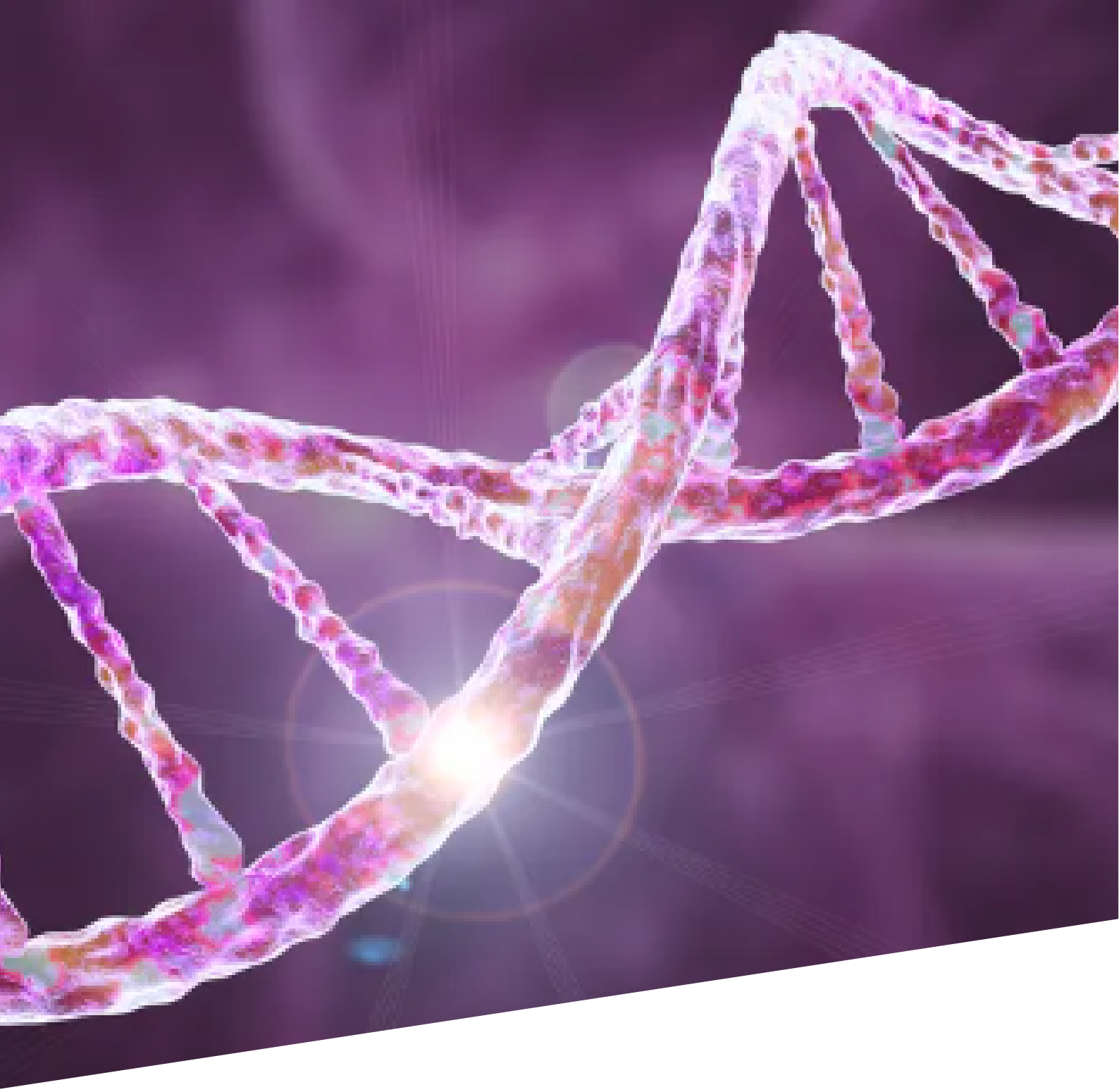


AECF

ASSOCIATION ENFANTS CASK FRANCE

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

JUILLET 2026

Alliance maladies rares
UNIS POUR VAINCRE

MEMBER OF EURORDIS
RARE DISEASES EUROPE

ASSOCIATION ENFANTS CASK FRANCE

AECF



Sommaire

3 L'association

4 Nos missions

5 Qu'est ce CASK?

6 Cask Coalition

8 Comment aider ?

9 Contacts et liens utiles

L'ASSOCIATION

QUI ?

Créée par les parents d'enfants français atteints de mutations génétiques du gène CASK (variants pathogènes).
N° RNA: W782009952 / N° SIRET: 918 157 991 00012
Président : Thierry KERVELLA
Secrétaire: Claire PORTENSEIGNE
Trésorière : Magali Dalle-Palle
Membres: 39 familles adhérentes en France et 1 au Luxembourg ayant chacune un membre de la famille atteint de mutations génétiques du gène CASK (enfants ou jeunes adultes)
Conseil scientifique: constitué de spécialistes cliniciens ou chercheurs
Etablissements secondaires : 10 antennes territoriales

PARRAIN/MARRAINE

Bruno GUILLON (animateur radio et TV)



Marche des Maladies Rares 2021 à Paris

QUAND ?

Créée en Juillet 2022

HISTORIQUE

L'AECF est une association **caritative d'intérêt général et à but non lucratif**. Avant sa création, plusieurs associations "familiales" ont été créées pour financer les soins et prises en charge des enfants en France ou à l'étranger, les achats de matériels restant à la charge des familles, etc mais aucune ne finançait la recherche médicale. Ces associations existent bien entendu toujours depuis la création de l'AECF.
L'AECF se veut être une **association pour TOUS les enfants français atteints de variants pathogènes de CASK**.
Ses missions sont décrites page suivante.

NOS MISSIONS

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

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

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

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

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

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

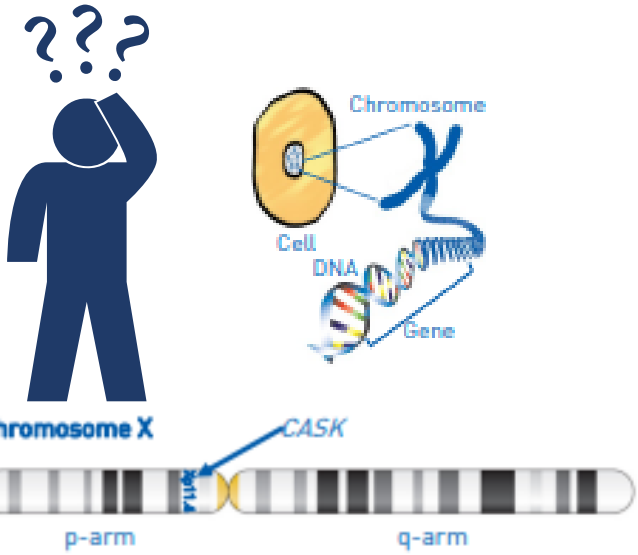
6. **Être acteur** et **aider à développer les pratiques** dans la recherche médicale et la qualité des soins pour les patients atteints de mutations du gène CASK afin d'améliorer leur prise en charge, leur développement et qualité de vie.

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

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

QU'EST-CE QUE CASK?

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



Origine

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

Conséquences

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

Conséquences sociales :

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

Maladie rare et orpheline

A ce jour, dans le monde, seules 350 **personnes** ont été diagnostiquées depuis la découverte de la maladie en 2008. En France, environ 50 familles seraient touchées par cette maladie.
Aucun traitement n'existe à ce jour contre la maladie et son diagnostic est plus ou moins précoce selon les atteintes.

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

CASK COALITION

Qu'est-ce que CASK Coalition ?

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

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

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

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

Pourquoi une coalition ?

Avec environ 350 diagnostics confirmés, la communauté CASK est petite et dispersée dans différents pays. Unie par un groupe Facebook qui offre une plateforme essentielle pour le partage d'informations et le soutien aux familles touchées par la maladie, la communauté est actuellement représentée par plusieurs fondations réparties dans le monde entier.

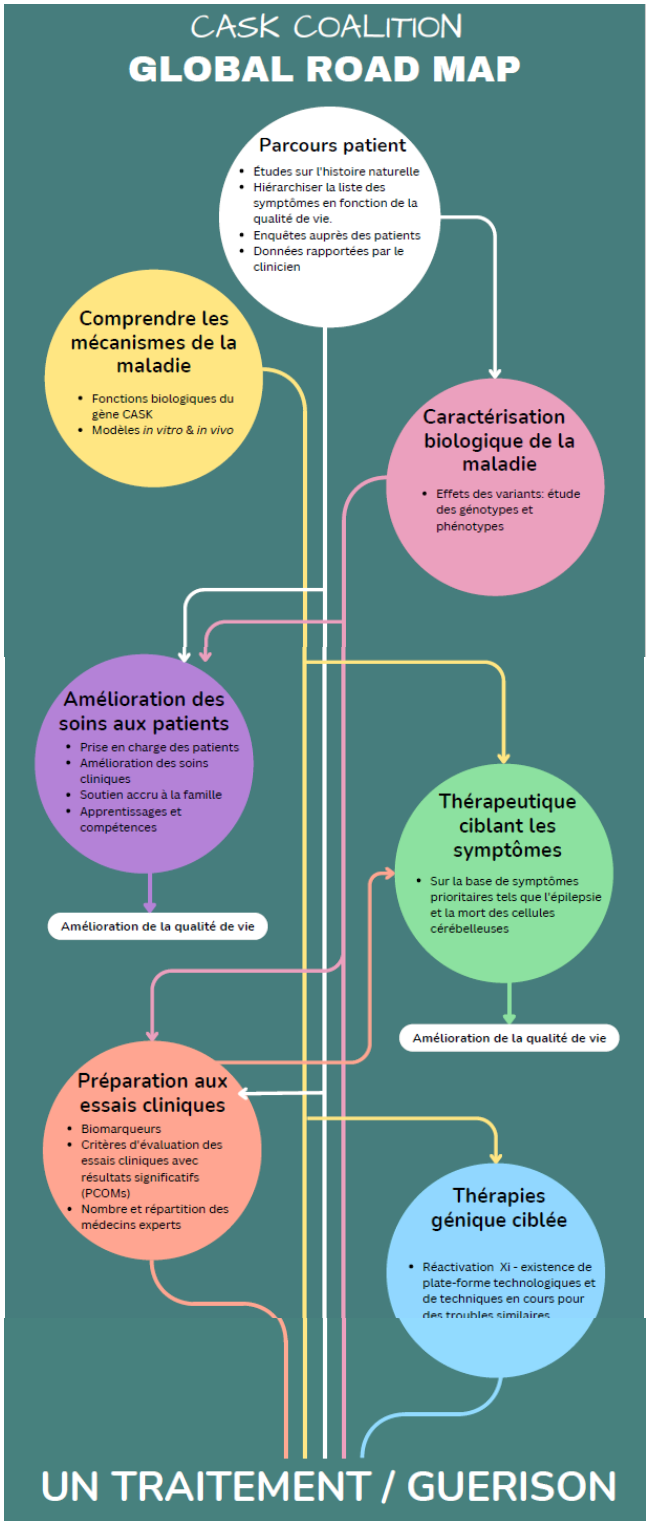
Compte tenu de la taille de la communauté et des énormes obstacles à l'avancement des traitements et à la guérison des maladies rares, la communauté CASK bénéficierait d'une collaboration pour définir une feuille de route de recherche à l'échelle de la communauté, promouvoir une collecte de données unifiée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

CASK COALITION
United for our CASK warriors

Quel est son rôle ?

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

CASK COALITION ROADMAP



Familles CASK

- Registre **RARE-X**
- Enquête patients de la CASK Coalition
- Patients US : Citiizen & CRID
- Participation aux études

Compréhension des mécanismes

- Bourses pilotes disponibles au Royaume-Uni
- La campagne CURE CASK prévoit le développement de modèles *in vivo* et *in vitro* accessibles à tous.

Compréhension de la génétique

- Collection de données génétiques et phénitypiques via **RARE-X**
- Etudes des relations génotype/phénotype par l'Université de Bristol, UK

Soins du patient

- Données **RARE-X** permettant de mieux comprendre les symptômes et le pronostic
- Etude BINGO de Cambridge pour mieux comprendre le comportement et les émotions

Cibler les symptomes

- Projet en cours avec le laboratoire du **Pr. Mukherjee** (US) financé par l'ACRNF Australie
- Royaume-Uni : bourses pilotes disponibles

Essais cliniques

- Études détaillées de l'histoire naturelle à partir des données RARE-X et, par exemple, de Citiizen
- Liste de médecins/experts des pays de la CASK Coalition

Cibler le gène CASK

- L'UC Davis est prête à lancer la réactivation Xi pour le gène CASK. La **campagne CURE CASK** recueille des fonds dans ce but.
- Bourses projets pilotes disponibles au Royaume-Uni.
- D'autres voies doivent encore être élucidées en raison d'une connaissance insuffisante du gène et de la protéine.
- Les plateformes technologiques ne sont pas encore établies pour CASK, par exemple le remplacement de la protéine, le remplacement du gène, la thérapie par ARNm...

CASK COALITION
United for our CASK warriors

La coalition CASK donne la priorité aux aspects négligés de la feuille de route. Il s'agit notamment du parcours détaillé du patient à long terme, de l'amélioration de la qualité de vie, de la préparation aux essais cliniques et des thérapies ciblées sur le gène. Le gène CASK, ses mécanismes et son rôle dans la maladie font l'objet d'une recherche globale, croissante et diversifiée. Ce qui fait défaut, c'est une recherche translationnelle dont l'objectif final est un traitement.

COMMENT AIDER ?

« Les petits ruisseaux font les grandes rivières »

EN COMMUNIQUANT

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

EN FAISANT UN DON FINANCIER

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

1€ versé = 1€ pour la recherche

BENEVOLAT OU PROPOSITIONS D'ACTIONS COMMUNES

Evènements festifs ou sportifs, mécénat, parrainage, bénévolat ou avec un petit mot d'encouragement, parce que ça fait toujours du bien !
En nous rejoignant sur notre page
Association Enfants CASK France | Facebook

POUR FAIRE UN DON, CLIQUEZ ICI

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

Exemple pour un particulier:

un don de 100€ → 66% de réduction fiscale → revient en réalité à 34€

EN SOUTENANT L'ASSOCIATION

RARE ≠ DESESPOIR

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

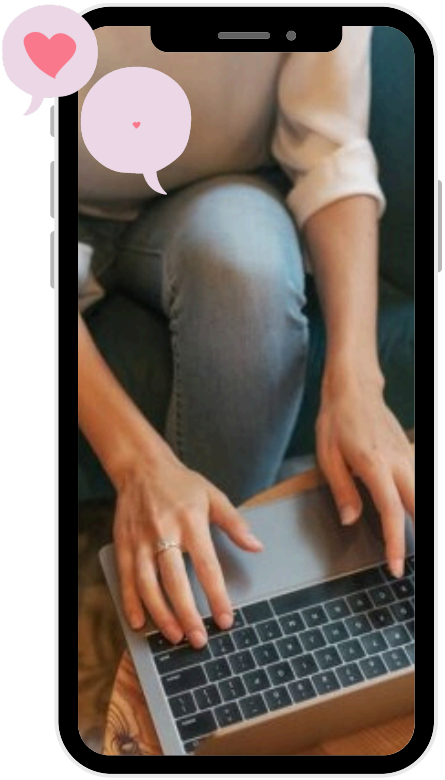
EN DEVENANT MEMBRE DE L'ASSOCIATION

Frais d'adhésion : 25€/an

CHAQUE ACTION COMPTE !
MOBILISEZ-VOUS

*selon les règles fiscales en vigueur

CONTACTS ET LIENS UTILES



Association Enfants CASK France

3, allée des Peupliers
29290 MILIZAC-GUIPRONVEL

06 82 97 45 93

associationenfantscaskfrance@gmail.com

Association Enfants CASK France

@associationenfantscaskfrance

@assocaskfrance)

AECF ASSOCIATION ENFANTS CASK FRANCE

www.aecf-france.fr

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

Autres liens utiles

https://thecaskcoalition.com

CASK COALITION
United for our CASK warriors

MEMBER OF EURORDIS
RARE DISEASES EUROPE

Alliance maladies rares
UNIS POUR VAINCRE

MERCI POUR VOTRE SOUTIEN



ALL DIFFERENT BUT ALL TOGETHER !