LES MUTATIONS DU GÈNE 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.

À SAVOIR

- Découverte de la maladie en 2008
- Prévalence : 1 naissance sur 2 000 000
- Moins de 50 enfants touchés en France
- Moins de 700 personnes diagnostiquées dans le monde
- Aucun traitement n'existe à ce jour

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 sur le gène CASK



www.aecf-france.fr