maintenant montrer à son généticien le tableau des résultats officiels de 36 patients CASK ayant répondu à cette section.

Exemple 2 : incidence de l'épilepsie
« La prévalence publiée de l'épilepsie atteint 50 % (cohorte de 34 patients). Nos résultats actuels montrent une prévalence plus faible. Un ensemble de données plus important, correctement analysé, nous aidera à mieux comprendre les taux d'incidence.

RARE-X **Issues reported by 34 CASK respondents in Brain and Nervous System Survey**

Issue Reported	Percentage reporting	Number reporting	Ages at diagnosis	Ages symptoms first appeared
Cognitive impairment	**88%**	**30**	Range of: 0-3 months- 8 years	Range of: 0-3 months- 7 years
Coordination	**88%**	**30**	Range of: 0-3 months- 8 years	Range of: 0-3 months- 7 years
Hypotonia	**71%**	**24**	Range of: 0-3 months- 8 years	Range of: 0-3 months- 7 years
Hypertonia	**56%**	**19**	Range of: 0-3 months- 10 years	Range of: 0-3 months- 9 years
Unusual movements	**42%**	**14**	Range of: 0-3 months- 8 years	Range of: 0-3 months- 7 years
Memory impairment	**38%**	**13**	Range of: 4-7 months- 8 years	Range of: 4-7 months- 7 years
Abnormal EEG	**38%**	**13**	Range of: 0-3 months- 7 years	Range of: 0-3 months- 13 years
Seizures	**29%**	**10**	Range of: 0-3 months- 6 years	Range of: 0-3 months- 6 years
Cerebral Palsy	**18%**	**6**	Range of: 0-3 months- 4 years	Range of: 0-3 months- 1 year
Headaches and Migraines	**6%**	**2**	6 years old	6 years old

***PAG leader : Patient Advocacy Group leader (responsable de groupe de défense des intérêts des patients)**

RARE-X (suite)

Issues reported by 47 CASK respondents in Eyes and Vision Domain

Issue Reported	Percentage reporting	Number reporting	Ages at diagnosis	Ages symptoms first appeared
Eye movement issue	40%	19	Range of: 0-3 months - 5 years	Range of: 0-3 months - 4 years
Visual Impairment	32%	15	Range of: 0-3 months - 38 years	Range of: 0-3 months - 8 years
Optic Nerve Issue	28%	13	Range of: 0-3 months - 38 years	Range of: 0-3 months - 2 years
Farsightedness	23%	11	Range of: 4-7 months - 7 years	Range of: 0-3 months - 7 years
Major vision issue	19%	9	Range of: 0-3 months - 38 years	Range of: 0-3 months - 2 years
Nearsightedness	13%	6	Range of: 4-7 months - 8 years	Range of: 4-7 months – 5 years
Lens issue	2%	1	1 year old	Unsure
Ptosis	2%	1	1 year old	1 year old

19

Issues reported by 47 CASK respondents in Digestive System Domain

Issue Reported	Percentage reporting	Number reporting	Ages at diagnosis	Ages symptoms first appeared
Feeding Difficulties	49%	23	Range of: 0-3 months - 5 years	Range of: 0-3 months - 7 years
Constipation	40%	19	Range of: 0-3 months - 5 years	Range of: 0-3 months - 4 years
Esophagus	32%	15	Range of: 0-3 months - 2 years	Range of: 0-3 months - 2 years
Soiling or Defecation Issues	19%	9	Range of: 0-3 months - 2 years	Range of: 0-3 months - 2 years
Stomach Issues	11%	5	Range of: 0-3 months - 7 years	Range of: 0-3 months - 7 years
Dysmotility	11%	5	Range of: 0-3 months - 38 years	Range of: 0-3 months - 7 years
Intestine Issues	6%	3	Range of: 4-7 months - 9 years	Range of: 4 - 7 months
Pancreas Issues	2%	1	7 years	Unsure

20

Remplir ces questionnaires peut être chronophage pour des parents d'enfants polyhandicapés courant après le temps et épuisés donc leur demander de passer une soirée à remplir (encore) des formulaires n'est pas l'idéal (nous le savons bien pour être aussi de ces parents-là...). Mais il faut aussi donner pour recevoir un jour. Et ce que nous voulons plus que tout recevoir en retour, ce sont des solutions concrètes de la part de la recherche et des cliniciens pour permettre une vie meilleure à nos enfants atteints de mutations CASK aujourd'hui et demain.
Tout commence avec vous ! Vous seuls avez ce superpouvoir!



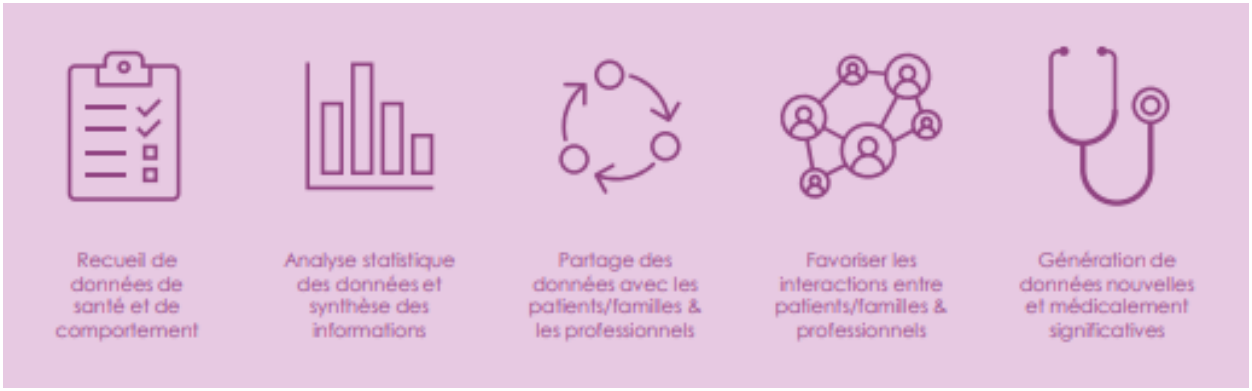
👉 Si vous ne l'avez pas déjà fait, il est temps d'être un superhéros pour votre enfant.
RDV sur https://cask.rare-x.org

GenIDA

GenIDA* est une base de données participative internationale initiée en 2016, dans le but de mieux caractériser les manifestations cliniques et les histoires naturelles de ces formes génétiques de DI et/ou TSA.

L'objectif de ce projet est d'accélérer les connaissances sur ces pathologies rares en renforçant la participation des personnes atteintes, de leurs familles et des associations concernées pour créer des cohortes internationales de patients de taille suffisante afin que les médecins, chercheurs et autres professionnels puissent en extraire des données nouvelles médicalement significatives pour améliorer la prise en charge des personnes atteintes.

GenIDA permet également la réalisation d'études longitudinales permettant de suivre en particulier l'évolution des compétences cognitives et des éventuels troubles du comportement des personnes atteintes.



Pour cela, les personnes atteintes et leurs familles sont sollicitées pour répondre à un questionnaire structuré disponible en 8 langues portant sur les aspects physiques, médicaux, cognitifs et comportementaux de la pathologie. GenIDA permet également la réalisation d'études longitudinales permettant de suivre en particulier l'évolution des compétences cognitives et des éventuels troubles du comportement des personnes atteintes.

Nous avons organisé un webinaire en Septembre 2024 avec GenIDA spécifiquement pour notre association. A ce jour, 12 familles CASK sont enregistrées sur GenIDA dont 11 en France et DOM-TOM. Là aussi, on peut mieux faire! Nous allons tenter de faire monter à bord les autres nationalités en demandant l'appui et le relai de nos associations sœurs à l'étranger.

👉 Si vous ne l'avez pas déjà fait, pour vous enregistrer, RDV sur https://genida.unistra.fr

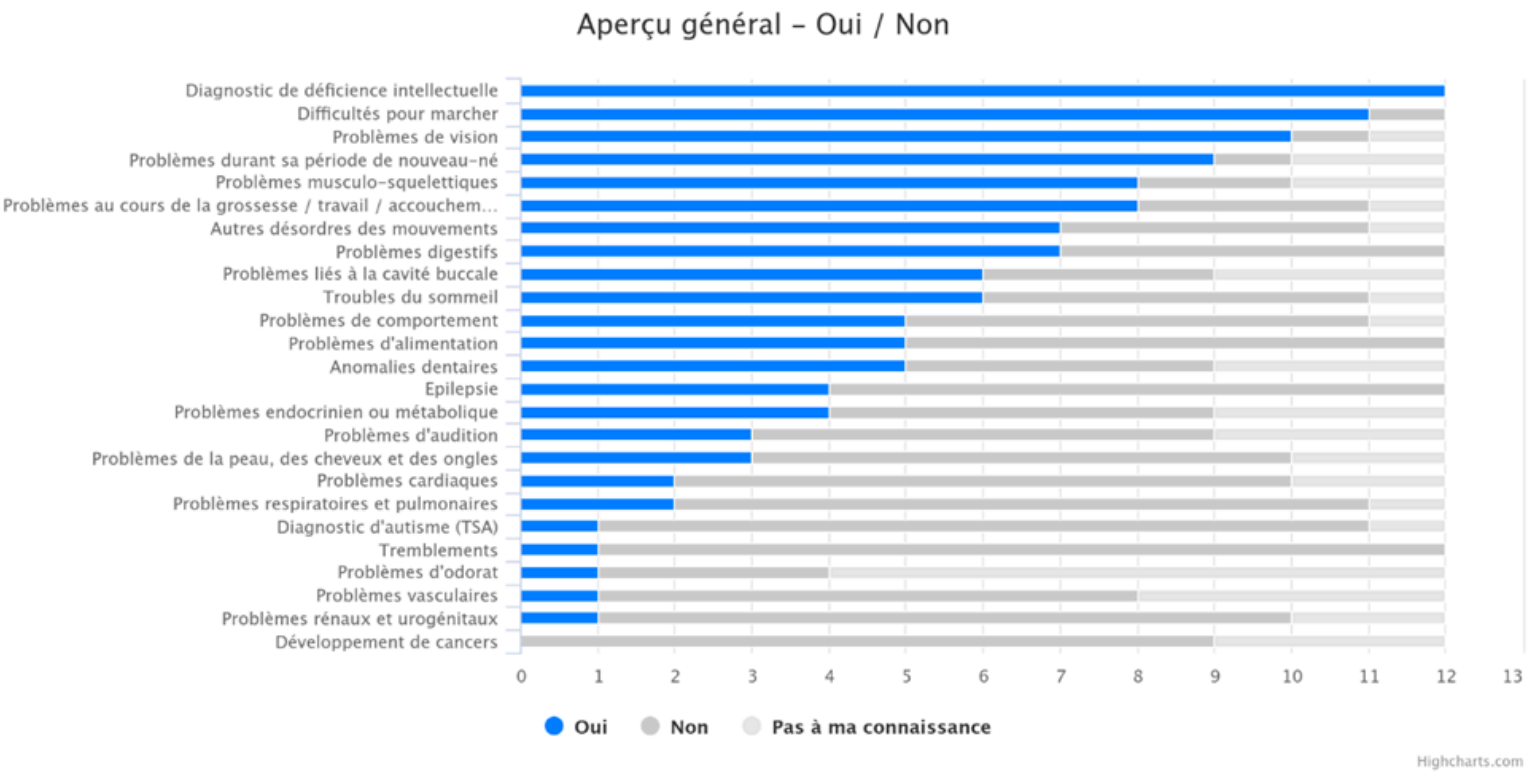
Un flyer et une présentation PowerPoint en français sont également disponibles sur demande.
Les pages suivantes présentent des exemples de données CASK issues de GenIDA.

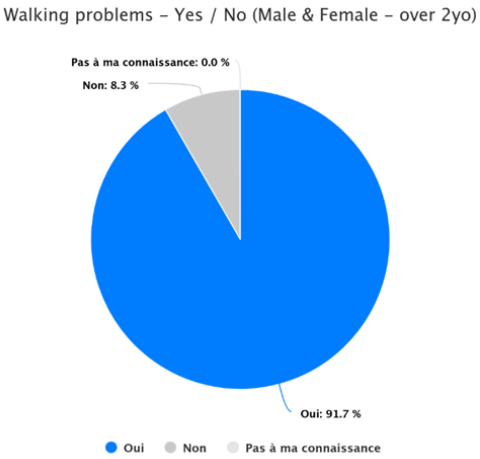
* **Gén**étique de la **D**éficience Intellectuelle et des Troubles du Spectre **A**utistique

GenIDA (suite)

Données CASK:

- 12 dossiers complétés (11 France + 1 UK) : 11 filles + 1 garçon,
- 2 inscriptions non finalisées (France)

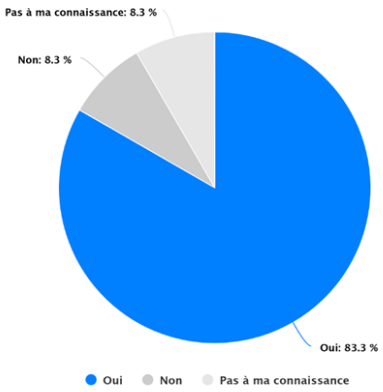




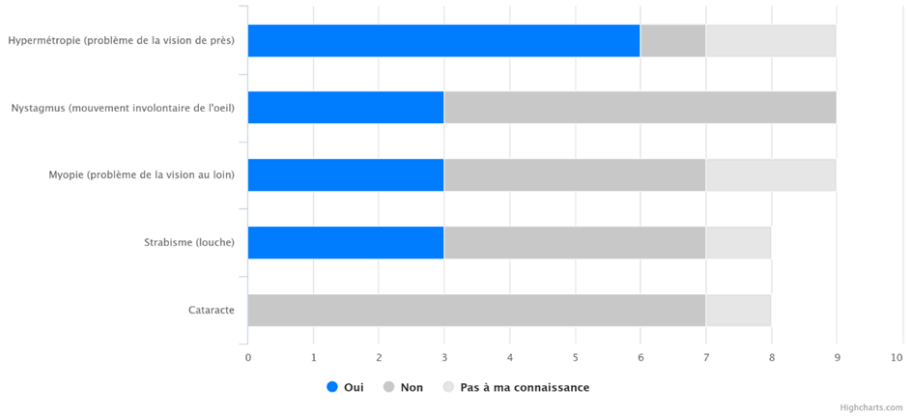


GenIDA (suite)

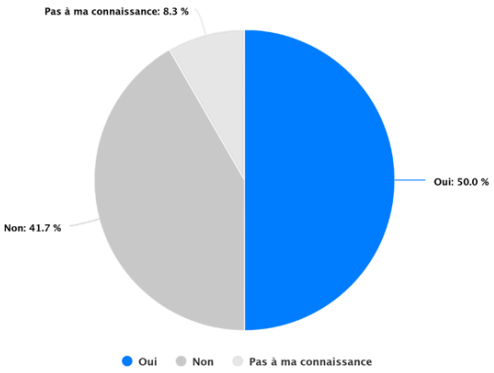
Vision problems – Yes / No (Male & Female)



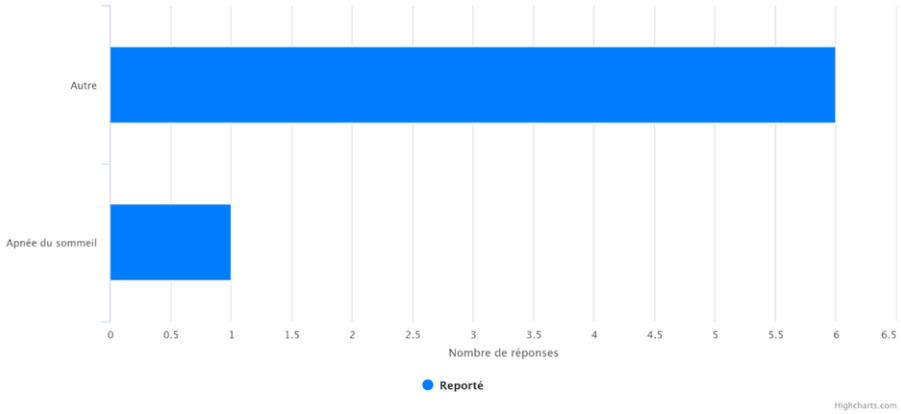
Vision problems: (Male & Female)



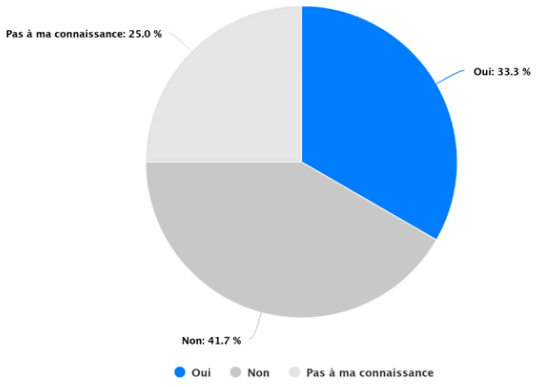
Sleeping disorders – Yes / No (Male & Female)



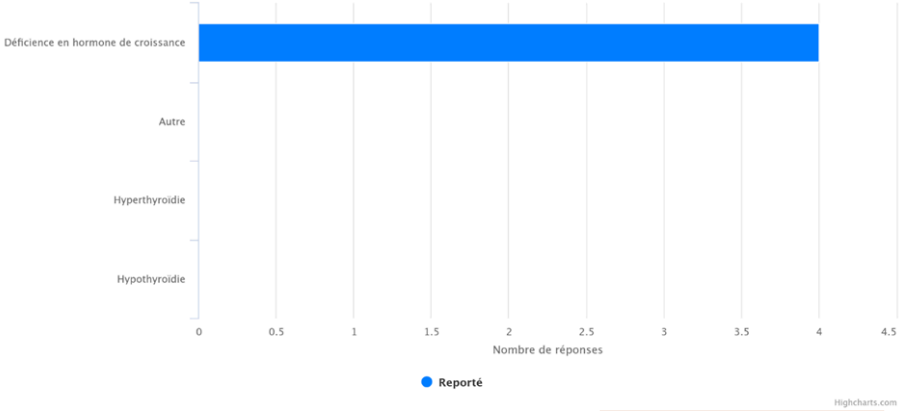
Sleeping disorders:



Endocrine and metabolic systems problems – Yes / No (Male & Female)



Endocrine and metabolic systems problems (details):



Facematch

Aider les familles à trouver des réponses, plus rapidement.



Pour beaucoup de nos familles, obtenir un diagnostic pour la maladie de leur enfant peut prendre des années d'incertitude et d'innombrables rendez-vous.
FaceMatch - un projet de recherche conjoint entre l'université de Newcastle et Hunter New England Health - s'efforce de changer la donne.
Grâce à une technologie innovante de reconnaissance faciale, FaceMatch aide les cliniciens à identifier plus tôt les éventuelles maladies génétiques, guidant ainsi les familles vers la bonne voie pour le diagnostic et les soins.
En partageant une photo de votre enfant CASK, vous pouvez aider à construire un ensemble de données diversifié et puissant qui améliore cet outil qui pourra changer la vie d'autres familles.
👉 Pour en savoir plus ou contribuer dès aujourd'hui : https://www.facematch.org.au/

Recensement CASK

Rare ne signifie pas invisible.
Le recensement des maladies rares permet de montrer les chiffres réels - et les vies réelles - qui se cachent derrière les maladies rares.
Rejoignez-nous et #soyezcomptés! Cela ne vous prendra que 2 min!
👉 https://form.jotform.com/251484277752364

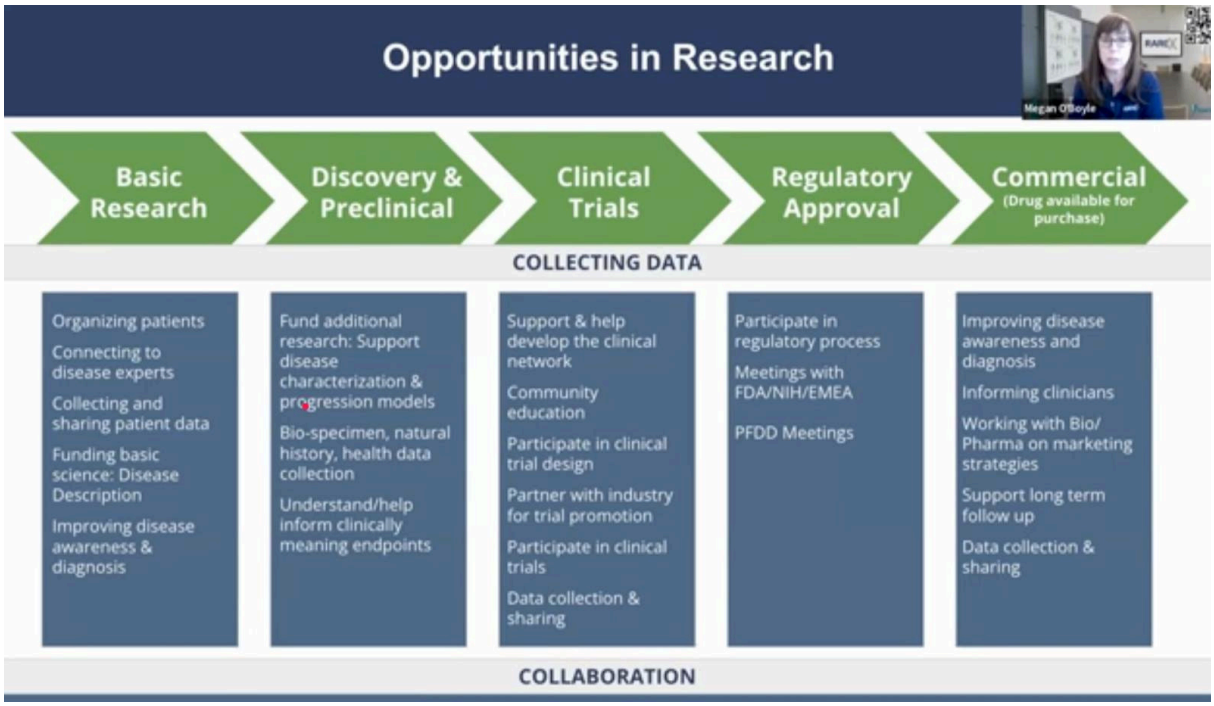


Les projets de recherche

Toutes les recherches scientifiques ont un objectif. C'est leur point de départ. La réitération des expériences peut permettre d'obtenir des éléments de réponse. Cet objectif est issu d'un besoin non couvert. Dans le cas des maladies rares, les objectifs de la recherche sont par exemple de :

- **Décrire**: pour comprendre la maladie, son évolution, ses conséquences, il est nécessaire de la connaître et de la décrire, comme dans les études d'histoire naturelle.
- **Comprendre:** la mise au point d'un traitement nécessite de comprendre la maladie et ses conséquences et d'en chercher la cause (recherche fondamentale).
- **Soigner**: en l'absence d'un traitement étiologique, la recherche biomédicale peut viser à :
  - Soulager les conséquences de la maladie en mettant au point des traitements symptomatiques ;
  - Mieux diagnostiquer les patients en mettant au point des biomarqueurs, des tests diagnostiques, ...
- **Accompagner:** en l'absence de traitement, ou durant la (très) longue phase de mise au point d'un médicament, la personne malade a besoin de solutions quotidiennes pour vivre avec la maladie, dans son parcours de soin (ce qui fait l'objet de recherches médicales et paramédicales) et dans son parcours de vie (ce qui fait l'objet de recherches en sciences humaines et sociales).
- **Guérir:** l'objectif ultime de la recherche biomédicale est la mise au point d'un traitement pour guérir la cause de la maladie (traitement étiologique). Le circuit de développement d'un (bio-)médicament ou son repositionnement s'inscrit dans cet objectif.

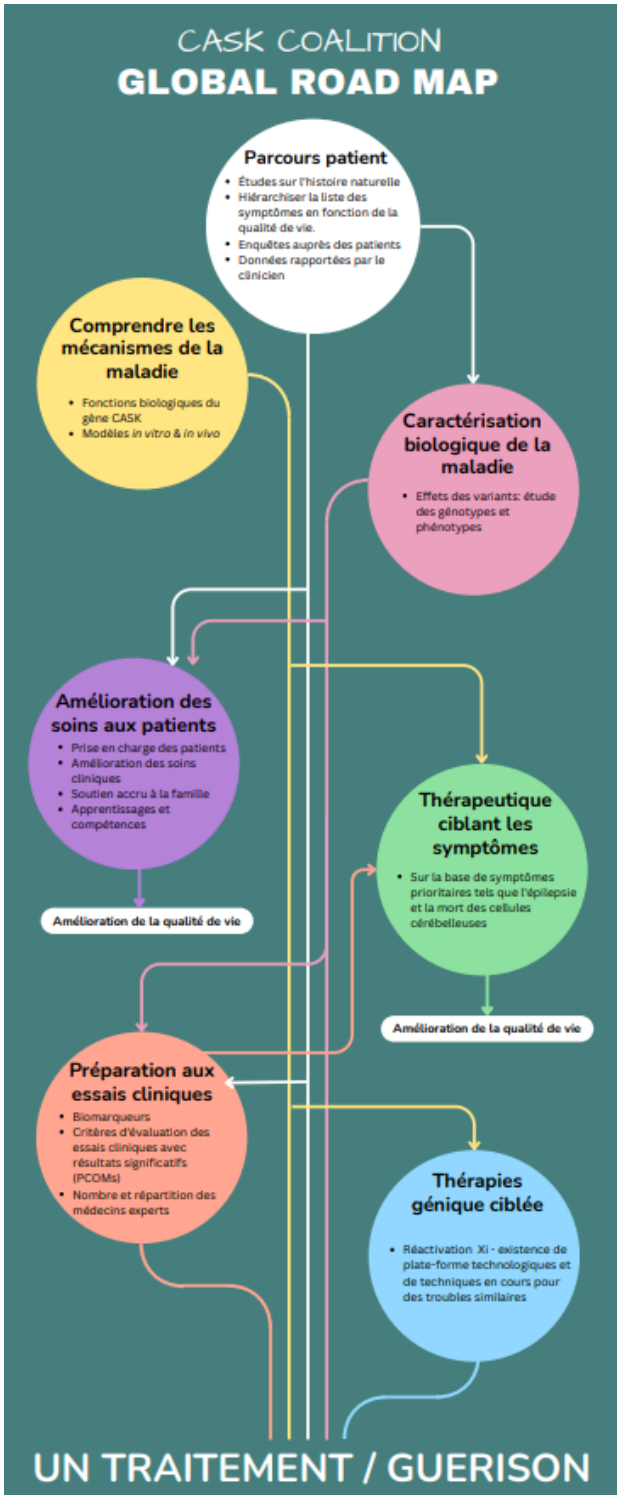
La mise au point d'un traitement étiologique est un long processus respectant plusieurs étapes. En matière de maladies rares, le challenge est encore plus important car il faut attirer la recherche, les données sont peu nombreuses, dispersées et peu accessibles et les risques financiers sont énormes.
Le schéma ci-dessous présente les grandes étapes de la recherche de la détection de la maladie à la mise au point d'un traitement.



Pour plus d'informations, un guide de la recherche, destiné aux associations de patients maladies rares francophones, a été créé conjointement par l'Alliance maladies rares et la Fondation Maladies Rares.
👉 https://guide-recherche-asso.info/

Concernant le gène CASK...

La CASK COALITION consolide sa "roadmap" (feuille de route) pour développer des projets de recherche sur le gène CASK. Elle utilise pour ce faire son réseau et ses liens avec les mondes de la recherche fondamentale, translationnelle et clinique.



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 phénitypiques 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 symptomes
- 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.

Cette feuille de route mondiale a été élaborée et approuvée par tous les membres de la coalition CASK. En 2024/25, la CASK Coalition a donné suite à toutes les sections de cette feuille de route, soit en finançant des projets, soit en améliorant la mise en œuvre du programme de collecte de données sur les patients. Ainsi, depuis son adoption il y a 2 ans, ce sont ***plus de 15 projets sur le gène CASK*** qui ont été supportés par la CASK Coalition.

Concernant le gène CASK...

Study	Institution	Associated PAG	Start Date	Status	Funding status*
RARE-X Natural History Study	Global Genes		Sept 22	Long-term	Externally funded
Developing translational research platform	University of Bristol		Sept 24	Ongoing	Fully funded
Cure CASK part i	UC Davis		March 24	Ongoing	Fully Funded
Cure CASK part ii	UC Davis		June 25	Ongoing	Still raising
Drug to prevent cerebellar degeneration	University of Alabama			Ongoing	Fully funded
CASK patient iPSCs	University of Queensland			Ongoing	Fully funded
Neurodevelopmental spectrum of CASK	University of Cambridge		Sept 24	Complete	Externally funded
Natural History Study	Paris		Aug 25	Ongoing	Fully funded
Quantitative interactomics	Strasbourg		Aug 25	Ongoing	Fully funded
FaceMatch - CASK diagnosis	University of Newcastle Australia		Sept 25	Ongoing	Externally funded
CASK Prenatal Study	Paris		May 25	Ongoing	Externally funded

Source: https://thecaskcoalition.com/global/#projects

Et aussi:

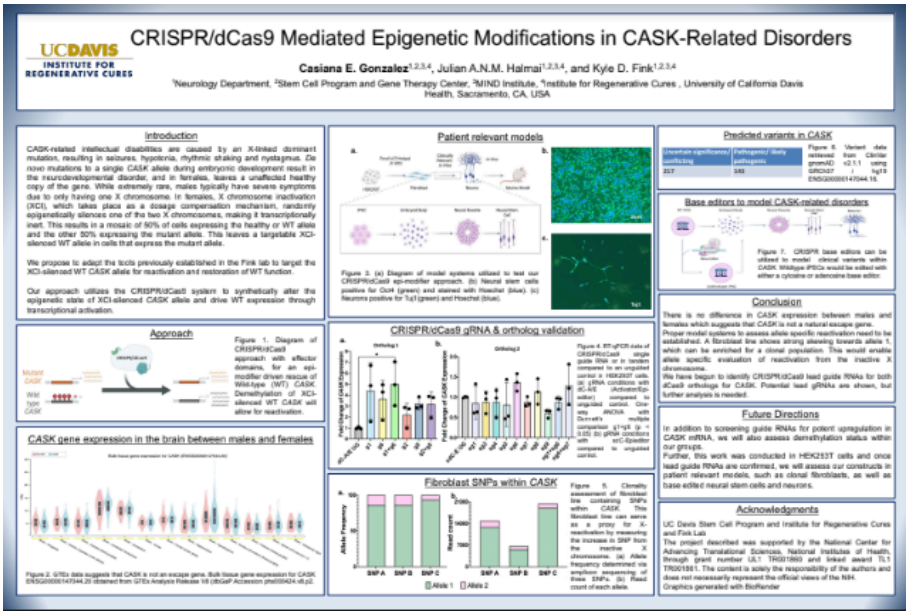
- PNDS hypoplasies pontocérébelleuses (CRMR Paris, Trousseau)
- Modèle poisson zèbre (Université de Portsmouth, UK)
- Projets portés par Project CASK (USA):
  - Thérapie génique de remplacement du gène CASK
  - Etude rôle de l'interaction CASK/Liprin-α et test de petites moléculesremplaçant CASK
  - Epilepsies liée à CASK: description des types d'épilepsiesliées à CASK, d'étudier les facteurs de risques et sélection des meilleures options de traitement.

Concernant le gène CASK...

- **Etude histoire naturelle RARE-X/GenIDA**: bases de données patients accessibles aux scientifiques et cliniciens à partir des données patients. Voir chapitre dédié en pages 22 et 25.

- **Développement d'une plateforme de recherche translationnelle sur CASK**: la CASK Research Foundation au Royaume-Uni soutient financièrement le Pr James Hodge à l'Université de Bristol pour la création d'un modèle CASK robuste de mouche (drosophile) et de poisson zèbre ainsi que les étude de liaison CASK/fonction mitochondriale, l'histoire naturelle de la maladie, etc. Le but est de rassembler les meilleurs scientifiques britanniques intéressés par CASK et de mettre à profit leur travaux avec les scientifiques du monde entier.

- **"CURE CASK" Phases I et II**: La CASK Coalition a financé en 2024 la première partie du projet de thérapie génique de l'UC Davis visant à évaluer la possibilité d'utiliser la réactivation Xi comme thérapeutique potentielle pour les troubles du gène CASK pour la population féminine avec 2 chromosomes X. La 2e phase, sur modèle murin (*in vivo*) est en cours de financement avec nos partenaires de la CASK Coalition car les résultats de la phase 1 ont montré des résultats très prometteurs sur modèles cellulaires *in vitro (ISPCs)*.





- **"Candidat médicament" pour stopper la dégénérescence du cervelet** : l'ACNRF/CURE CASK, notre partenaire australien, finance un projet de recherche aux États-Unis sur un candidat médicament capable de **réduire ou stopper le développement des hypoplasies pontocérébelleuse et microcéphalies** liées à CASK et d'en réduire les impacts sur la santé des malades. Ce traitement, si efficace et sûr, permettrait de ralentir voir de stopper le développement de la maladie et la mort des neurones souvent observé quelques mois après la naissance et dans l'adolescence. Ce projet est dirigé par le professeur Konark Mukherjee qui a également bon espoir que ce traitement puisse améliorer les capacités des malades des deux sexes en limitant les atteintes des cellules du cervelet et du tronc.

NB: La CASK Coalition a également rencontré le Pr Katsuhiko TABUCHI au Japon pour un projet similaire et a participé à une rencontre avec nos partenaires britanniques pour solliciter le soutien de grands laboratoires pharmaceutiques et continuer ses études avant le dépôt d'un éventuel brevet.

- I**PSCs dérivées de patients et modèle organoïdes**: pilotée et financée par l'ACNRF, cette recherche implique le développement d'une série de cellules souches pluripotentes induites dérivées de patients

*IPSCs = Induced Pluripotent Stem Cells) = cellules souches pluripotentes induites

Concernant le gène CASK...

(cellules créées à partir du sang de patients atteints de la maladie de Cask). Ces cellules joueront un rôle essentiel dans la recherche visant à élucider les mécanismes sous-jacents aux différentes mutations de CASK, dans le but ultime de procéder au criblage d'un large éventail de médicaments et de composés afin d'identifier ceux qui pourraient être efficaces pour atténuer les effets de la maladie.

- **Projet BINGO** : il s'agit d'une étude en cours de l'université de Cambridge portant sur une multitude de troubles d'origine génétique. Les chercheurs veulent comprendre l'éventail des problèmes qui affectent les personnes atteintes de troubles neurodéveloppementaux, après qu'une cause génétique rare ait été trouvée. Ils veulent également comprendre comment les différences génétiques affectent les fonctions cérébrales. Piloté par la CRF; le Dr Kate Baker a accepté d'inclure les troubles CASK dans l'étude et, en outre, de rédiger un article indépendant sur les troubles CASK si nous parvenions à recruter suffisamment de patients. L'étude comprenait une enquête en ligne, un entretien en ligne et une évaluation en présentiel pour les personnes au Royaume-Uni. Suffisamment de personnes ont été recrutées et le rapport final devrait être publié prochainement.

- **Histoire naturelle de la maladie (étude clinique)**: ce que les médecins appellent l'histoire naturelle d'une maladie est la description des différentes manifestations d'une maladie et de leur évolution au cours du temps en l'absence de tout traitement (médicaments, kinésithérapie, chirurgie...). L'AECF finance le projet français porté par les CRMR des hôpitaux Paris Trousseau et Robert Debré qui a commencé courant 2025. L'épilepsie liée à CASK fait partie intégrante de cette étude clinique rétrospective.

- **Etude interactions moléculaires de CASK**: porté par l'IGBMC de Strasbourg, ce projet vise à mieux comprendre les interactions protéine-protéine de CASK et comment les mutations de CASK modifient ces interactions pour expliquer les différents phénotypes observés chez les patients.

- **Facematch:** basé sur l'IA et développé en Australie, ce projet vise à accélérer le diagnostic clinique des maladies rares en partant du postulat que chaque maladie rare favorise des traits faciaux identifiables et reconnaissables.

- **Amélioration du diagnostic anténatal** : basée sur l'étude de cas prénataux CASK en France, cette étude vise à l'amélioration potentielle en matière de diagnostic anténatal pour CASK en cas de validation de signes d'appel au cours du suivi de grossesse (mensurations du cervelet, PC, diamètre BIP, etc).

- **PNDS hypoplasies pontocérébelleuses**: Protocole National de Diagnostic et de Soins = référentiel de bonnes pratiques destiné aux professionnels concernés pour une prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale et le parcours de soins d'un patient atteint d'une maladie rare donnée. En cours de relecture et diffusion en 2026.

- **Projets USA:**
  - **Thérapie génique de remplacement du gène CASK**: des équipes de recherche aux USA s'intéressent à CASK et souhaitent lancer une étude pour une thérapie génique pour CASK visant au remplacement du gène défectueux via un vecteur plasmide. Pour le moment, financé en partie par Project CASK. Projet en suspend suite aux remaniements politiques et plan d'économies outre-Atlantique par l'administration Trump...
  - E**pilepsies liée à CASK**: selon nos données, environ 40% des patients CASK seraient atteints d'une épilepsie de cause rare impactant fortement leur développement. Project CASK a attribué une subvention de recherche à des équipes US pour décrire les types d'épilepsies liées à CASK, d'étudier les facteurs de risques de développement d'une épilepsie liées à CASK et de sélectionner les meilleures options de traitement. L'AECF, via le Pr AUVIN et le projet clinique d'histoire naturelle pourrait également participer à ce projet US. Une première visio a été réalisée début 2025 entre associations et chercheurs USA/France.

06

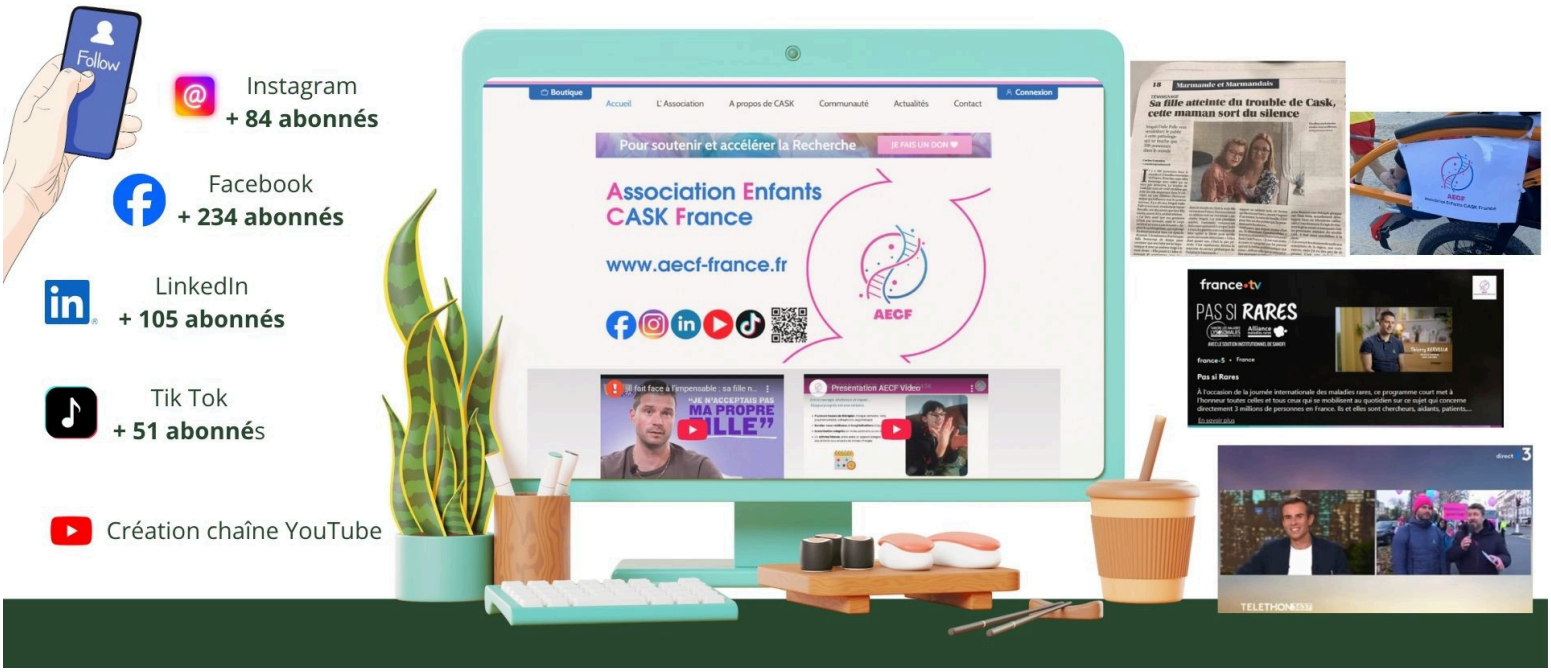
Moments forts de l'année

04

Tout au long de l'année, l'Association Enfants CASK France a renforcé sa présence et sa visibilité sur les réseaux sociaux.

En multipliant les publications, en relayant les événements et en partageant les témoignages des familles, nous avons su affirmer notre identité, valoriser nos initiatives et sensibiliser un public toujours plus large à la cause CASK.

« Ensemble, nous faisons connaître les mutations génétiques CASK et donnons une voix à nos enfants. »



Cette année, nous avons consolidé notre stratégie de communication autour de sept grands thèmes :

- 👉 Vie associative et événements
- 👉 Actions solidaires et partenariats
- 👉 Recherche et avancées scientifiques
- 👉 Communication, sensibilisation et plaidoyer
- 👉 Familles et communauté CASK
- 👉 Campagnes de dons et boutique solidaire
- 👉 Vie de la CASK Coalition

Ces thématiques reflètent la richesse et la diversité de nos actions, mais aussi les valeurs fondatrices de notre association : solidarité, engagement et espoir.
Elles témoignent d'une année dynamique, marquée par des temps forts, des réussites collectives et une communauté toujours plus unie.

Moments forts de l'année

🧩 1. Vie associative et événements

L'année 2025 a été ponctuée de rencontres, de déplacements et de moments forts pour l'association, tant au niveau national qu'international. Ces événements ont renforcé les liens entre familles, chercheurs et partenaires, et permis de poursuivre la sensibilisation autour du gène CASK.

📅 **5 octobre 2024 – Universités d'Automne de l'Alliance Maladies Rares** 🍂

Deux jours d'échanges à Paris autour de la recherche sur les maladies rares.
Merci à Magali Dalle-Palle et Jérôme Richard pour avoir représenté l'AECF lors de cet événement inspirant !







📅 **28 octobre 2024 – Journée des familles & Assemblée Générale**

Une belle journée de retrouvailles et d'échanges autour des mutations du gène CASK. Conférences, repas convivial et moments partagés entre parents et enfants.





Moments forts de l'année

📅 4 décembre 2024 – Marche des maladies rares 🚶‍♀️💙

L'AECF a participé à la Marche des maladies rares à Paris, aux côtés de nombreuses associations.
Un moment fort de solidarité et de visibilité pour faire entendre la voix des enfants CASK !







📅 11 janvier 2025 – Bruno Guillon devient parrain de l'AECF 🌟

Nous sommes fiers d'accueillir Bruno Guillon comme parrain de l'Association Enfants CASK France.

📅 10 février 2025 – Journée des associations partenaires – Hôpital Robert-Debré

Présence de l'association pour sensibiliser le public à l'épilepsie rare liée à CASK. Merci à Nathalie pour sa représentation chaleureuse !







📅 5 juin 2025 – L'AECF à Paris pour les 25 ans de l'Alliance Maladies Rares 🎉

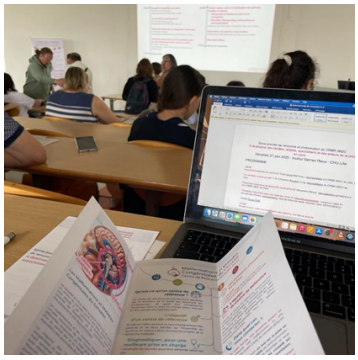
L'AECF a célébré les 25 ans de l'Alliance Maladies Rares au Génocentre de l'AFM-Téléthon à Évry.
Notre secrétaire Claire et notre trésorière Magali ont représenté l'association lors de cette journée d'échanges dédiée à la recherche et à la coopération entre acteurs du monde des maladies rares.

Moments forts de l'année

4 juillet 2025 – Journée d'information du CRMR 2M2C Lille

Participation de l'AECF à une journée organisée par le centre de référence sur les malformations du cervelet. Un moment d'échanges précieux entre familles et professionnels. Merci à Charlotte pour avoir représenté l'AECF à cette occasion.







21 septembre 2025 – Visioconférence d'accueil des nouvelles familles

Première rencontre virtuelle de l'année, riche en émotions et en partages, avec 6 nouvelles familles rejoignant l'AECF.

05 octobre 2025 – Annonce de la Journée des familles et Assemblée Générale

Publication des informations pratiques pour la Journée des familles 2025 et l'Assemblée Générale, moment clé de la vie associative.



Moments forts de l'année

💪 2. Actions solidaires et partenariats

Tout au long de l'année, de nombreuses actions locales et nationales ont permis de collecter des fonds, sensibiliser le public et faire briller la solidarité autour des enfants CASK.





12 octobre 2024 – Bal des pompiers de Brest

Partenariat caritatif avec les pompiers de Brest, dont les bénéfices de la soirée ont été reversés à l'association.

18 octobre 2024 // 27 juin 2025 – Grands lotos Zoom avec Nana !

Soirées ludiques et solidaires organisées en ligne, au profit de la recherche sur CASK.







29 janvier 2025 – Première action solidaire en pharmacie

Un immense merci à la Pharmacie de Lolya à Marmande et à Caudalie pour cette première opération en magasin dans le Lot-et-Garonne, soutenant la recherche sur le gène CASK.

Moments forts de l'année

20 mars 2025 – Mario & Mimo, partenaires engagés

L'association Mario & Mimo, la Faculté des Métiers de Bruz et le restaurant Carnivore près de Rennes se sont mis d'accord avec Thierry pour mener plusieurs actions solidaires cette année.
De belles initiatives locales pour soutenir la recherche sur le gène CASK !







16 mars 2025 – Les Foulées de Saclay

Course et marche solidaires, avec une partie des inscriptions reversée à l'AECF. Bravo à tous les participants !

20 mars 2025 – Soirée caritative au restaurant Carnivore (Rennes)

Dîner gastronomique en partenariat avec Mario & Mimo et la Faculté des Métiers de Bruz.





24 mars 2025 – Opération "Arrondi de caisse" au Leclerc du Folgoët

Thierry et sa mère présents sur le stand pour sensibiliser et remercier les donateurs bretons.

Moments forts de l'année



08 avril 2025 – Tombola solidaire CMB x Kengo.bzh

Annonce et résultats de la grande tombola au profit de l'AECF, avec remerciements aux participants et partenaires.

---

14 avril 2025 – Loto solidaire "Les Goupils Gascons"

Une superbe après-midi placée sous le signe de la convivialité et de la générosité, au profit de l'AECF.





18 avril 2025 – Opération "Bol de Riz" au lycée Notre Dame de la Compassion (Marmande)

Une initiative généreuse des enseignants et élèves, au profit de la recherche CASK.

---

27 avril 2025 – Vente solidaire de couscous à emporter

Organisation d'une vente caritative pour financer les projets de recherche.





Moments forts de l'année





📅 **29 avril 2025 – Marche & course solidaire à Malo-les-Bains**

Une matinée sportive et conviviale ayant permis de récolter plus de 1 400 € pour l'association.

📅 **27 mai 2025 – Remise de chèque Mario & Mimo** 🎗️

Une première belle étape concrétisée par une remise de chèque au profit de la recherche sur le gène CASK de la part de L'association Mario & Mimo, la Faculté des Métiers de Bruz et le restaurant Carnivore.





📅 **09 juillet 2025 – Les Foulées des Festayres à Bayonne**

Une course festive et caritative dans le Sud-Ouest, riche en émotions et en rencontres.

📅 **31 juillet 2025 – Course mondiale CASK pour la recherche** 🌍🧎‍♀️

Rejoignez la Global CASK Race for Research 2025 aux côtés des associations CASK du monde entier !
Où que vous soyez, chaque pas compte pour financer des recherches qui changent des vies.

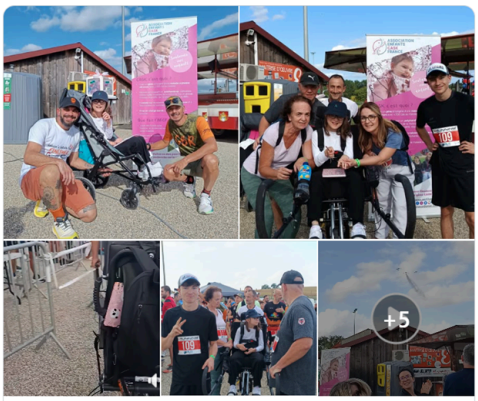
global-cask-race-for-research-2025.raiselysite.com



Moments forts de l'année

15 septembre 2025 – Challenge au Gascon's Infinite Trail

Participation à cette course solidaire organisée dans le Sud-Ouest, au profit de l'AECF et de la recherche sur le gène CASK.



Moments forts de l'année

🔬 3. Recherche et avancées scientifiques

La recherche sur CASK progresse à grands pas grâce aux collaborations internationales et au soutien actif de l'AECF. L'année 2024/2025 a été marquée par des annonces fortes, de nouveaux projets et des résultats porteurs d'espoir.

📅 17 octobre 2024 – Appel à projets "CASK-related disorders"

Lancement du nouvel AAP conjoint entre l'AECF et la Fondation Maladies Rares pour stimuler la recherche fondamentale et clinique sur les pathologies CASK.





📅 17 octobre 2024 – Rare-X : un registre essentiel pour la recherche CASK 🧬

Lancement du nouvel AAP conjoint entre l'AECF et la Fondation Maladies Rares pour stimuler la recherche fondamentale et clinique sur les pathologies CASK.

📅 02 décembre 2024 – Suivez les avancées de la thérapie génique CASK 🔬

Les familles sont invitées à s'inscrire pour recevoir directement les mises à jour sur la recherche et la thérapie génique CASK, ainsi que les prochaines étapes du projet soutenu par la CASK Coalition.
Une façon simple de rester informé des progrès scientifiques essentiels pour l'avenir de nos enfants.

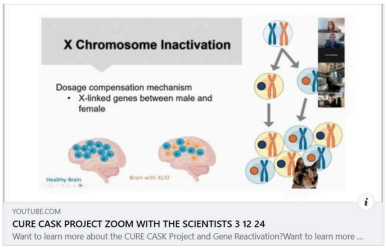


Moments forts de l'année

📅 11 décembre 2024 – Projet CURE CASK : promesses et espoirs 🌟

Présentation des progrès réalisés dans la première phase du projet CURE CASK, financé par la coalition internationale.
Les chercheurs partagent les résultats des modèles expérimentaux et les perspectives pour les essais futurs.







📅 6 janvier 2025 – Restez à jour sur le registre Rare-X 🧠

Nouvelle année, nouvelle résolution : pensez à mettre à jour vos questionnaires sur Rare-X, le registre mondial choisi par six organisations CASK.
Chaque inscription rapproche la recherche de traitements concrets pour nos enfants 👉 cask.rare-x.org.

📅 29 janvier 2025 – Rare-X : on l'a fait ! 🎉

Une nouvelle étape franchie pour le registre mondial CASK hébergé sur Rare-X.
Grâce à la mobilisation des associations et des familles, la base de données continue de grandir pour mieux soutenir les projets scientifiques.





📅 30 janvier 2025 – Cahier Orphanet 2025 disponible 📘

L'édition 2025 du guide « Vivre avec une maladie rare » est en ligne sur Orphanet.
Un outil précieux pour les familles, détaillant les aides, prestations et ressources disponibles en France.

Moments forts de l'année

📅 23 avril 2025 – Collaboration du Dr Tabuchi

Des travaux prometteurs sur les mécanismes cérébelleux ouvrent une nouvelle voie thérapeutique.



📅 4 mai 2025 – Découverte japonaise sur la mort cellulaire dans CASK

Des scientifiques identifient le processus responsable de la destruction neuronale. Inhiber ce mécanisme améliore la condition des souris atteintes de MICPCH.

📅 16 juin 2025 – Annonce des lauréats AAP "CASK-related disorders"

L'AECF et la FMR récompensent deux projets de recherche innovants.





📅 12 juin 2025 – Lancement de la phase 2 du projet CURE CASK 🧬

Grâce au financement de l'ACNRF USA, la CASK Coalition franchit une nouvelle étape : le passage aux tests sur modèles de souris à l'UC Davis.
Une phase cruciale pour la future thérapie génique CASK, symbole d'espoir et de collaboration internationale.

Moments forts de l'année

3 juillet 2025 – Appel à participation : imagerie prénatale



Le Dr Cabet et le Pr Bahi-Buisson lancent un appel aux familles pour contribuer à leur étude sur l'apport de l'imagerie prénatale dans le diagnostic des mutations du gène CASK.
Une recherche essentielle pour mieux comprendre le développement cérébral dès la grossesse.



31 juillet 2025 – Collaboration internationale Rare-X et EURORDIS

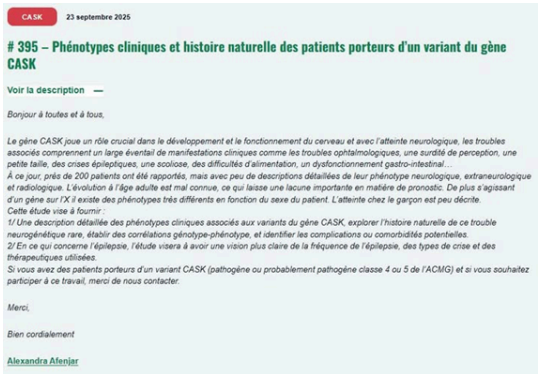
La communauté CASK s'affirme comme un acteur mondial dans le domaine des maladies rares.
Rare-X et EURORDIS unissent leurs efforts pour faire progresser la recherche et la participation des familles à travers le monde.

---

31 juillet 2025 – Infographie Rare-X : comprendre et s'impliquer

Publication d'une infographie réalisée par Rare-X expliquant le fonctionnement de la base de données et la valeur des contributions des familles.
Un outil clair et pédagogique pour encourager les enregistrements et la participation à la recherche.




CASK 23 septembre 2025

 # 395 – Phénotypes cliniques et histoire naturelle des patients porteurs d'un variant du gène CASK

Voir la description —

Bonjour à toutes et à tous,

Le gène CASK joue un rôle crucial dans le développement et le fonctionnement du cerveau et avec l'atteinte neurologique, les troubles associés comprennent un large éventail de manifestations cliniques comme les troubles ophtalmologiques, une surdité de perception, une petite taille, des crises épileptiques, une scoliose, des difficultés d'alimentation, un dysfonctionnement gastro-intestinal…
À ce jour, près de 200 patients ont été rapportés, mais avec peu de descriptions détaillées de leur phénotype neurologique, extraneurologique et radiologique. L'évolution à l'âge adulte est mal connue, ce qui laisse une lacune importante en matière de pronostic. De plus s'agissant d'un gène sur l'X il existe des phénotypes très différents en fonction du sexe du patient. L'atteinte chez le garçon est peu décrite.
Cette étude vise à fournir :
1/ Une description détaillée des phénotypes cliniques associés aux variants du gène CASK, explorer l'histoire naturelle de ce trouble neurogénétique rare, établir des corrélations génotype-phénotype, et identifier les complications ou comorbidités potentielles.
2/ En ce qui concerne l'épilepsie, l'étude visera à avoir une vision plus claire de la fréquence de l'épilepsie, des types de crise et des thérapeutiques utilisées.
Si vous avez des patients porteurs d'un variant CASK (pathogène ou probablement pathogène classe 4 ou 5 de l'ACMG) et si vous souhaitez participer à ce travail, merci de nous contacter.

Merci,

Bien cordialement

Alexandra Afenjar

26 septembre 2025 – Étude sur l'histoire naturelle de CASK et les épilepsies liées à CASK

Début officiel du projet mené par le centre de référence épilepsies rares de Robert-Debré et Paris Trousseau, financé par l'AECF.

Moments forts de l'année

14 juillet 2025 – CASK Counting : recensement mondial



Appel à contribution pour le projet CASK Counting, visant à établir un registre mondial des patients CASK. Chaque inscription aide à mieux évaluer la prévalence et les besoins spécifiques des familles.







12 octobre 2025 – FaceMatch Project : participation CASK

Lancement du projet international FaceMatch, une étude morphologique permettant d'identifier les traits caractéristiques liés à certaines maladies rares.
Les familles CASK sont invitées à y participer pour aider la recherche à progresser.

Moments forts de l'année

🌍 4. Communication, sensibilisation et plaidoyer

L'association a intensifié ses actions de communication et de sensibilisation, tout en portant sa voix pour défendre les intérêts des familles et faire connaître la maladie auprès du grand public et des partenaires.

📅 **20 novembre 2024 – Giulia et Magali à l'honneur** 📰

Félicitations à Giulia, l'une de nos guerrières CASK, et à sa maman Magali, notre nouvelle trésorière, mises à l'honneur dans le Journal du Sud Ouest.
Un bel article qui souligne leur courage, leur engagement et leur dévouement au sein de l'AECF.





📅 **4 décembre 2024 – Interview de Thierry sur France Télévisions** 🎥

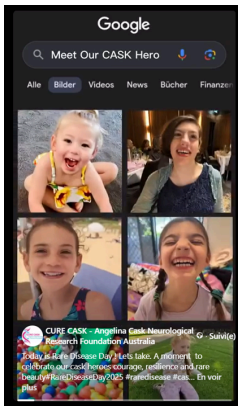
Lors de la Marche des maladies rares aux Invalides, Thierry a été interviewé par Bruno Guillon en direct sur France Télévisions.
Une séquence vue par des millions de téléspectateurs, offrant une visibilité précieuse à la cause CASK et aux familles concernées.

📅 **11 décembre 2024 – Lancement du podcast #KickingCASK**

Une nouvelle façon d'informer et de fédérer la communauté mondiale CASK via Spotify et YouTube.

THE KICKING CASK
PODCAST

Moments forts de l'année



28 février 2025 – Présentation des guerriers australiens

Nos partenaires de la CASK Foundation Australia nous font découvrir les visages des enfants CASK à l'occasion de la Journée mondiale des maladies rares.

28 février 2025 – Journée internationale des maladies rares

Diffusion d'une vidéo émouvante : "Rare, mais pas invisible !" mettant à l'honneur les enfants et familles CASK.







1er mars 2025 – "Un amour de sœur plus fort que tout"

Vidéo TikTok mettant à l'honneur Méline et sa sœur Olivia, un lien indestructible entre fratrie.

Moments forts de l'année

26 mars 2025 – Émission “Pas si rares” sur France 5

Intervention du président de l’AECF pour présenter la maladie CASK et les actions menées.





Créhange

Un élan solidaire avec du couscous

L'espace Créanto, à Créhange, a servi tout récemment de cadre à une vente de couscous solidaire à emporter.

Une récolte de 2 034 €

L'événement a permis de collecter la somme de 2 034 € au profit de l'association Enfants CASK France, qui accompagne les familles touchées par une mutation génétique rare et sévère du gène CASK, affectant le développement neurologique.

Parmi les enfants concernés figure Olivia, 11 ans, résidente de Créhange. Elle fait partie des 31 enfants atteints en France par cette maladie ultra-rare.

C'est sa grand-mère, Hoirda Barrocci, qui a cuisiné avec amour pour cet événement solidaire, soutenue par sa famille et des bénévoles mobilisés pour la cause.

Hoirda Barrocci (à droite) et sa famille.

5 ARTICLES

30 avril 2025 – Article du Républicain Lorrain

Le Républicain Lorrain met à l’honneur Claire, notre secrétaire, et sa fille Olivia, à travers un bel article consacré à leur vente de couscous solidaire en Moselle.

25 mai 2025 – Fête des mères

Message de reconnaissance et d’amour aux mamans courageuses et inspirantes.





7 juin 2025 – Interview de Thierry sur YouTube V!VE

Un témoignage fort et sincère d’un père engagé devenu porte-parole d’une cause nationale.

Moments forts de l'année

15 mai 2025 – Fête des pères

Un clin d'œil tendre aux papas présents chaque jour auprès de leurs enfants extraordinaires.



---

07 juillet 2025 – Présentation vidéo de l'AECF

Publication d'une vidéo présentant les missions, les valeurs et les actions de l'association.

https://youtu.be/QfABgFk0B-c?si=vnPw61Q-RTc6wOIG





15 juillet 2025 – Journée mondiale de sensibilisation CASK 💙

Une journée pour faire briller la lumière sur les mutations du gène CASK, maladie rare qui affecte le développement cérébral.



30 septembre 2025 – Journée mondiale de sensibilisation à la microcéphalie

La microcéphalie est souvent l'une des conséquences visibles d'une mutation du gène CASK.

Moments forts de l'année



6 oct. JOURNÉE NATIONALE des aidant.es

ASSOCIATION ENFANTS CASK FRANCE AECF

6 octobre 2025 – Journée nationale des aidants

Un hommage vibrant aux parents-aidants, véritables piliers du quotidien de nos enfants CASK.

Moments forts de l'année

💖 5. Familles et communauté CASK

L'humain reste au cœur de l'AECF. Les publications de l'année ont célébré la force des familles, la solidarité, les anniversaires, les hommages et les témoignages émouvants.

📅 **2024/2025 – Faisons connaissance !**

Lancement d'une série de portraits pour nos nouveaux guerriers CASK France.



📅 **2024/2025 – Joyeux anniversaire à notre guerrier/guerrière CASK du jour !**

Chaque anniversaire est l'occasion de rappeler que derrière chaque combat se cache un enfant/un jeune adulte extraordinaire.



Moments forts de l'année

28 juillet 2025 – Hommage à une guerrière CASK britannique

Pensée émue pour Chantelle, disparue trop tôt, et message de soutien à sa famille.

17 juillet 2025 – Hommage à Skye

Chaque perte touche toute la communauté CASK. L'association exprime sa solidarité et sa compassion.

12 juin 2025 – Rencontre entre les fondateurs de CASK Research et l'AECF

Une rencontre franco-britannique pleine d'émotion et de perspectives partagées pour l'avenir de la recherche.





03 décembre 2024 – Famille du Canada

Remerciements pour cette belle mobilisation des familles canadiennes et leurs dons en faveur de la recherche sur CASK.

Moments forts de l'année

📅 **02 décembre 2024 – Témoignage / diagnostic anténatal Gabriel & hommage**

Message sensible remerciant Cloé & David et évoquant Gabriel — transformant la douleur en soutien associatif.



Moments forts de l'année

🎁 6. Campagnes de dons, boutique et produits solidaires

Grâce à la générosité du public, aux ventes et partenariats, chaque euro récolté a contribué à financer la recherche et soutenir les familles.



📅 **15 octobre 2024 – Vente de chocolats de Noël 🎄 (2e édition)**

Lancement officiel de la 2e édition de notre vente solidaire de chocolats de Noël !
Une belle occasion de se faire plaisir tout en soutenant la recherche sur le gène CASK.

📅 **15 octobre 2024 – Vidéo : appel aux dons pour la recherche 💫**

👉 Faites un don dès maintenant sur www.aecf-france.fr





📅 **28 novembre 2024 – Vente de parfums solidaires Chogan**

Pour chaque parfum acheté, 15 € reversés à l'AECF. Une belle opération menée par Marie-Aude Mak.

Moments forts de l'année

📅 15 juillet 2025 – Vente officielle des t-shirts CASK Coalition 👕

Les modèles 2025 des t-shirts officiels de la CASK Coalition sont disponibles ! Commandez le vôtre dès aujourd'hui pour la Journée mondiale de sensibilisation aux troubles liés aux mutations du gène CASK.





📅 20 octobre 2025 – Vente de chocolats de Noël 🎄 (3e édition)

C'est reparti pour notre grande vente solidaire de chocolats de Noël !
Pour cette 3e édition, petits et grands gourmands peuvent à nouveau allier plaisir et générosité.

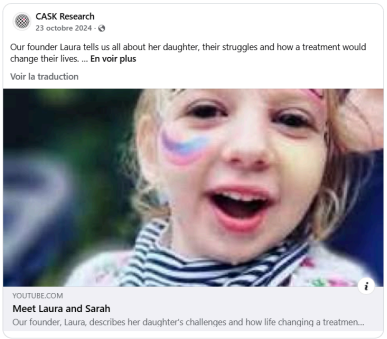
Moments forts de l'année

🤝 7. Vie de la CASK Coalition

L'AECF poursuit son engagement international en participant activement à la CASK Coalition, un réseau mondial d'associations unies pour la recherche et la visibilité du gène CASK.

📅 23 octobre 2024 – Appel de fonds lancé par CASK Research UK

Nos partenaires britanniques de CASK Research Fondation lancent une nouvelle campagne de financement pour soutenir la prochaine phase du projet CURE CASK.





📅 8 novembre 2024 – Appel aux votes pour l'ACNRF USA

Soutenez Angelina CASK Neurological Research Foundation (USA) sur mygivingcircle.org.
Les 30 associations les plus votées se partageront 65 000 $!



📅 20 juin 2025 – Vidéo "CASK Coalition"

Présentation des six organisations partenaires unies pour la recherche.

Moments forts de l'année

26 juin 2025 – Représentation britannique à Londres

Bravo à Laura Elizabeth Hattersley, de CASK Research UK, pour sa présentation lors de l'atelier Aspire Biosciences à Londres.
Une mise en lumière internationale du travail accompli par la communauté CASK à travers la coalition mondiale.





31 juillet 2025 – Première rencontre des familles australiennes

Une journée historique pour la CURE CASK Australia Foundation !
Les familles australiennes se sont réunies pour la première fois!

27 août 2025 – Recherche collaborative mondiale

De la thérapie génique aux organoïdes, la coalition met en commun ses forces scientifiques.





29 septembre 2025 – Un nouveau nom pour notre partenaire australien

Nom plus simple, mais toujours le même combat !
Angelina Cask Neurological Research Foundation Australia devient CURE CASK Australia.

Moments forts de l'année

29 septembre 2025 – CASK Luxembourg rejoint la CASK Coalition

Une belle collaboration européenne autour des familles CASK.





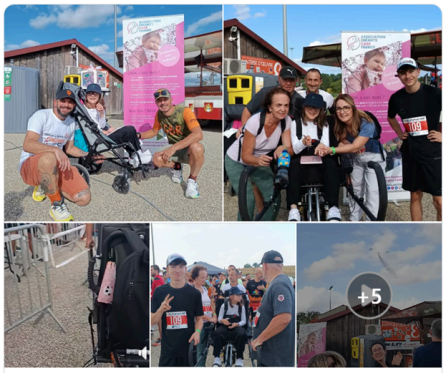
8 octobre 2025 – Bienvenue à ProCASK Italia !

Lancement de la nouvelle association italienne CASK, qui rejoint la CASK Coalition.

Actions de levée de fonds menées au courant de l'année

- Vente de chocolats en ligne avec DMP Initiatives.
- Vente de parfums Chogan
- Couscous solidaire à emporter en Moselle
- Loto solidaire “Les Goupils Gascons”
- Vente officielle des t-shirts CASK Coalition 👕
- Opération Pharmacie de Lolya à Marmande & Caudalie
- Opération Total Energie
- Boucles du cœur Carrefour
- Réflexe solidaire (dons sur salaires)
- Arrondi de caisse au Leclerc du Folgoët
- Opération Bol de riz au lycée de Marmande
- Tombola CMB
- Partenariat Mario & Mimo, Faculté des Métiers de Bruz et restaurant Carnivore 🍽️près de Rennes
- Bal des pompiers de Brest 🚒
- Boutique solidaire AECF en ligne https://association-enfants-cask-france.boutique-asso.fr/
- Marches et courses solidaires : Challenge au Gascon’s Infinite Trail (Sud-Ouest), Les Foulées de Saclay (Île-de-France),







Nos soutiens et collaborations

Merci

















































































07

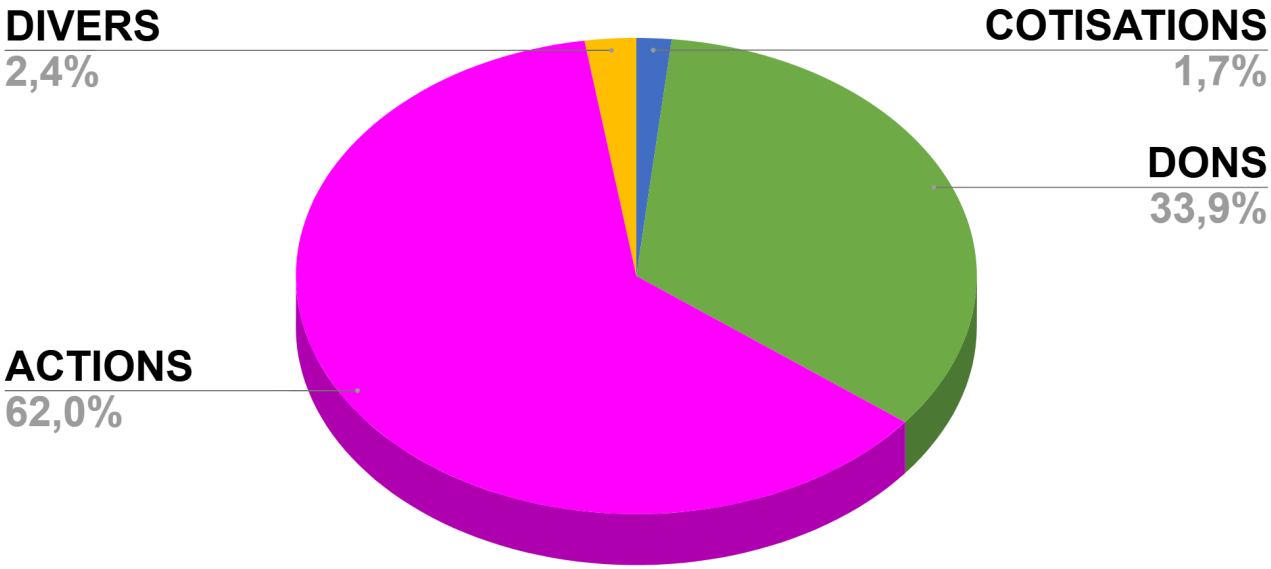
Rapport financier

COMPTE DE RESULTAT
arrêté au 30/09/2025

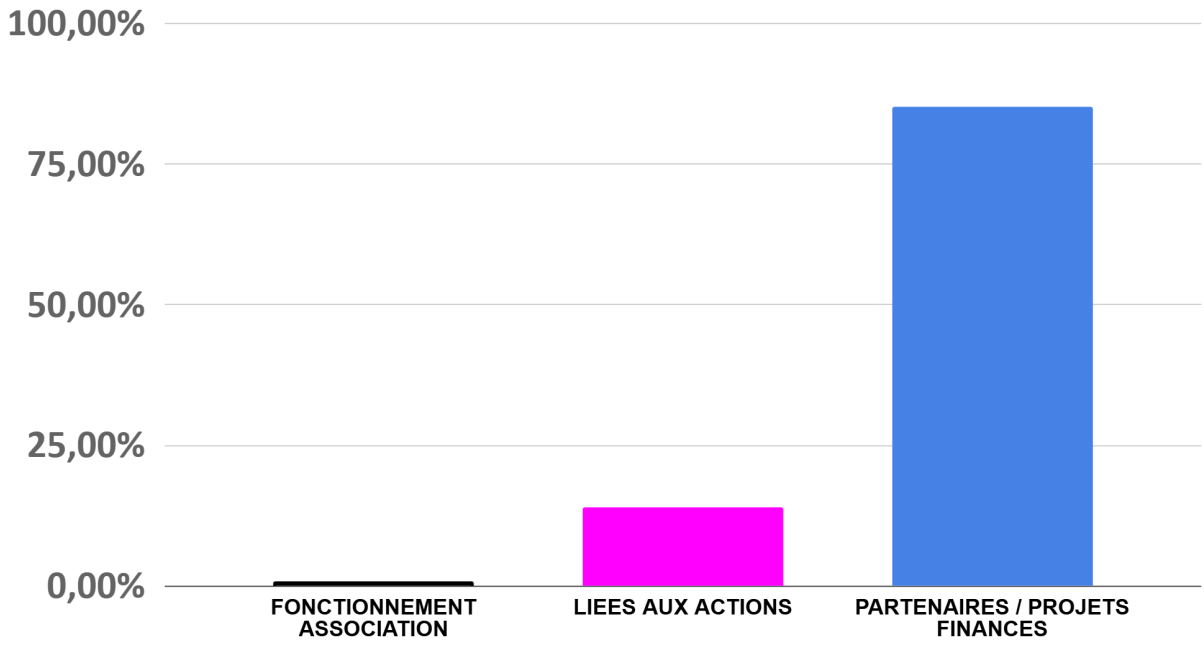
RECETTES		DEPENSES	
RESULTAT AU 30/09/2024	**37 432,55 €**		
ADHESIONS / COTISATIONS : 30 cotisations / 37	**750,00 €**	**FONCTIONNEMENT ASSOCIATION**	**242,05 €**
Chèques		*Site Internet*	208,80 €
Virements	50,00 €	*Frais bancaires ABT*	28,85 €
Yapla (28 cotisations)	700,00 €	*Frais bancaires Virement Sepa occasionnel*	4,40 €
DONS	**15 275,00 €**		
Parrainage Bruno Guillon (via Yapla)	1 500,00 €	**LIEES AUX ACTIONS**	**4 210,20 €**
Espèces	50,00 €	*Loto Erenel achats bon cadeaux / rémunération animatrice*	3 901,20 €
Chèques	1 700,00 €	*Virements conseillère Chogan (Op parfums)*	309,00 €
Virements réguliers	300,00 €		
Virements ponctuels	50,00 €	**PARTENAIRES / PROJETS FINANCES**	**25 800,00 €**
Virements Stripe (Hello Asso)	450,00 €	*Virement Fondation Maladies Rares*	25 750,00 €
Dons additionnels durant OP Couscous	461,00 €	*ALLIANCE MALADIES RARES Cotisation (155,00 €)*	offert par notre président
Yapla	10 764,00 €	*EURORDIS Cotisation*	50,00 €
ACTIONS	**27 992,52 €**		
Marche et course solidaire Malo les Bains (via Helloasso)	685,00 €		
Vente de couscous à emporter	1 624,00 €		
Le réflexe Solidaire (dons sur salaires)	1 858,86 €		
Prizle sas (shopping solidaire)	10,50 €		
Vente de chocolats de Noël	749,66 €		
Foulées de Saclay	300,00 €		
Banque Edel - Arrondis de Caisse LECLERC	1 641,10 €		
Les boucles du cœur (Carrefour)	226,65 €		
Loto en ligne Erenel (04/11 + 25/06 (2 sessions) et 27/06)	7 949,05 €		
OP parfums Chogan (bénéfices 225,00 €) (virement + yapla)	534,00 €		
OP Totalenergies proxi sud ouest	500,00 €		
Tombola 100% associations via CMB	1 568,70 €		
OP Caudalie Pharmacie Lolya Marmande	500,00 €		
Action Mario et Mimo (via yapla)	3 945,00 €		
OP Bol de Riz Lycée La Compassion Marmande	200,00 €		
Bal des Pompiers 12/08	1 500,00 €		
OP Canada (Archange Moto, Bistro Saint Zeph, MusikElles) (via yapla)	4 200,00 €		
AUTRES RECETTES / DIVERS	**1 099,60 €**		
Intérêts Année 2024 sur livret	851,30 €		
Annul. Frais bancaires ABT	24,30 €		
BO (à confirmer)	24,00 €		
SGC Château Thierry (subvention)	200,00 €		
TOTAL RECETTES	**82 549,67 €**	**TOTAL DEPENSES**	**30 252,25 €**
Résultat au 30/09/2025	**52 297,42 €**		

Solde comptes AECF au 30/09/2025 : 52 297,42 €

Répartition des recettes



Répartition des dépenses



08

Pistes d'améliorations, perspectives N+1

A*vec l'élan créé ces dernières années, l'AECF aborde l'année N+1 avec une vision claire et ambitieuse : consolider nos actions, renforcer nos partenariats, intensifier notre soutien aux familles et poursuivre sans relâche nos efforts pour la recherche et la visibilité de la maladie.*

1. Gouvernance & vie associative

- Renouveler l'Assemblée Générale (en visio) et organiser la Journée des familles 2026, avec l'objectif d'être plus nombreux.
- Créer un guide d'accueil des nouvelles familles.
- Organiser des visioconférences d'accueil pour les nouvelles familles.
- Faire des visioconférences thématiques à destination des familles.
- Poursuivre le soutien entre familles (Messenger ou autre outil).

2. Communication & visibilité

- Élaborer un dossier de presse complet et professionnel.
- Mettre en place une newsletter trimestrielle pour les adhérents, familles et partenaires.
- Continuer la sensibilisation de l'opinion publique (articles, médias…).
- Multiplier les contenus vidéos et courts formats sur YouTube et TikTok. (témoignages, actions…).
- Rechercher un nouveau webmaster.
- Mises à jour régulières du site internet et enrichissement de ses contenus (témoignages, présentations, agenda…).

3. Partenariats & représentation

- Maintenir des relations étroites avec notre Conseil scientifique.
- Consolider notre maillage territorial via les antennes régionales.
- Poursuivre notre partenariat avec l'Alliance Maladies Rares et nommer un représentant AECF.

- Nouvelle convention de partenariat avec la Fondation Maladies Rares et publication d'un nouvel AAP Recherche sur CASK.
- Participation à des conférences et évènements (congrès, séminaires, colloques…).
- Participation au EuroNDD Workshop 2026 organisé par l'ERN ITHACA.
- Organisation/participation à plusieurs webinaires pour la communauté internationale CASK.
- Recherche d'une personne bilingue anglais/français pour participer aux calls internationaux avec les associations sœurs.

4. Recherche & avancées scientifiques

- Relecture du PNDS sur les hypoplasies ponto-cérébelleuses et contribution au projet de PNDS dédié à CASK.
- Poursuivre l'incitation des familles à l'enregistrement sur RARE-X, GenIDA, FaceMatch et Counting CASK.

5. Financement & mécénat

- Suivi et poursuite des recherches de mécénats publics et privés en cours (Groupama, entreprises, enseignes, clubs sportifs, pompiers, associations…).
- Encourager encore les familles à se mobiliser pour lever des fonds pour l'AECF.
- Poursuivre les activités engagées depuis 2022.

Exemple d’actions de levée de fonds à mener cette année

- Lotos solidaires en ligne
- Tournois sportifs ou courses/marches solidaires
- Soirées théâtre, danse, concerts solidaires, actions dans les écoles
- Vente en lignes (chocolats, fleurs…)
- Arrondis de caisses en magasins (Boucles du coeur Carrefour, Leclerc, etc)
- Opération emballage paquets cadeaux Noël
- Encourager les dons en lignes (proches, famille, amis ou employeurs, mécènes)
- CASK RACE FOR RESEARCH 2026
- Contacter les Lions Club / Kiwanis / autres associations solidaires pour la cause CASK
- …

…Autres bonnes idées… On est preneurs!!!!

09

Conclusion

Grâce à vous, l'AECF poursuit sa belle progression!

Cette année 2024–2025 a marqué une nouvelle étape pour l'Association Enfants CASK France : plus de visibilité, davantage d'actions solidaires, une présence accrue dans les grands rendez-vous des maladies rares et une collaboration toujours plus étroite avec nos partenaires scientifiques et associatifs.

Nos liens au sein de la CASK Coalition se sont renforcés, les projets de thérapie génique ont franchi des étapes décisives, et la voix des familles CASK a trouvé un écho plus fort, en France comme à l'international.

Nous poursuivons notre engagement avec la même détermination : soutenir la recherche, accompagner les familles et faire connaître les réalités du gène CASK.

🙏 Merci à toutes celles et ceux qui s'impliquent, soutiennent et partagent nos valeurs.

L'histoire de l'AECF s'écrit grâce à vous, et l'année à venir promet déjà de nouveaux défis et de belles réussites communes !

L'équipe du Bureau AECF

ASSOCIATION ENFANTS CASK FRANCE

06 82 97 45 93

www.aecf-france.fr

associationenfantscaskfrance@gmail.com

AECF

Association Enfants CASK France