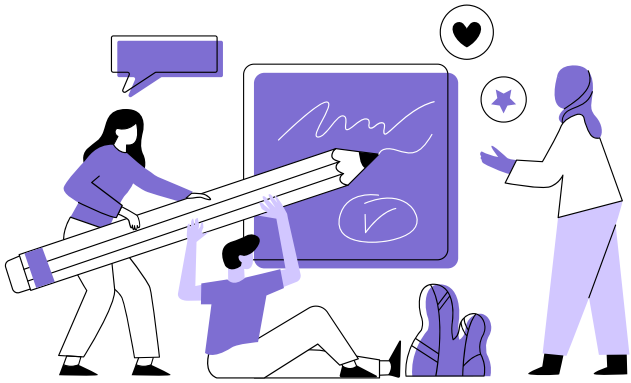
Rapport d'activité et financier

2025 -2026

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

- 01. Le mot du Président
- 02. Notre histoire, notre évolution
- 03. Nos missions, nos actions
  - Les accomplissements de l'année
- 04. Organisation et fonctionnement
  - Le Conseil d'Administration
  - Le Conseil Scientifique
- 05. Informations scientifiques et médicales
  - CASK : qu'est-ce que c'est ?
  - Bases de données patients (RARE-X, GenIDA, FaceMatch, Counting CASK)
  - Projets de recherche et Roadmap de la CASK Coalition
- 06. Moments forts de l'année 2025-2026
  - Actions marquantes par thématiques
  - Synthèse des actions de levée de fonds
  - Nos soutiens et collaborations
- 07. Rapport financier
- 08. Pistes d'amélioration et perspectives 2026 / 2027
  - Propositions et exemples d'actions de levée de fonds
- 09. Conclusion

01

Le mot du Président

Chères familles, chers adhérents, chers partenaires,

L'exercice 2025-2026 marque une nouvelle étape dans l'histoire de l'Association Enfants CASK France. Lorsque nous avons créé l'AECF il y a seulement quelques années, notre ambition était simple : ne plus laisser les familles françaises touchées par les troubles liés au gène CASK avancer seules et contribuer, à notre échelle, à faire progresser la recherche. Aujourd'hui, force est de constater que cette ambition collective continue de grandir et de porter ses fruits.

Notre association poursuit son développement et rassemble désormais près de quarante familles concernées par CASK en France et DOM-TOM. Au-delà des chiffres, cette progression témoigne de la confiance qui nous est accordée et de la nécessité de disposer en France d'une structure capable d'informer, d'accompagner, de fédérer et de représenter les personnes concernées par cette maladie ultra-rare.

Je souhaite ici remercier chaleureusement notre Secrétaire, Claire Portenseigne, notre Trésorière, Magali Dalle-Palle. Leur engagement à mes côtés permet à l'association de poursuivre sa structuration, d'améliorer ses outils de communication (Claire a repris haut la main la mise à jour de notre site internet suite au départ de notre webmaster), d'accueillir les nouvelles familles, de répondre aux sollicitations, de gérer les adhésions et les finances, de rechercher des financements, de suivre les projets scientifiques, d'entretenir nos relations avec les chercheurs, les médecins, nos associations soeurs et nos divers partenaires pour faire rayonner nos actions bien au-delà de nos frontières.

Cette année a également été marquée par une intensification de nos actions de sensibilisation. Grâce à nos réseaux sociaux, à notre site internet, à nos différents supports d'information et à l'implication de nombreux bénévoles, nous continuons à faire connaître les troubles liés au gène CASK auprès du grand public, des professionnels de santé, des chercheurs et des décideurs. La vulgarisation scientifique demeure un enjeu majeur afin de rendre accessibles à tous des sujets souvent complexes mais essentiels pour l'avenir de nos enfants.

La recherche reste plus que jamais au cœur de notre mission. Aux côtés de notre Conseil Scientifique et de nos partenaires nationaux et internationaux, nous poursuivons notre engagement pour soutenir des projets ambitieux visant à mieux comprendre les mécanismes de la maladie, améliorer le diagnostic, décrire son histoire naturelle et ouvrir la voie à de futures approches thérapeutiques.

L'année écoulée restera notamment marquée par les avancées majeures du programme international CURE CASK. Les résultats obtenus sur la réactivation du gène CASK constituent une étape particulièrement encourageante pour l'ensemble de notre communauté. Même si le chemin vers un traitement reste encore

long, ces progrès démontrent que la recherche avance et que l'espoir est plus concret qu'il ne l'a jamais été.

Nous sommes également fiers de poursuivre notre engagement au sein de la CASK Coalition, aux côtés de nos associations sœurs au Royaume-Uni, aux États-Unis, en Australie, en Italie et au Luxembourg. Cette coopération internationale est aujourd'hui un atout majeur. En mutualisant nos ressources, nos connaissances et nos financements, nous contribuons collectivement à soutenir un nombre croissant de projets de recherche à travers le monde et à accélérer le développement de solutions pour les personnes vivant avec une mutation du gène CASK.

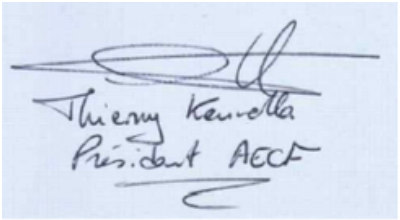
Enfin, je tiens également à remercier l'ensemble de nos familles, donateurs, mécènes, partenaires institutionnels, associations amies, organisateurs d'évènements solidaires et bénévoles car rien ne serait possible sans cette chaîne de solidarité et d'entraide. Chaque euro collecté, chaque initiative menée et chaque heure consacrée à notre cause participent directement à faire avancer notre combat.

Face à une maladie aussi rare que CASK, aucun progrès n'est jamais acquis. Pourtant, année après année, nous démontrons qu'une communauté unie peut accomplir des choses extraordinaires. Ensemble, nous faisons reculer l'isolement des familles. Ensemble, nous faisons progresser les connaissances scientifiques. Ensemble, nous construisons les espoirs de demain.

Au nom du Bureau, je vous remercie sincèrement pour votre confiance et votre engagement. Continuons à avancer ensemble avec détermination, solidarité et espoir.

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 quatrième année d’activités de l’Association Enfants CASK France.

En 2025/2026, forte d’une communauté qui compte désormais 41 enfants concernés par une mutation du gène CASK en France, l’AECF poursuit son engagement avec la même détermination : faire connaître cette maladie génétique ultra-rare et contribuer activement à l’avancée de la recherche.

Cette année encore, nous avons multiplié les initiatives de sensibilisation, participé à de nombreux évènements, organisé et soutenu des actions de collecte, développé nos collaborations et renforcé notre présence au sein du réseau des maladies rares. Nos familles ont également continué à se mobiliser partout en France, chacune à leur manière, pour faire connaître CASK et contribuer au financement des projets de recherche.

Notre action s’inscrit également dans une dynamique internationale toujours plus forte. Aux côtés des associations partenaires de la CASK Coalition, nous partageons les données, les connaissances et les avancées scientifiques, avec la conviction que l’union des familles et des associations est essentielle pour faire progresser la recherche sur une maladie aussi rare.

L’année 2025/2026 a notamment été marquée par la poursuite du soutien aux projets scientifiques, le lancement d’un nouvel Appel à Projets conjoint avec la Fondation Maladies Rares, ainsi que par les avancées de travaux de recherche auxquels les associations de la Coalition CASK ont contribué.

Toutes ces actions sont rendues possibles grâce à l’engagement des familles, des bénévoles, des partenaires, des donateurs et de toutes les personnes qui, à nos côtés, choisissent de faire connaître CASK et de soutenir la recherche.

Depuis quatre ans, nous avançons ensemble, étape après étape.
Chaque rencontre, chaque collecte, chaque donnée partagée et chaque initiative contribue à faire progresser les connaissances sur les mutations du gène CASK.

Notre objectif reste le même : **donner à la recherche les moyens d’avancer pour que, demain, les enfants et les adultes concernés par CASK puissent bénéficier de meilleures connaissances, de meilleures perspectives thérapeutiques et, nous l’espérons un beau jour, d’un traitement.**

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.

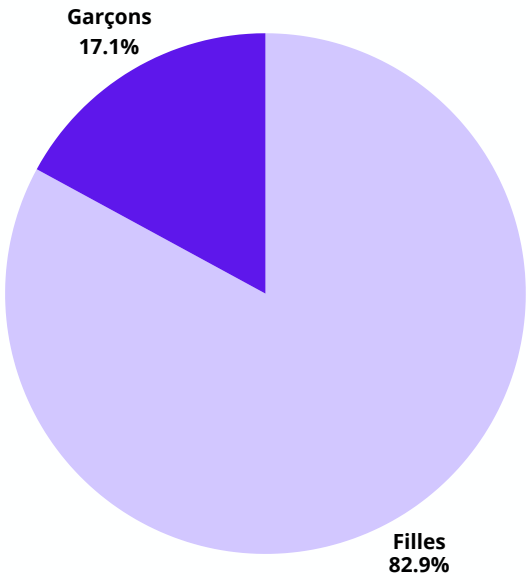
Cette année, l'association a eu le plaisir d'accueillir **4 nouvelles familles**, portant à **41** le nombre de familles concernées par une mutation du gène CASK en France et DOM-TOM. Parmi elles, 25 ont adhéré à l'association, en contribuant par une cotisation annuelle de 25 €.

L’AECF œuvre pour l’ensemble des familles habitant en France métropolitaine et dans les DOM-TOM mais nos travaux sont bien entendu destinés à aider le plus grand nombre de patients et familles en France mais également à l’international.

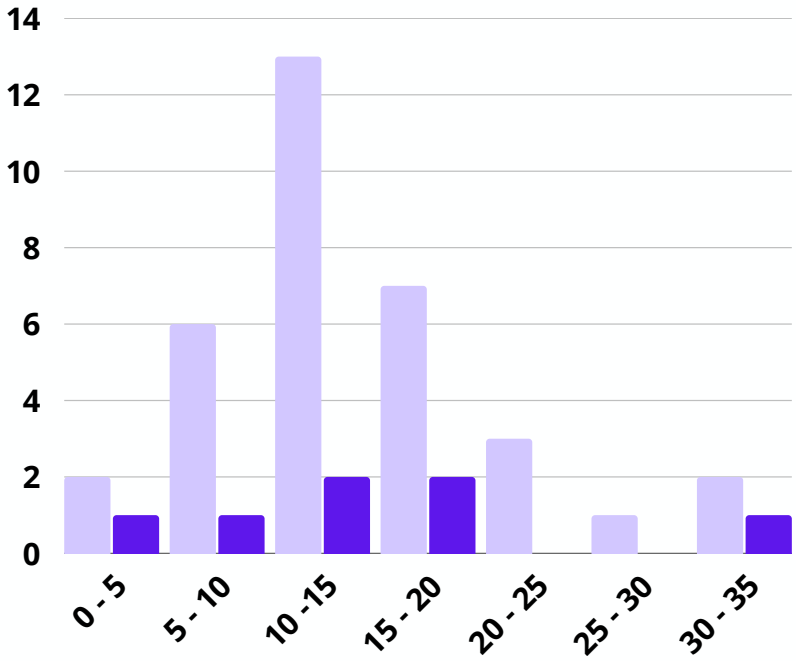


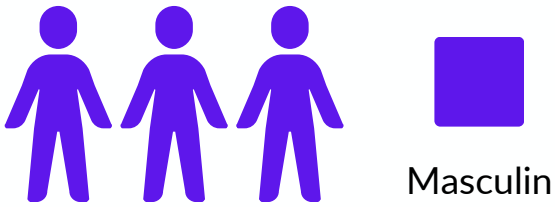
41 personnes membres atteintes par CASK
âgées de 1 an à 35 ans
34 filles, 7 garçons

REPARTITION PAR SEXE DES PERSONNES ATTEINTES PAR CASK EN FRANCE



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





Masculin

Féminin



REPARTITION GEOGRAPHIQUE SUR LE TERRITOIRE

03

Nos missions, nos actions

Les accomplissements de l’année

Au cours de l'année 2025/2026, l'Association Enfants CASK France (AECF) a poursuivi sur sa lancée : soutien continu aux familles, suivi des engagements scientifiques, gestion administrative, mobilisation locale et maintien de la dynamique internationale au sein de la CASK Coalition.

🧩 1. Structuration, Vie Associative & Événements

Organisation des Journées des Familles et Assemblées Générales :

- **Édition 2025 (Asnières-sur-Seine) :** Organisation de la 3e AG et Journée des Familles au Centre Socioculturel Yannick Noah (lieu, traiteur, intervenants, visioconférence et logistique).
- **Édition 2026 (Saclay) :** Préparation de la Journée des Familles du 17 octobre 2026 à la Salle Olivero de Saclay (invitations, programme médical/scientifique, repas partagé, animations enfants avec clown/ballons, visioconférence).

Gouvernance institutionnelle & Transparence :

- Élaboration et envoi dans les délais légaux des convocations et de l'ordre du jour de l'AG.
- Conception des supports de présentation (PowerPoint) pour l'Assemblée Générale.
- Rédaction, structuration et finalisation du Rapport d'Activité et du Rapport Financier annuels.

Gestion administrative & financière au quotidien :

- Suivi de la trésorerie, gestion des flux bancaires et règlement des cotisations institutionnelles (notamment le virement à l'Alliance Maladies Rares).
- Traitement des adhésions et gestion des cotisations des membres.

Les accomplissements de l’année

- Relance personnalisée par e-mail auprès des anciennes familles ayant contacté l'AECF par le passé afin de maintenir le lien et proposer le renouvellement des adhésions.

- Gestion quotidienne de la messagerie associative (réponses aux familles, professionnels de santé, associations sœurs, mécènes et partenaires).

Gestion des dons, mécénats & fiscalité :

- Administration et suivi des plateformes de collecte de dons en ligne.

- Élaboration et envoi systématique des reçus fiscaux aux donateurs.

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

Outils numériques & Communication :

- Conception des affiches, visuels et flyers pour l'ensemble des manifestations et campagnes solidaires.

- Actualisation régulière des contenus du site internet (recherche d'un webmaster bénévole toujours en cours), animation et publications sur nos réseaux sociaux.

🧬 2. Recherche Scientifique et médicale, Thérapie Génique & Registres

Lancement et suivi de l’Appel à Projets AECF 2026 : Préparation et gestion de l'AAP conjoint avec la Fondation Maladies Rares (50 000 €) pour soutenir des projets de recherche ciblés sur les mutations CASK (instruits et sélectionnés avec les experts).

PNDS (Protocole National de Diagnostic et de Soins) :

- Rédaction et transmission d'une lettre de soutien officielle au CRMR 2M2C pour sa candidature à l'AAP DGOS visant à créer un PNDS spécifique à CASK.

- Relecture, correction et diffusion de la publication officielle par la HAS du PNDS Hypoplasies Ponto-Cérébelleuses (HPC), outil indispensable pour structurer le parcours de soins adapté.

Les accomplissements de l'année

Relais de l'étude internationale BEOND (Université de Birmingham / CASK Research UK) :

- Promotion et diffusion auprès de la communauté francophone de l'étude longitudinale **BEOND** (Behaviour, Emotion, ONline Development), visant à suivre sur 20 ans le comportement, les émotions et la santé physique/mentale des personnes atteintes de mutations CASK.

- Mobilisation pour atteindre le seuil de 40 participants internationaux requis pour une publication scientifique de grande qualité, avec présentation détaillée prévue lors de la Journée des Familles à Saclay.

Thérapie génique & Valorisation scientifique :

- Validation des résultats de la Phase 1 sur la réactivation du chromosome X (UC Davis, USA) et engagement dans la collecte internationale pour financer la Phase 2 préclinique sur modèle animal (souris).

- Rédaction en cours d'un article scientifique de synthèse basé sur les données du recensement mondial Counting CASK (241 cas dans 29 pays) pour publication dans une revue internationale à comité de lecture.

Bases de données & Études cliniques :

- Sensibilisation et promotion continue des inscriptions sur les plateformes médicales (Rare-X, GenIDA, FaceMatch, Counting CASK).

- Soutien permanent à l'étude prénatale CASK PRENAT menée par le Dr Cabet et le Pr Bahi-Buisson.

Conseil Scientifique & Candidatures institutionnelles :

- Animation du Conseil Scientifique (CS) et préparation de nouvelles réunions de travail.
- Élaboration et dépôt du dossier de candidature pour le Prix Maladies Rares Groupama Loire Bretagne en coordination avec les chercheurs.

Les accomplissements de l’année

📢 3. Sensibilisation, Plaidoyer & Rayonnement International

Campagnes nationales de sensibilisation :

- Mobilisation pour la Journée Internationale des Maladies Rares 2026 (« Plus que vous ne l’imaginez ») via le déploiement de cadres et visuels Canva personnalisés.
- Participation à la Marche des Maladies Rares à Paris et valorisation de l'AECF lors du Téléthon.
- Participation virtuelle aux journées internationales de la microcéphalie, de CASK, de l’aidance, de l’épilepsie…

Actions de sensibilisation en milieu scolaire & Réseaux :

- Intervention du président Thierry Kervella auprès des élèves de l'école St Joseph de Plouguerneau pour expliquer le quotidien face au handicap et favoriser l'inclusion.
- Rédaction et transmission d'un article-témoignage pour la filière AnDDI-Rares
- **Dossier d'envergure national :** Élaboration et dépôt du dossier de candidature pour la **166e Vente des Vins des Hospices de Beaune** (Pièce de Charité consacrée aux maladies rares).

Plaidoyer et représentation internationale :

- Représentation de l'AECF au Sommet CNBC Cures aux USA et devant le Parlement australien en lien avec Cure CASK Australia.
- Participation au CASK Awareness Day (15 juillet) soutenu par la création d'un t-shirt officiel dédié.

Les accomplissements de l’année

🏃 4. Initiatives Locales, Défis Sportifs & Collectes Solidaires

Événements culturels, gastronomiques et artistiques solidaires :

- Vente de couscous solidaire à Créhange (Moselle) : plus de 200 parts vendues et 2 100 € récoltés pour la recherche.
- Spectacle « Incroyables Talents » du Lycée Sainte-Chrétienne à Saint-Avold (700 € collectés).
- Concert solidaire de la chorale « Saclay des chants » (1 200 € remis).
- Mobilisation des élèves de l'école Sainte-Claire d'Assise à Dunkerque pour les fêtes de Noël.

Défis sportifs & Inclusion par la joëlette :

- Participation de Kylian en joëlette à la Redoute (La Réunion) avec l'association Run Handi Move.
- 2e édition de la course/marche solidaire du Ladies' Circle 98 à Dunkerque (282 participants).
- Participation aux Gascons Bike & Run avec la joëlette de Giulia et vente de parfums solidaires.
- Mobilisation de l'équipe AECF aux Foulées de Saclay.

Partenariats durables & Ventes solidaires :

- Soutiens renouvelés de l'Association Mario & Mimo, de l'association Culture Polyhandicap, de la Faculté des Métiers de Bruz et du restaurant Carnivore.
- Lancement de l'équipage solidaire « Les CASK'adeurs du désert » engagé pour le 4L Trophy 2027.
- Ventes de t-shirts officiels CASK Coalition 2026, 4e édition de la vente de chocolats de Noël et boutique en ligne associative.

Les accomplissements de l’année

🤝 5. CASK Coalition, Réseau & Soutien aux Familles

Accompagnement, écoute et intégration des familles :

- Accueil de nouvelles familles tout au long de l'année, renforçant la solidarité du collectif.
- Soutien continu et écoute via Messenger et e-mails pour l'accompagnement au quotidien, diffusion et partage d’emails à destination des familles (infos, formations, etc) en provenance des filières de Santé Maladies Rares (FSMR), de l’Alliance MR, etc
- Mise à l'honneur des enfants à travers de nouveaux portraits de « guerriers CASK » et la célébration des anniversaires sur les réseaux sociaux.

Santé mentale & Valorisation des aidants :

- Relais des résultats de l'enquête européenne Rare Barometer sur la santé mentale des proches aidants et mise à disposition de numéros d'écoute et de ressources d'accompagnement.
- Hommages rendus à l'engagement quotidien des mères et des pères lors de la Fête des Mères et de la Fête des Pères.

Ancrage réseau & Formations :

- Représentation de l'AECF par sa trésorière Magali aux Journées Régionales de l'Alliance Maladies Rares à Agen (échanges avec les professionnels du CHU de Bordeaux).
- Suivi des modules de formation en ligne de l'Alliance Maladies Rares et de la filière AnDDI-Rares.
- Renouvellement des adhésions institutionnelles à EURORDIS et à l'Alliance Maladies Rares. Abonnement à diverses newsletter (EpiCARE, CRéER, ITHACA, etc)

Les accomplissements de l’année

CASK Coalition & Solidarité internationale :

- Structuration de la CASK Coalition (« United for our CASK warriors ») réunissant la France, le Royaume-Uni, le Luxembourg, l'Australie, les USA et la nouvelle association sœur ProCASK Italia.

- Félicitations adressées à Cure CASK Australia pour leur levée de fonds record de 50 000 $ AU réinjectés dans la recherche.

- Hommage et message de condoléances adressé à ProCASK Italia suite à la disparition de la petite Sofia, réaffirmant notre combat partagé.

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 PAR INTERIM :
Mme Claire PORTENSEIGNE

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





Le conseil scientifique

Cette année, la composition de notre comité scientifique (CS) demeure inchangée. Sa mission reste 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.
Aucune nouvelle réunion du CS n'a été programmée, les sujets de recherche (en cours) étant les mêmes que ceux discutés lors de la dernière réunion du CS en 2024.

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

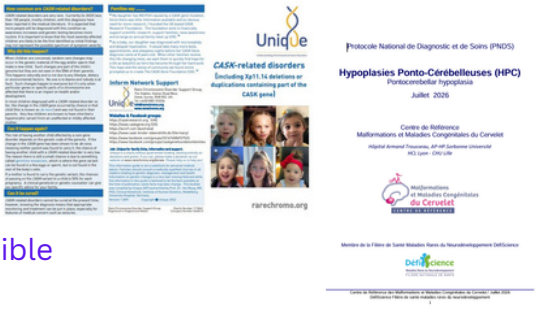
Les mutations du gène CASK sont extrêmement rares et affectent moins d'une personne sur deux millions dans le monde. Elles provoquent des anomalies dans le développement cérébral (la protéine y étant présente à des taux importants), conduisant souvent à une microcéphalie (réduction de la taille du crâne). 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 ou des troubles plus “légers” dits XLID (X-linked intellectual disorders).

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, souvent 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 et PNDS HPC diffusé en septembre 2026 et disponible sur le site de la HAS



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 riant 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 léthale 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 du fait de comorbidités de la maladie.

Pronostic et qualité de vie

Les enfants atteints de troubles du gène CASK nécessitent des prise en charge intensives et continues. 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 mais des cas de transmission héréditaire sont rapportés et connus. 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 et multidisciplinaire. Ces enfants et leurs familles font face à des défis considérables, tant sur le plan médical que quotidien.

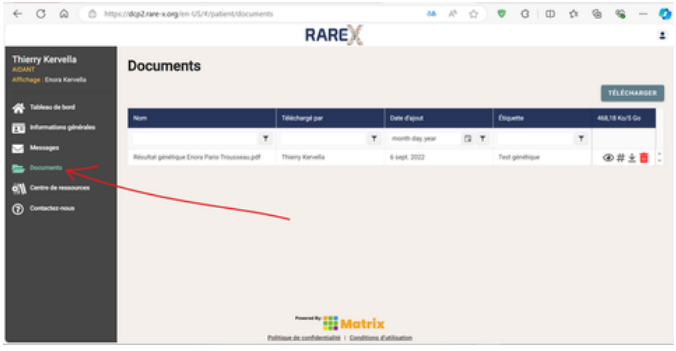
RARE-X

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 leurs 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, **166 familles CASK** sont enregistrées sur RARE-X **dont 22 en France et DOM-TOM soit 2 de plus que l'an dernier soit un peu plus de 50% de nos effectifs AECF**. 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 166 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, épilepsie...).
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 lourd retard dans la traduction des questionnaires en français. **La traduction devrait être disponible d'ici le 1er trimestre 2027** mais la fusion de RARE-X et GlobalGenes risque de bousculer le calendrier annoncé.
En attendant, vous pouvez utiliser le traducteur de votre navigateur internet qui permet aisément de compléter les différents questionnaires.

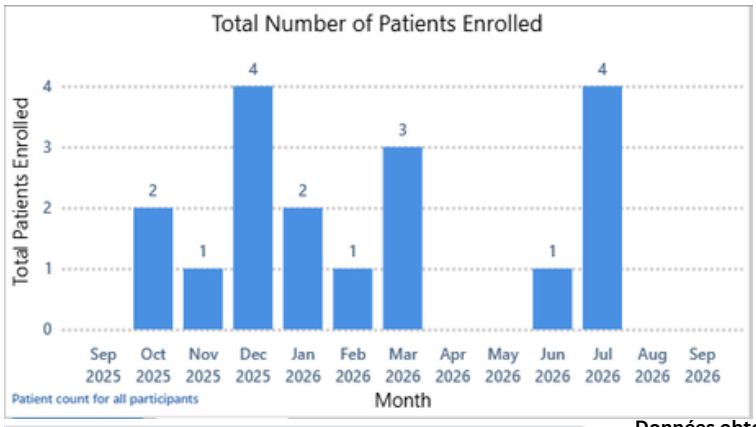


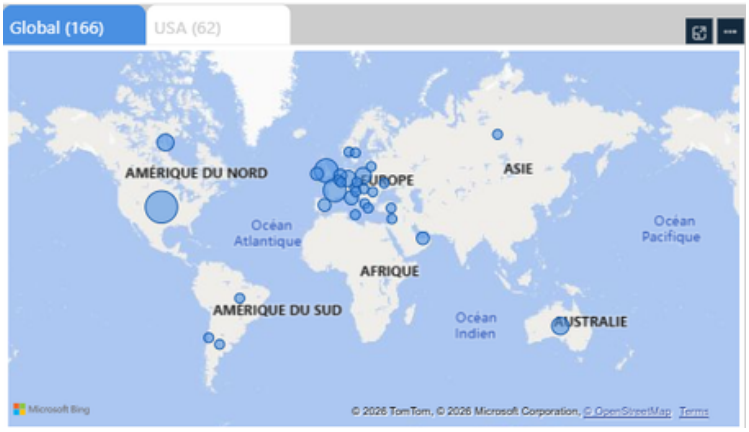
En cas de questions ou difficultés, contacter associationenfantscaskfrance@gmail.com

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	0,6%
Argentina	1	0,6%
Australia	8	4,8%
Austria	1	0,6%
Belgium	1	0,6%
Brazil	1	0,6%
Canada	7	4,2%
Chile	1	0,6%
Czech Republic	1	0,6%
France	22	13,3%
Germany	6	3,6%
Greece	1	0,6%
Hungary	1	0,6%
Ireland	2	1,2%
Italy	3	1,8%
Lebanon	1	0,6%
Lithuania	1	0,6%
Luxembourg	1	0,6%
Malta	1	0,6%
Netherlands	2	1,2%
Norway	1	0,6%
Poland	6	3,6%
Romania	1	0,6%
Russian Federation	1	0,6%
Slovenia	1	0,6%
Spain	2	1,2%
Sweden	1	0,6%
Turkey	1	0,6%
Ukraine	1	0,6%
United Arab Emirates	2	1,2%
United Kingdom	24	14,5%
United States	62	37,3%
Total	166	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 (hors données individuelles et analyses génétiques) 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 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 ! Ne soyez pas consommateurs, soyez acteurs!

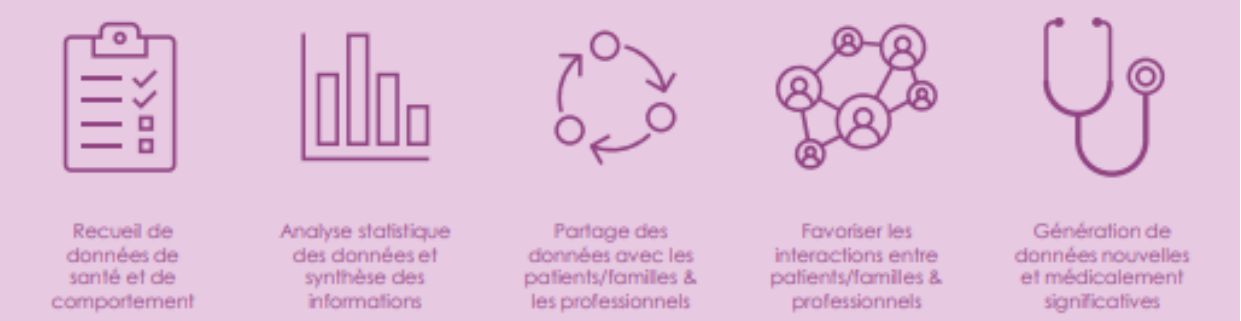


👉 Si vous ne l'avez pas déjà fait, rejoignez le registre RARE-X vous et votre enfant.
RDV sur https://cask.rare-x.org

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, **14 familles CASK sont enregistrées sur GenIDA dont 13 en France et DOM-TOM**. Là aussi, on peut mieux faire! Nous souhaiterions que plus de familles françaises puissent s'inscrire sur cette base de données car GenIDA participe actuellement à l'étude sur l'histoire naturelle et l'épilepsie menée par le Dr. Afenjar, membre de notre CS. Les formulaires GenIDA complétés pourront ainsi être mis à sa disposition pour l'analyse des données dans le cadre de cette étude. Nous ne souhaitons pas encourager les autres nationalités à le faire pour ne pas perdre l'objectif principal de maximiser le nombre de familles à rejoindre RARE-X.

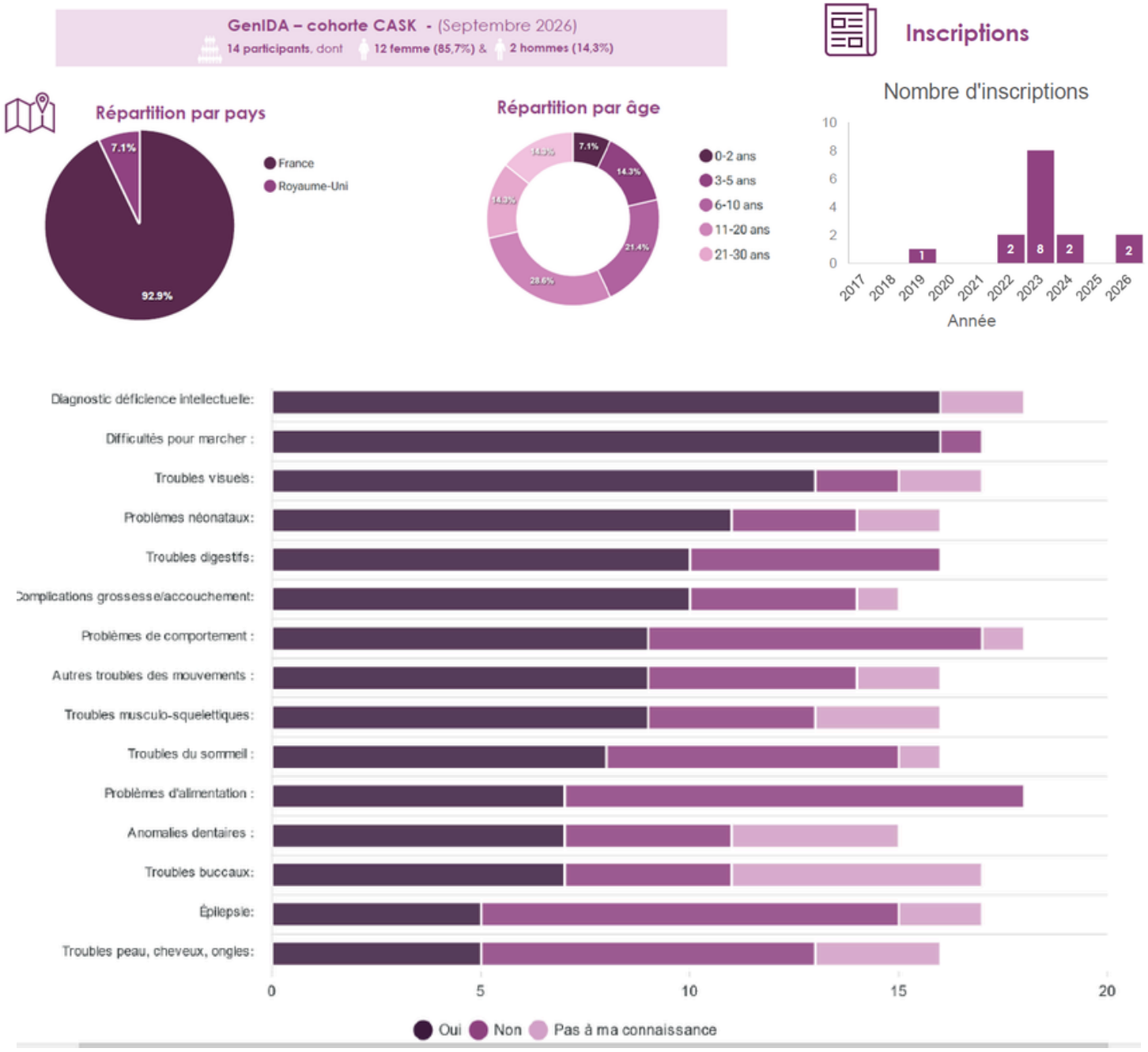
👉 Si vous ne l'avez pas déjà fait, pour vous enregistrer, RDV sur https://genida.unistra.fr

Un flyer et une présentation PowerPoint en français sont également disponibles sur demande.
La page suivante présente des exemples de données CASK issues de GenIDA.

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

GenIDA (suite)

Quelques exemples de données issues de GenIDA:



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 et avec votre accord,



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

A date, 41 individus français sont enregistrés! BRAVO!

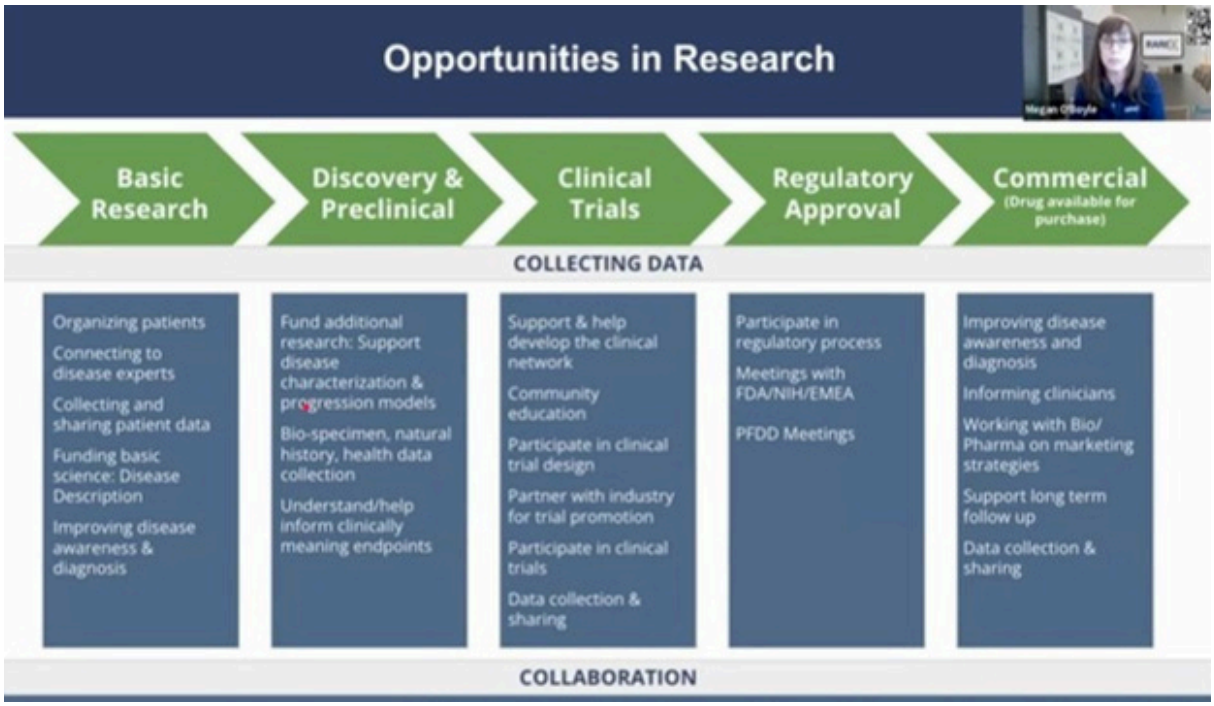


Les projets de recherche

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/

Roadmap de la Cask Coalition



Les maladies rares ne se résolvent pas d'elles-mêmes. La mise au point de traitements efficaces — qu'il s'agisse de médicaments ou de thérapies géniques — est une entreprise complexe et coûteuse qui nécessite une coordination entre la science, la médecine, l'industrie et la communauté des patients. Notre raison d'être est de rassembler tous ces acteurs et d'orchestrer un effort mondial avec un objectif clair : accélérer la mise au point de traitements efficaces pour les personnes atteintes de troubles liés au gène CASK.

La science est au cœur de toutes nos activités. En intégrant l'expertise scientifique au sein de notre organisation, nous sommes en mesure de prendre des décisions éclairées, d'identifier les opportunités les plus prometteuses et de façonner activement l'avenir du développement thérapeutique.

Il n'existe pas de solution unique à une maladie génétique telle que le CASK. Différentes approches seront nécessaires, et chaque traitement potentiel comporte ses propres risques et incertitudes. C'est pourquoi nous adoptons une approche équilibrée et tournée vers l'avenir : nous soutenons les progrès d'aujourd'hui tout en recherchant en permanence des traitements plus sûrs, plus efficaces et plus accessibles pour demain.
Nous ne nous concentrons pas uniquement sur ce qui est possible aujourd'hui : nous contribuons à construire l'avenir.



Peut-on guérir les troubles liés à CASK ?
Il est peu probable que les troubles liés à CASK puissent être guéris à 100 %, car les anomalies cérébrales sont souvent présentes dès la naissance. Cependant, nous avons bon espoir qu'une thérapie génique administrée dès que possible après la naissance puisse considérablement améliorer le pronostic et améliorer la trajectoire de la maladie. Les recherches scientifiques montrent que le gène CASK est nécessaire au développement du cerveau *in utero*, ainsi qu'à son maintien et à son fonctionnement.

Une thérapie génique pourrait améliorer les fonctions cérébrales et les maintenir dans un état plus sain.
Il est important de noter que toute thérapie génique ne ciblerait qu'un seul organe (en l'occurrence, le cerveau) ; par conséquent, les conséquences de l'absence de CASK dans d'autres parties du corps ne seraient pas atténuées par la thérapie génique.

Est-il possible de mettre au point des traitements ciblés pour les troubles CASK ?
Le développement d'un tout nouveau médicament est un processus extrêmement coûteux. Le parcours d'un médicament, de sa découverte à son développement puis à son utilisation clinique, peut coûter des dizaines de millions d'euros, dépassant souvent les 80 millions d'euros. Si cela peut être envisageable pour des pathologies courantes, c'est rarement une option réaliste pour des maladies ultra-rares telles que les mutations du gène CASK.
C'est pourquoi la CASK Coalition se concentre sur des approches thérapeutiques à la fois scientifiquement prometteuses et financièrement réalisables pour une petite communauté de patients. Notre stratégie consiste principalement à identifier des médicaments dont la sécurité a déjà été testée chez l'homme.

Voici les progrès que nous avons réalisés à ce jour :

- Lancement du développement d'une plateforme de criblage de médicaments en collaboration avec l'université de Bristol afin de tester des médicaments approuvés sur des modèles de mouches à fruits et de cellules humaines simulant les troubles CASK. Ce projet nécessite encore des financements supplémentaires.
- Identification d'un médicament approuvé et réalisation des premières études de validation de principe.
- Iidentification d'un médicament précédemment mis de côté qui a donné des résultats encourageants lors d'études préliminaires en laboratoire sur le MICPCH.

« Nous refusons de dépenser vos dons pour la recherche sur des composés qui ont peu de chances réalistes d'atteindre un jour notre communauté. La réorientation de médicaments existants doit être notre priorité. »
— Laura Hattersley, fondatrice de CASK Research

Cette approche nous offre la meilleure opportunité d'accélérer le développement de traitements tout en utilisant de la manière la plus efficace possible chaque don que nous recevons.

Est-ce aussi simple que de trouver un médicament ?
Malheureusement non. Pour qu'un médicament passe les essais cliniques et soit autorisé pour l'homme, il faut fournir de nombreuses données sur la maladie et sur son impact sur les patients. Il faut disposer d'un moyen de mesurer les améliorations (critères d'évaluation des essais cliniques) et être en mesure d'expliquer pourquoi le médicament est efficace (les mécanismes biologiques sur lesquels il agit) tout en démontrant l'absence d'effets indésirables (notion de bénéfices/risques).

CASK COALITION
United for our CASK warriors

Il esp priimordial d'avoir à nos côtés une communauté de cliniciens qui connaissent et comprennent la maladie et qui soient disposés à collaborer entre eux.
La Coalition CASK a élaboré une feuille de route qui donne la priorité aux aspects négligés de la recherche, indispensables pour passer de l'absence de traitements à des traitements ciblés et à de meilleurs soins. Nous nous appuyons sur cette feuille de route pour déterminer les projets de recherche à financer.

Roadmap de la Cask Coalition

De la compréhension de la maladie à de meilleures conditions de vie

Six étapes interdépendantes vers de meilleurs traitements pour les troubles CASK. Cliquez sur chaque étape pour l'agrandir. Les membres de la Coalition CASK travaillent sur toutes ces étapes, simultanément dans la mesure du possible, afin d'atteindre cet objectif dans les meilleurs délais.

🧬 Étape 1 - Comprendre la maladie

Acquérir des connaissances fondamentales sur les troubles liés au gène CASK.

- Études sur l'évolution naturelle de la maladie, étude prénatale
- Cartographie du parcours des patients
- Études génotype-phénotype
- Fonctions biologiques du gène CASK
- Modèles in vitro et in vivo

🔬 Étape 2 - Caractérisation de la biologie de la maladie

Comprendre comment les mutations du gène CASK provoquent l'apparition des symptômes.

- Mécanismes pathologiques
- Effets des variants
- Voies de développement cérébral
- Modèles cellulaires et animaux

❤️ Étape 3 - Amélioration de la prise en charge des patients

I*mpact immédiat pour les familles.*

- Hiérarchisation des symptômes
- Enquêtes basées sur les déclarations des patients (registres patients)
- Données fournies par les soignants
- Plans de prise en charge des patients et amélioration des soins cliniques (PNDS)
- Soutien accru aux familles

→ Résultat : amélioration de la qualité de vie

📊Étape 4 - Préparation aux essais cliniques

Préparation des traitements futurs.

- Biomarqueurs
- Critères d'évaluation cliniques pertinents
- Réseau d'experts médicaux
- Infrastructure d'essais cliniques

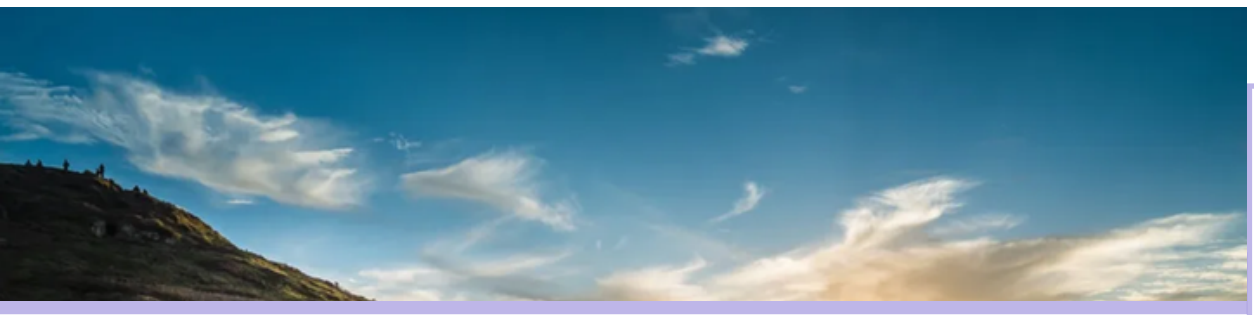
🎯🧬 Étape 5 - Traitements — voies parallèles

Les thérapies ciblant les symptômes et celles ciblant les gènes progressent en parallèle.

- Cibler les symptômes : traitements de l'épilepsie
- Cibler les symptômes : thérapies contre la dégénérescence cérébelleuse
- Cibler les symptômes : autres symptômes hautement prioritaires
- Cibler les gènes : activation de la protéine CASK
- Ciblerles gènes : remplacement du gène CASK

✨ Étape 6 - La recherche de meilleures conditions de vie

Allier les connaissances biologiques, l'amélioration des soins prodigués aux patients, la préparation aux essais cliniques et les thérapies innovantes afin d'offrir des traitements qui changent la vie des personnes atteintes de troubles CASK.



Concernant le gène CASK...

Study Name	Description	Institution	Associated PAG	Start date	Status	Current funding status
RARE-X Natural History Study	Ongoing data collection using patient-reported data	Global Genes	CASK Coalition	14-Sep-22	On going / long-term	No funding required
Developing translational research platform	Creating CASK fly models and iPSCs to study cellular mechanisms and screen drugs	University of Bristol	CASK Research	02-Sep-24	In progress	Funded by PAG
Cure CASK i	Xi activation on iPSCs	UC Davis	CASK Coalition	08-Jan-24	In progress	Funded by PAG
Cure CASK ii	Xi activation on mouse models	UC Davis	ACNRF USA	05-Jun-25	In progress	Funded by PAG
A drug to prevent cerebellar degeneration in MICPCH	Preclinical study of a FDA approved molecule	University of Alabama	ACNRF	08-Feb-22	In progress	Funded by PAG
CASK patient iPSCs	Developing iPSCs for drug screening and to create brain organoids	University of Queensland	ACNRF	21-Jun-30	In progress	Funded by PAG
Neurodevelopmental spectrum of CASK	Behaviour and emotion in patients with CASK-related disorders	Cambridge University	CASK Research	03-Sep-24	Completed	Funded via external grants
Natural History Study	Clinical phenotype, including epilepsy	Paris	AECF	01-Sep-25	In progress	Funded by PAG
Quantitative interactomics	Assessing the involvement of CASK in NDDs		AECF	24-Jun-30	In progress	Funded by PAG
FaceMatch	Enabling diagnosis based on facial recognition	Uni of Newcastle, Australia	CASK Coalition	17-Sep-25	On going / long-term	No funding required
CASK Pre-natal Study		Paris	AECF	May-25	In progress	No funding required
Developing zebrafish models to study CASK gene disorders		University of Portsmouth, UK	CASK Research	Sep-26	Starts in 2026	No funding required
OrganoTherapeutics and CASK Luxembourg asbl initiative	CASK Patient derived brain organoids	OrganoTherapeutics	CASK Luxembourg	1 April 26		

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

Et aussi:

- CASK Research Foundation, UK (+ d'infos sur *https://caskresearch.org/research-into-cask-disorders*)
  - CASK et mitochondries — Université de Birmingham
  - Etude GENROC — Univertsité de Bristol
  - Recherche de traitements des mutations faux-sens du gène CASK — Dr Acuna, Université de Southampton
  - Cibler les anomalies postsynaptiques provoqués par les mutations du gène CASK — Université de Southampton et CNRS de Bordeaux
  - Registre clinique et bio-banque CASK britannique — Université de Bristol & NHS

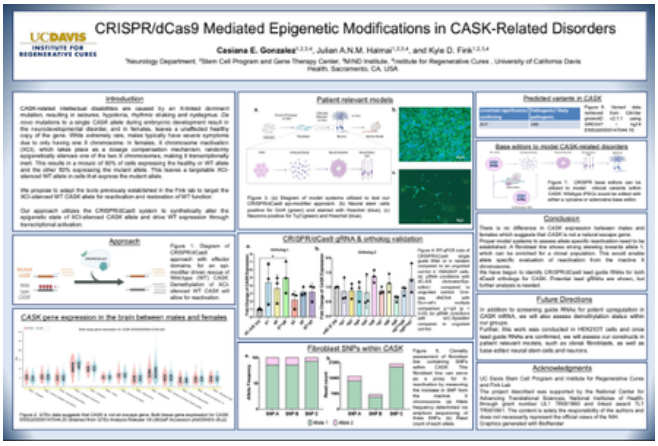
- AECF, France
  - PNDS hypoplasies pontocérébelleuses (CRMR Paris, Trousseau) - disponible en ligne sur *https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2026-09/dir1/pnds_hpc.pdf*
  - Anomalies postsynaptiques provoqués par les mutations du gène CASK — CNRS de Bordeaux
  - PNDS cask (en projet)

- Projets portés par Project CASK (USA):
  - Thérapie génique de remplacement du gène CASK (Dr Mingshan Xue)
  - 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...

- **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 dans la création d'un modèle CASK robuste de mouche (drosophile) pour comprendre comment les mutations du gène CASK affectent le mouvement, le sommeil et les crises épileptiques, et pour étudier les mécanismes cellulaires à l'origine de ces troubles. Les chercheurs ont identifié des types cellulaires spécifiques impliqués dans les comportements liés au gène CASK et ont mis en évidence des modifications au niveau de la survie cellulaire et de la signalisation calcique. Ils développent actuellement des modèles plus détaillés portant différentes variantes du gène CASK et testent des moyens de restaurer la fonction du gène CASK. Objectif à long terme : développer une plateforme pratique et moins coûteuse de criblage de médicaments afin d'identifier des traitements potentiels pour les troubles liés au gène CASK.

- **"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 piste 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)*. Les équipes de recherche américaines ont également demandé une bourse de financement sur 5 ans auprès du NIH pour tester cette thérapie génique de nouvelle génération sur modèles IPSCs et organoïdes (réponse du NIH en attente à date)





CURE CASK

- **"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 (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. En attente de financement.

- **IPSCs 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 créées à partir du sang de patients CASK. Ces cellules joueront un rôle essentiel dans la

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

Concernant le gène CASK...

recherche visant à élucider les mécanismes sous-jacents aux différentes mutations du gène CASK, dans le but ultime de procéder au criblage d'un large éventail de composés afin d'identifier ceux qui pourraient être efficaces pour atténuer les effets de la maladie.
Un projet similaire est mené par CASK Luxembourg.

- **Projet BINGO** : il s'agit d'une étude 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. Projet terminé et données publiées (+ d'infos sur https://caskresearch.org/research-into-cask-disorders)

- **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 devrait commenté fin 2026. L'épilepsie liée à CASK fait partie intégrante de cette étude clinique.

- **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). La clôture de la collecte de données de patients est prévu en octobre 2026 et les résultats devraient être publiés en 2027.

- **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. Publié en septembre 2026.

- **Registre clinique britannique et biobanque CASK — Université de Bristol et NHS**

Dirigé par le Dr Sam Amin, neurologue pédiatrique. Un registre clinique à l'échelle du Royaume-Uni et une biobanque CASK visant à mieux comprendre la prévalence de la maladie et à collecter de manière systématique des données cliniques et biologiques. Les familles anglaises seront invitées à fournir des échantillons (sang/salive) afin de permettre la découverte de biomarqueurs, essentiels pour suivre l'évolution de la maladie et évaluer les effets des traitements dans le cadre d'essais cliniques. Un projet similaire est porté en Italie par ProCASK Italia.

- **Cibler les anomalies postsynaptiques provoqués par les mutations CASK - Université de Southampton et CNRS Bordeaux**

2 projets entièrement complémentaires sont financés l'un par l'AECF, l'autre par la CRF au Royaume-Uni.
Le projet du CNRS de Bordeaux, financé fin 2026 par l'AECF, vise à comprendre comment l'absence ou le mauvais fonctionnement de la protéine CASK perturbe la communication synaptique. CASK joue probablement un rôle important dans le transport et la bonne organisation de certains récepteurs

Concernant le gène CASK...

(GluA1 et GluN2B)indispensables au fonctionnement des synapses. Si ces récepteurs sont mal transportés ou mal positionnés, les neurones peuvent avoir plus de difficultés à échanger correctement les informations.
Pour étudier cela, les chercheurs vont travailler en utilisant plusieurs modèles complémentaires, depuis des tranches de cerveau de souris jusqu'à des cellules de patients déficients en CASK, afin d'être au plus proche de la réalité de la maladie tout en pouvant analyser les mécanismes de façon précise.

Des techniques très avancées d'imagerie seront utilisées pour observer, à une échelle extrêmement fine, comment ces récepteurs sont transportés dans les neurones, puis correctement organisés à la surface des synapses. Grâce à l'imagerie super-résolutive, des défauts invisibles avec une microscopie classique pourront être visualisés. Des mesures de teneur en calcium et des courants électriques, qui sont tous deux essentiels à la bonne communication entre deux neurones, seront réalisées. Cela permettra de relier les anomalies observées à la surface des synapses à leurs conséquences concrètes sur le fonctionnement des cellules nerveuses.

L'étude de l'Université de Southampton, financé par la CRF, s'articule autour d'une question centrale : les altérations du gène CASK entraînent-elles une baisse d'activité des cellules cérébrales humaines, et est-il possible de stimuler à nouveau cette activité en toute sécurité ? L'équipe cultivera des cellules cérébrales humaines en laboratoire et mesurera leur capacité à « communiquer » entre elles.

Ce projet sur 24 mois ne vise pas encore à tester un médicament. Son objectif est de mieux comprendre le mécanisme de la maladie, en identifiant plus clairement comment l'altération de CASK conduit à un mauvais fonctionnement des synapses. Pour les patients et les familles, cette meilleure compréhension est une étape importante : elle permettra de poser des bases solides pour orienter plus tard des approches thérapeutiques plus ciblées.
Cette étude examinera :

- Le niveau d'activité des cellules au repos
- La manière dont elles réagissent lorsqu'on les incite à se déclencher davantage, à l'aide d'une stimulation lumineuse douce
- Si une protéine de signalisation spécifique appelée GluN2B peut contribuer à restaurer l'activité lorsqu'elle est réintroduite dans des cellules présentant des altérations du gène CASK

La GluN2B joue un rôle important car elle aide les cellules cérébrales à renforcer leurs connexions — un processus indispensable aux enfants pour l'apprentissage, la mémoire et le développement.
Les chercheurs testeront également des médicaments qui bloquent la GluN2B afin de confirmer si cette protéine est réellement impliquée dans les problèmes de communication qu'ils observent. Cela permettra de s'assurer que les résultats sont fiables et ne sont pas dus à d'autres facteurs.
Ce projet ne débouchera pas immédiatement sur un traitement, mais il répond à une question cruciale qui doit être tranchée en premier lieu : la GluN2B constitue-t-elle une cible pertinente pour de futures thérapies dans le cadre des troubles liés au gène CASK ? Si le renforcement de GluN2B améliore l'activité des cellules cérébrales en laboratoire, cela pourrait orienter le développement de thérapies renforçant la communication entre les cellules cérébrales, ainsi que de nouvelles approches pour favoriser l'apprentissage et le développement. Même si GluN2B ne résout pas le problème, les résultats aideront tout de même les chercheurs à écarter les pistes de traitement erronées et à se concentrer sur les bonnes.

Modèles de poisson-zèbre pour les troubles liés au gène CASK — Université de Portsmouth
Sous la direction du Dr Cayuso, ce projet démarrant en octobre 2026 visera à créer de nouveaux modèles de poisson-zèbre à l'aide de la technologie d'édition génomique CRISPR/Cas9 et à élucider comment les mutations du gène CASK entraînent des anomalies neurologiques et craniofaciales, en étudiant le comportement de différents types de cellules au cours du développement cérébral. Financé par l'Université de Portsmouth.

Concernant le gène CASK...

- **Étude des traitements ciblant les mutations faux-sens du gène CASK – Dr Acuna, Université de Southampton**

Cofinancée par CASK Research Foundation et l'Université de Southampton. Cette étude portera sur les mutations faux-sens du gène CASK — des modifications d'une seule base de l'ADN qui altèrent une partie de la protéine CASK sans pour autant empêcher complètement sa synthèse. Les chercheurs créeront des cellules dérivées de patients (iPSCs) à partir de garçons porteurs de mutations faux-sens du gène CASK et utiliseront ces cellules pour 1) comprendre comment la mutation affecte la cellule, 2) tester des médicaments approuvés par la FDA afin de déterminer s'ils peuvent améliorer les fonctions cellulaires.

Bien que les travaux initiaux se concentrent sur les garçons, les résultats devraient s'appliquer aussi bien aux hommes qu'aux femmes porteurs de mutations faux-sens du gène CASK. L'étude des garçons facilite l'identification des effets d'une mutation faux-sens, car ils ne possèdent qu'une seule copie du gène CASK, tandis que les filles en possèdent deux et qu'une copie saine peut potentiellement masquer certains des effets du gène altéré. Si un médicament s'avère capable d'améliorer la fonction de la protéine CASK affectée par une mutation faux-sens particulière, il devrait théoriquement également être pertinent pour les filles présentant des variants faux-sens affectant la même partie du gène.

Il est important de noter que les bénéfices potentiels pourraient s'étendre au-delà des mutations faux-sens. Si les chercheurs identifient des médicaments capables d'améliorer la fonction du gène CASK au sein des cellules, ces traitements pourraient également aider les enfants présentant une copie non fonctionnelle du gène CASK, comme c'est le cas de nombreux enfants atteints de MICPCH.

- **CASK et les mitochondries — Université de Birmingham**

Le Dr Felix Chan étudie l'impact des mutations de la protéine CASK sur les mitochondries (les « centrales énergétiques » des cellules) pourrait déboucher sur la mise au point de traitements ciblés ayant un large impact sur les symptômes.

- **Projets USA (Project CASK):**
  - **Thérapie génique de remplacement du gène CASK**: l'équipe du Dr Xue Mingshan du Baylor College aux USA s'intéresse à CASK et souhaitent lancer une étude pour une thérapie génique pour CASK visant au remplacement du gène défectueux via un vecteur plasmide. Le Dr Xue a récemment été lauréat du programme de bourses « Oxford-Harrington Rare Disease Scholar Award ».
  - **Epilepsies liée à CASK**: Project CASK a attribué une subvention de recherche à l'équipe du Dr Shahid du New York-Presbyterian Brooklyn Methodist Hospital pour identifier des biomarqueurs de l'épilepsie, décrire les types d'épilepsies liées à CASK, étudier les facteurs de risques de développement d'une épilepsie liée 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 les présidents des 2 associations et cliniciens USA/France.

06

Nos moments forts 2025 - 2026

Une année de mobilisation, de rencontres et d'engagement au service de la recherche CASK

L'année 2025-2026 aura une nouvelle fois été particulièrement riche pour l'Association Enfants CASK France.

Tout au long de l'année, les familles, les bénévoles, les partenaires et les sympathisants de l'association se sont mobilisés pour un objectif commun : faire connaître les mutations du gène CASK, renforcer la visibilité de notre communauté et contribuer au financement de la recherche.

Au-delà des événements de collecte, l'AECF a poursuivi son travail de sensibilisation, de partage d'informations scientifiques, de participation aux réseaux français et internationaux et de mobilisation autour des études indispensables à une meilleure connaissance des troubles liés à CASK.

Les réseaux sociaux ont permis de témoigner de cette dynamique tout au long de l'année : événements locaux, actions solidaires, avancées scientifiques, mobilisation internationale, rencontres avec les familles, nouveaux portraits et anniversaires de nos guerriers et guerrières CASK.

Moments forts de l'année

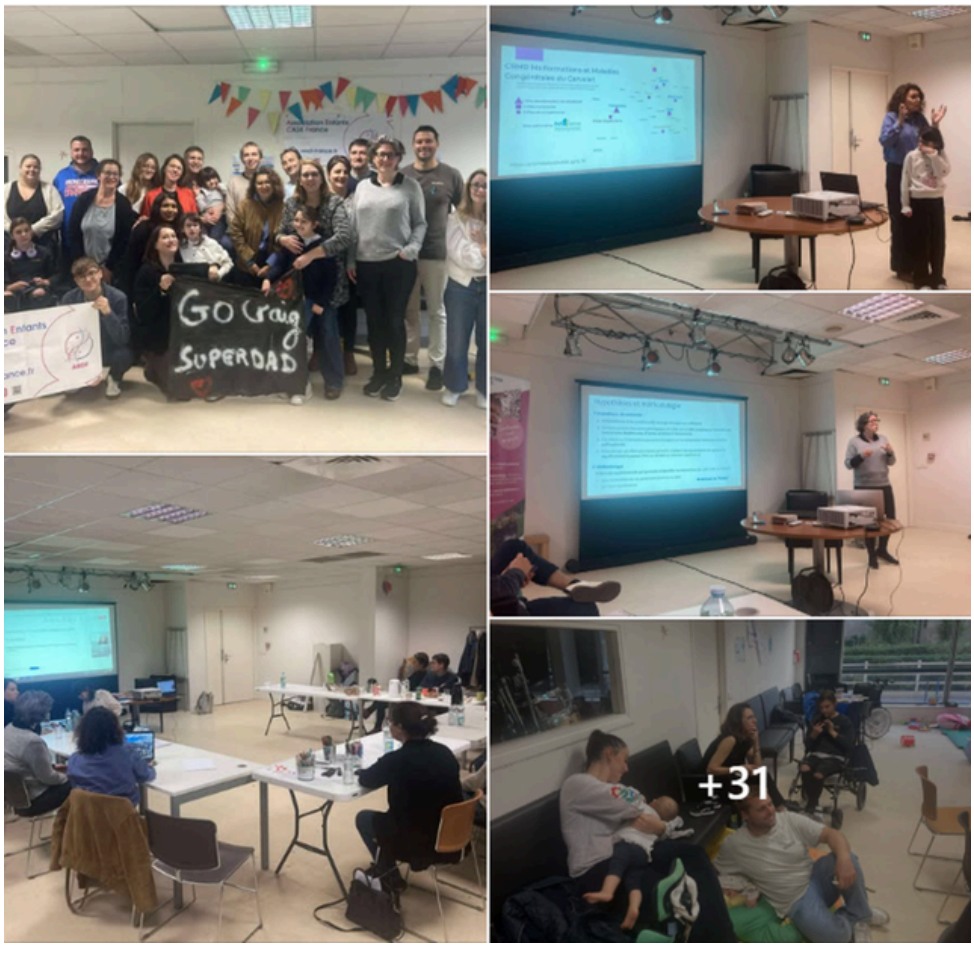
1. 🧩 Structuration, Vie Associative & Événements :

3e Assemblée Générale et Journée des Familles à Asnières-sur-Seine

L'association s'est réunie au Centre Socioculturel Yannick Noah pour sa Journée des Familles. Au programme : présentations scientifiques des chercheurs et cliniciens, venue chaleureuse du parrain Bruno Guillon, spectacle de clowns pour les enfants, tenues de l'AG en hybride et un vlog réalisé par la fratrie d'un enfant. 8 guerrières CASK et leurs familles étaient présentes sur place.











Moments forts de l'année

Publication de l'affiche et du programme officiel de la Journée des Familles & AG 2026 :

Annonce et invitation officielle envoyées aux membres pour la Journée des Familles et l'Assemblée Générale prévues le Samedi 17 octobre 2026 (de 9h30 à 18h00) à Saclay (91), Salle Olivero – Espace Jeanne Moreau. Au programme : interventions médicales et scientifiques, témoignages, repas convivial, animations pour enfants (spectacle de clown et sculpture de ballons) et tenue de l'AG.





Moments forts de l'année

2. 🧬 Recherche Scientifique, Thérapie Génique & Registres

Appel à Projets Scientifique AECF 2026 :

Lancement d'un Appel à Projets conjoint avec la Fondation Maladies Rares (50000€). Cette initiative vise à financer des travaux de recherche novateurs portant sur la compréhension des mécanismes de la mutation et l'exploration de pistes thérapeutiques.



Table ronde internationale de la recherche sur CASK :

Participation de l'association à une réunion scientifique virtuelle mondiale initiée par CASK Research UK. La table ronde a rassemblé des chercheurs de premier plan (dont le Dr Xue et le Pr Hodge) et les présidents des associations de la CASK Coalition afin de mutualiser les modèles d'études et d'harmoniser les stratégies de screening moléculaire.

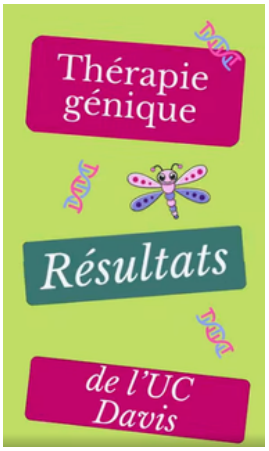




Moments forts de l'année

Projet de thérapie génique à UC Davis (CASK Coalition) :

Avancée majeure avec la finalisation de la première phase de recherche consacrée à la réactivation du chromosome X au sein du laboratoire californien. Fort des résultats probants obtenus, un grand appel aux dons international a été lancé pour engager la seconde phase préclinique et l'équipe de l'UC Davis a également répondu à un appel à projet du NHS pour un financement sur 5 ans.







Prix scientifique décerné au Dr Mingshan Xue :

Mise à l'honneur des travaux du Dr Xue, récompensé par le 2025 Rare Disease Scholar Award (doté de 100 000 $) pour ses recherches axées sur la thérapie de remplacement génique appliquée aux pathologies liées à CASK et MICPCH.



Publication du PNDS Hypoplasies Ponto-Cérébelleuses (HPC) sur le site de la HAS :

Annonce de la mise en ligne par la Haute Autorité de Santé (HAS) du Protocole National de Diagnostic et de Soins dédié aux HPC, qui inclut les anomalies du gène CASK. Ce document de référence national permet de structurer un parcours de soins adapté, d'harmoniser le suivi pluridisciplinaire et de donner aux professionnels de santé des repères précis pour mieux accompagner chaque enfant.



Moments forts de l'année

Recensement mondial « CASK » :

Actualisation du registre épidémiologique mondial dénombrant désormais 241 cas diagnostiqués répartis dans 29 pays, confirmant la répartition observée avec une prédominance féminine à 85 %.







Mobilisation pour les registres et études cliniques (CASK PRENAT, RARE-X, FaceMatch) : :

Campagnes régulières pour encourager les familles à renseigner le registre RARE-X (notamment l'enquête SNAKE sur le sommeil), à rejoindre l'outil de diagnostic morphologique FaceMatch, et à transmettre leurs dossiers pour l'étude prénatale CASK PRENAT portée par le Dr Cabet et le Pr Bahi-Buisson.



ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

APPORT DE L'IMAGERIE PRENATALE
DANS LE DIAGNOSTIC DES VARIANTS PATHOGENES DU GENE *CASK*
Acronyme : CASK-PRENAT

Cette recherche est promue par l'Assistance Publique - Hôpitaux de Paris





Moments forts de l'année

3. 📢 Sensibilisation, Plaidoyer & Rayonnement International

Campagne pour la Journée Internationale des Maladies Rares :

Mobilisation de la communauté autour du thème « Plus que vous ne l'imaginez ». Des visuels et cadres photo personnalisés Canva ont été déployés pour donner de la visibilité au polyhandicap et à la maladie rare sur les réseaux sociaux.







Engagement Téléthon & Marche des Maladies Rares :

Valorisation de l'engagement de l'association à l'occasion du Téléthon, participation collective à la Marche des Maladies Rares à Paris et organisation d'une conférence grand public à Lannilis animée par le président de l'AECF et le Dr Brosseau-Beauvir.







Moments forts de l'année

Actions de sensibilisation en milieu scolaire :

Mobilisation de la communauté autour du thème « Plus que vous ne l'imaginez ».
Intervention de notre président chargée d'émotions, de candeur et un intérêt certain des enfants de l'Ecole Notre-Dame de Plouguerneau.





Une représentation internationale renforcée :

Les associations de la Coalition ont continué à partager leurs actions et leurs avancées. L'AECF a notamment relayé les initiatives de Cure CASK Australia et de ses partenaires internationaux, témoignant de la progression de la collaboration entre associations de patients à travers le monde.

Moments forts de l'année

Représentation lors de sommets internationaux et de la journée mondiale CASK :

Portage de la voix des familles CASK au Sommet CNBC Cures aux États-Unis, devant le Parlement australien, ainsi qu'à l'occasion du CASK Awareness Day (15 juillet) soutenu par la diffusion d'un t-shirt officiel dédié et le relais de l'enquête Rare Barometer.



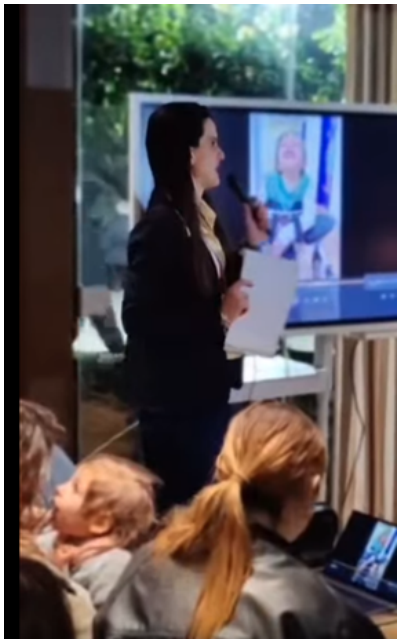
Cure CASK USA







Cure CASK Australia



Moments forts de l'année

4. 🏃 Initiatives Locales, Défis Sportifs & Collectes Solidaires

Une nouvelle vente solidaire de couscous en Moselle

Le 22 mars 2026, une deuxième édition de la vente solidaire de couscous a été organisée à Créhange, en Moselle, au profit de la recherche CASK.

Cette initiative locale, portée par les familles et leurs proches, a rencontré un très beau succès avec plus de 200 couscous vendus et un bénéfice de plus de 2 100 €.





Mobilisation des écoles et projets artistiques :

Plusieurs initiatives solidaires ont vu le jour : ventes d'objets de Noël par l'école Sainte-Claire d'Assise de Dunkerque, spectacle « Incroyables Talents » mis en place par les lycéens de Sainte-Chrétienne à Saint-Avold (700 € récoltés), et concert de la chorale « Saclay des chants » (1 200 € remis à l'association).











Moments forts de l'année

Courses, marches et défis sportifs :

Mise en lumière de l'inclusion par le sport avec le parcours de Kylian en joëlette à La Réunion, la 2e édition de la course/marche du Ladies' Circle 98 à Dunkerque, la participation aux Foulées de Saclay et la course des Gascons Bike & Run avec la joëlette de Giulia.











Moments forts de l'année

Soutiens associatifs, ventes saisonnières et 4L Trophy :

Attribution de dons par l'association Mario & Mimo et Culture Polyhandicap / L'autruche sur un fil de soi, campagne annuelle de vente de chocolats de Noël, campagne de dons de fin d'année, et présentation de l'équipage « Les CASK'adeurs du désert » engagé pour le 4L Trophy 2027.













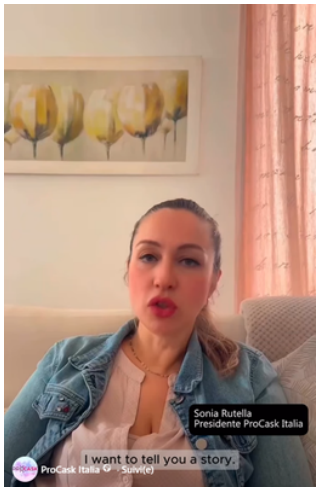
Moments forts de l'année

5. 🤝 CASK Coalition, Réseau & Soutien aux Familles

Rencontre réseau à Agen:

Représentation de l'AECF par Magali (trésorière) lors de la rencontre régionale de l'Alliance Maladies Rares. Cet événement a permis de rompre l'isolement en échangeant avec d'autres associations et professionnels de santé sur les dispositifs d'accompagnement, tout en renforçant le maillage territorial de l'AECF et ses liens stratégiques avec le CHU de Bordeaux.





Une nouvelle association rejoint la communauté CASK :

La création de ProCASK Italia est venue renforcer le réseau international des associations mobilisées autour de CASK. Cette nouvelle dynamique associative contribue à rapprocher encore davantage les familles et les acteurs engagés dans la recherche à l'échelle internationale.

Hommage aux parents et aux aidants (Fête des Mères et Fête des Pères) :

À l'occasion de la Fête des Mères et de la Fête des Pères, l'association a rendu hommage à l'engagement quotidien des parents d'enfants CASK. En soulignant leur présence constante aux rendez-vous médicaux et leur rôle pilier dans la communauté, ces publications rappellent que la maladie rare touche toute la famille et que les parents sont le moteur de la dynamique associative.

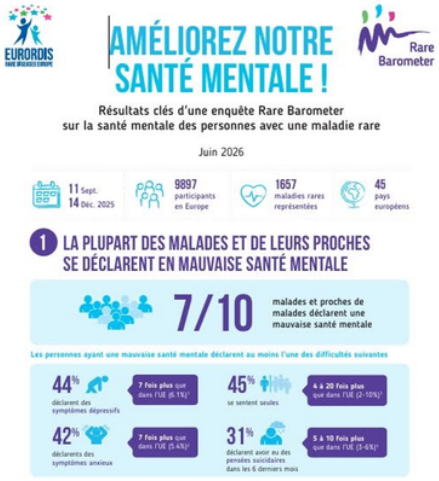




Moments forts de l'année

Prise en compte du vécu et de la santé mentale des aidants (Rare Barometer) :

Relais des résultats de l'enquête européenne Rare Barometer menée auprès de près de 9 900 participants sur la santé mentale des malades et de leurs proches (évaluant notamment l'anxiété, la dépression, la solitude et l'épuisement). L'AECF a profité de cette publication pour rappeler la nécessité absolue de documenter la réalité vécue par les familles et a diffusé des informations pratiques ainsi que les numéros d'écoute utiles pour soutenir les aidants au quotidien.





Présentation de la CASK Coalition (« United for our CASK warriors ») :

Publication de présentation de la CASK Coalition, une alliance internationale à but non lucratif unissant l'AECF (France), CASK Research UK, CASK Luxembourg, Cure CASK Australia, Cure CASK USA et ProCASK Italia. Travaillant au-delà des frontières autour d'une mission commune (« Une voix. Une mission. Un avenir plus lumineux. »), la coalition réaffirme son engagement à accélérer la recherche et le développement de traitements pour soutenir tous les guerriers et guerrières CASK et leurs familles.



Moments forts de l'année

Faire vivre l'identité de notre communauté :

Au printemps 2026, les réseaux sociaux de l'AECF ont également été actualisés avec les photographies des nouveaux guerriers et guerrières ayant rejoint l'association.



Vœux chaleureux de fin d'année :







Hommage et solidarité internationale (ProCASK Italia) :

Message d'émotion et de condoléances adressé à la famille de la petite Sofia et à nos amis de ProCASK Italia. Cet hommage réaffirme l'engagement absolu de l'AECF et de la CASK Coalition à poursuivre le combat pour qu'aucune famille n'ait à traverser la perte d'un enfant atteint d'une mutation CASK.

Succès de la collecte de Cure CASK Australia (50 000 $) :

Relais du succès de la grande soirée caritative de notre association sœur Cure CASK Australia, qui a permis de collecter 50 000 $ AU au profit de la recherche internationale sur les traitements du gène CASK.



Moments forts de l'année

Tout au long de l'année, l'AECF a poursuivi la publication des anniversaires des enfants et jeunes adultes concernés par CASK ainsi que la présentation de nouveaux portraits de familles souhaitant partager leur histoire.

Ces publications ont une place particulière dans la vie de l'association : elles permettent de mettre des visages et des histoires derrière une maladie rare, de mieux faire connaître notre communauté et de rappeler que derrière chaque donnée scientifique se trouve une personne et une famille.









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

16 actions menées pour un montant total d'environ 20 747 €

- Vente de chocolats en ligne avec DMP Initiatives.
- Vente créations de Noël de l'école Sainte-Claire d'Assise, Malo-lès-Bains
- Soutien de l'association Mario & Mimo : OP restauration solidaire
- Couscous solidaire à emporter en Moselle - 2e édition
- Spectacle solidaire "Incroyables Talents pour CASK", Lycée Sainte-Chrétienne, Saint-Avold (57)
- Course Les Foulées de Saclay
- Ultra Trail GBR Villefranche du Queyran
- Boucles du cœur Carrefour
- Réflexe solidaire (dons sur salaires)
- Banque Edel - Arrondis de caisse - LECLERC
- OP Jour de fêtes Agen
- Autruche sur un fil de soi : Chorale Art Decom et Mairie de St-Martin-de-Seignanx
- OP Totalenergies proxi sud ouest
- Course Asso ladies' Circle 9 Dunkerque
- Concert Chorale Saclay des Chants
- OP vente parfums Chogan













Nos soutiens et collaborations

Merci

















































































07

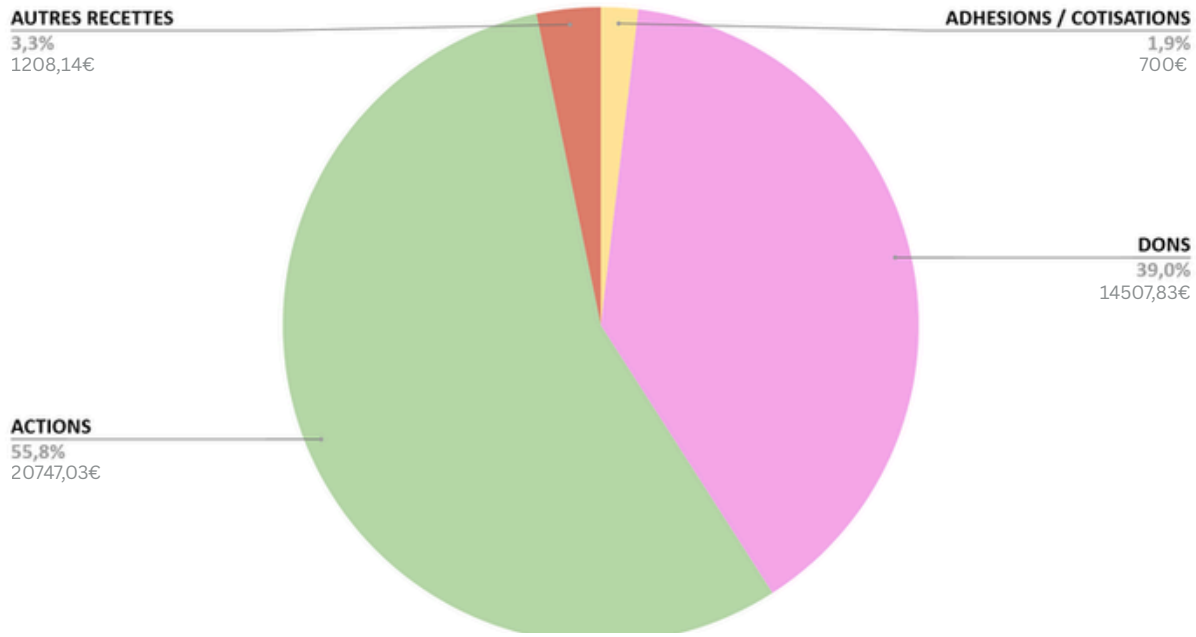
Rapport financier

COMPTE DE RESULTAT
arrêté au 30/09/2026

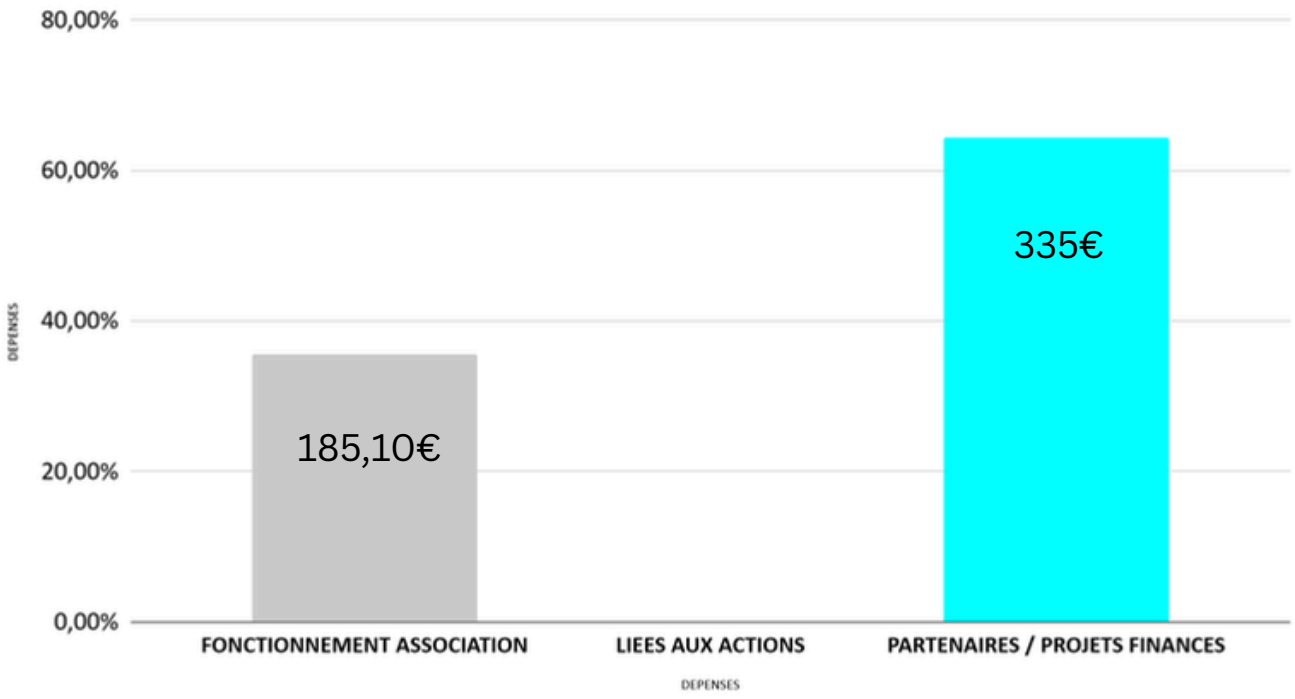
RECETTES		DEPENSES	
RESULTAT AU 30/09/2025	52 297,42 €		
ADHESIONS / COTISATIONS : 25 cotisations	700,00 €	FONCTIONNEMENT ASSOCIATION	185,10 €
Chèques		Site Internet	150,00 €
Virements	75,00 €	Frais bancaires ABT	35,10 €
HelloAsso (cotisations)	625,00 €	Frais bancaires Virement Sepa occasionnel	
DONS	14 507,83 €	LIEES AUX ACTIONS	- €
Chèques	2 250,00 €		
Virements réguliers	300,00 €		
Virements ponctuels			
Virements Stripe (Hello Asso)	3 750,00 €	PARTENAIRES / PROJETS FINANCES	335,00 €
Dons additionnels durant OP Couscous (dont 5€ via helloasso)	285,00 €	Virement Fondation Maladies Rares	
Dons additionnels durant OP Concert Saclay (via helloasso)	800,00 €	ALLIANCE MALADIES RARES Cotisation	310,00 €
Yapla dons soutien à la recherche sur gène CASK	6 414,00 €	EURORDIS Cotisation	25,00 €
Dons additionnels durant OP Vente créations Noël	448,83 €		
Dons additionnels durant OP Trail GBR	110,00 €		
Dons durant OP Parfum CHOGAN	150,00 €		
ACTIONS	20 747,03 €		
Ultra Trail GBR Villefranche du Queyran **(Action réalisée en Sept 2025)**	300,00 €		
Loto Les Goupils Gascon **(Action réalisée en Avril 2025)**	500,00 €		
OP Jour de fêtes Agen (via Yapla)	500,00 €		
OP Vente créations de Noël école Ste Claire Malo les Bains	651,17 €		
Le réflexe Solidaire (dons sur salaires)	2 072,82 €		
Prizle sas (shopping solidaire)			
INITIATIVES - Vente de chocolats de Noël en ligne	255,53 €		
Autruche sur un fil de soi (Chorale Art Decom et de la Mairie de St Martin de Seignanx)	800,00 €		
Banque Edel - Arrondis de Caisse LECLERC	1 620,70 €		
Les boucles du cœur (Carrefour)	957,30 €		
OP Totalenergies proxi sud ouest	300,00 €		
Action Mario et Mimo OP restauration solidaire (école gastronomie et restauration hôtellerie de Rennes)	8 222,00 €		
Vente de couscous à emporter	1 848,00 €		
COURSE ASSO LADIES' CIRCLE 9 DUNKERQUE	1 439,51 €		
CONCERT CHORALE SACLAY DES CHANTS (via Helloasso)	400,00 €		
Spectacle incroyable talents	700,00 €		
Course Les Foulées de Saclay	150,00 €		
OP parfums CHOGAN	30,00 €		
AUTRES RECETTES / DIVERS	1 208,14 €		
Intérêts Année 2025 sur livret CMB	1 178,38 €		
Intérêts Année 2025 sur livret TRESO'VIV	0,06 €		
Annul. Frais bancaires ABT	29,70 €		
TOTAL RECETTES	89 460,42 €	TOTAL DEPENSES	520,10 €
Résultat au 30/09/2026	88 940,32 €		

Solde comptes AECF au 30/09/2026 : 88 940,32 €

REPARTITION DES RECETTES



REPARTITION DES DEPENSES



08

Pistes d'améliorations, perspectives N+1

Forte des avancées concrétisées cette année, l'AECF aborde l'année 2026/2027 avec une vision claire et structurée : poursuivre sur notre lancée, amplifier le soutien aux proches aidants, concrétiser les projets scientifiques majeurs et pérenniser nos ressources.

1. 🧩 Gouvernance & Vie Associative

- Organisation des temps forts : Préparer la Journée des Familles et l'Assemblée Générale 2027 (format hybride présentiel/visioconférence) en visant une participation encore plus large.
- Accueil et intégration des familles :
  - Élaborer un livret d'accueil digital à destination des nouveaux diagnostics.
  - Mettre en place des visioconférences d'accueil et d'échanges thématiques régulières (santé mentale des aidants, droits, scolarité/prise en charge).
  - Maintenir la dynamique d'entraide quotidienne via nos groupes de messagerie (Messenger, e-mails).

2. 🌐 Communication, Visibilité & Outils Numériques

- Ressources et presse : Élaborer un dossier de presse complet et diffuser une newsletter trimestrielle pour maintenir le lien avec les adhérents, donateurs et partenaires.
- Développement multimédia : Développer les contenus vidéo courts (formats TikTok, Reels, YouTube) axés sur les témoignages des familles et les avancées scientifiques.
- Site internet : Poursuivre la recherche d'un webmaster bénévole pour assurer la refonte, l'actualisation continue et l'enrichissement des rubriques (agenda, témoignages, portail de dons).
- Rédaction d’une newsletter

3. 🤝 Partenariats, Représentation & Réseau International

- Ancrage institutionnel et territorial :
  - Renforcer notre présence dans les antennes régionales et désigner un représentant dédié auprès de l'Alliance Maladies Rares.
  - Participer activement aux congrès, webinaires et colloques (dont les travaux desfilière AnDDI-Rares/DéfiSciences, l'Alliance MR et de l'ERN ITHACA).
- Diplomatie associative & CASK Coalition :
  - Recruter une personne bilingue anglais/français pour soutenir nos échanges et participations aux réunions internationales avec nos associations sœurs.
  - Poursuivre les actions conjointes au sein de la CASK Coalition (Cure CASK Australia, CASK Research UK, ProCASK Italia...).

4. 🧬 Recherche Scientific & Avancées Médicales

- PNDS CASK : Soutenir la candidature de PNDS dédié à CASK portée par le CRMR 2M2C auprès de la DGOS.
- Études & Registres :
  - Mobiliser activement la communauté francophone pour atteindre les objectifs d'inclusion de l'étude BEOND (Université de Birmingham / CASK Research UK).
  - Poursuivre l'incitation aux inscriptions sur les bases de données clés (Rare-X, GenIDA, FaceMatch, Counting CASK et étude prénatale CASK PRENAT).
- Thérapie Génique & AAP : Accompagner la sélection des lauréats de l'AAP 2026 (50 000 € avec la Fondation Maladies Rares) et soutenir la collecte pour la Phase 2 préclinique (UC Davis).

5. 💜 Financement, Mécénat & Mobilisation

- Recherche de fonds & Mécénat :
  - Relancer et prospecter activement des mécènes privés et publics (fondations d'entreprises, Groupama, grands acteurs de la distribution, clubs services de type Lions Club/Kiwanis).
  - Déposer la candidature de l'AECF aux grands appels à projets d'envergure (ex: Pièce de Charité des Hospices de Beaune, Fondation Groupama...).
- Mobilisation de la communauté :
  - Encourager les initiatives locales des familles (défis sportifs, ventes solidaires, cagnottes d'anniversaire).
  - Promouvoir la participation au CASK RACE FOR RESEARCH 2027 et accompagner le projet solidaire du 4L Trophy 2027.

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

🏃 Défis sportifs, ludiques & événements

- Événements régionaux : Tournois sportifs, courses/marches solidaires (CASK RACE FOR RESEARCH 2027), lotos en ligne ou en salle.
- Culture & Spectacles : Soirées théâtre, concerts solidaires ou spectacles de danse.
- Défis connectés : Convertir des kilomètres parcourus (marche, course, vélo) en parrainages de dons.

🎨 Ventes, commerces & actions de terrain

- Ventes solidaires : Ventes en ligne ou stands locaux (chocolats, fleurs, t-shirts, artisanat, gâteaux).
- Commerces & fêtes : Opération paquets cadeaux de Noël, buvettes lors d'événements et micro-dons/arrondis en caisse (Carrefour, Leclerc).

🏢 Écoles, entreprises & clubs solidaires

- Réseau local : Démarcher les clubs services (Lions Club, Kiwanis, Rotary) et entreprises pour des mécénats ou dons.
- Inclusion scolaire : Opération « Bol de riz » à la cantine, courses sponsorisées ou kermesses dédiées dans les écoles/lycées.

💻 Collectes digitales & cagnottes de vie

- Cagnottes personnelles : Inciter aux dons en ligne à la place de cadeaux (anniversaires des enfants, fêtes de fin d'année, mariages, décès...).
- Réseaux sociaux : Relayer les campagnes de dons de l'AECF auprès des proches et collègues.

💡 **L'AECF vous accompagne ! Affiches, dépliants, t-shirts, banderoles et reçus fiscaux sont à votre disposition pour concrétiser vos projets. À vous de jouer !**

09

Conclusion

Rien ne peut se faire sans vous!

Cette année 2025–2026 a vu l'Association Enfants CASK France consolider ses fondations : efforts de visibilité, accueil de nouvelles familles et maintien des liens avec celles de la première heure, davantage d'actions solidaires, une présence maintenue 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 sont toujours notre coeur névralgique et se renforcent jour après jour, projet après projet. La science avance et de nouveaux projets voient le jour, CASK n'est plus absent des cartes, 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. Tous, nous avons un rôle à jouer.

L'histoire de l'AECF s'écrit grâce à vous, et l'année à venir promet son lot 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