

## WIEMY SKĄD SIĘ WZIĘŁA CHOROBA GENETYCZNA CASK



CASK jest zaburzeniem jednogennym spowodowanym mutacją genu CASK, który znajduje się na chromosomie X. Sprawia to, że jest to zaburzenie sprzężone z chromosomem X. Kobiety mają dwa chromosomy X, podczas gdy mężczyźni tylko jeden. W wyniku nauki o zaburzeniach sprzężonych z chromosomem X, około połowa komórek w mózgu kobiety nie będzie produkować żadnego białka CASK, podczas gdy połowa będzie. U mężczyzn cierpiących na tę chorobę, żadna z ich komórek mózgowych nie będzie w stanie wyprodukować białka CASK, co czyni ją śmiertelną.

Pacjenci z bardziej powszechną formą CASK zwaną MICPCH mają znaczące nieprawidłowości w mózgu, które można zobaczyć na rezonansie magnetycznym. Wykazują również nieprawidłowe EEG.

Przyszłe możliwości leczenia obejmują zastąpienie zmutowanego genu, włączenie normalnie wyciszonej kopii genu u kobiet lub zastąpienie białka CASK.

CASK Research Foundation połączyła siły z ACNRF Australia i USA, Association Enfants CASK France oraz nagradzonym zespołem badawczym z Uniwersytetu Kalifornijskiego w Davis aby aktywować zapasową kopię CASK u kobiet.

Celem CASK jest pójsie w ślady innych zaburzeń genetycznych sprzężonych z chromosomem X: CDKL5 i zespołu Retta. Reaktywacja X została z powodzeniem przeprowadzona dla genu CDKL5 (in vitro) i genu MECP2 (w modelach mysich). Zespół z UC Davis z niecierpliwością czeka na możliwość wypróbowania swojej techniki na genie CASK - genie, który wykazuje wszystkie markery bycia udanym kandydatem do tej nowej terapii.

Więcej informacji można znaleźć na stronie [www.caskresearch.org/help-to-cure-cask/](http://www.caskresearch.org/help-to-cure-cask/)



## FAKTY CASK GENE DISORDERS

CASK to gen, którego mutacja powoduje jedno z dwóch zaburzeń: MICPCH lub XL-ID z oczopląsem lub bez. Społeczność pacjentów używa terminu "CASK" w odniesieniu do obu chorób. CASK powoduje problemy neurologiczne o szerokim zakresie i złożonych objawach.

# OGÓLNI O CASK

Zaburzenia genu CASK (CASK) to dwa rzadkie zaburzenia neurogenetyczne, które łącznie dotyczą około 1 na 2 miliony osób na całym świecie.

Osoby z CASK zazwyczaj nie mogą chodzić, są niewerbalne i mają poważną niepełnosprawność intelektualną. Czterdzieści procent z nich ma napady padaczkowe, może wymagać karmienia przez zgłębnik i cierpieć na utratę wzroku i/lub słuchu. Zaburzenia snu i problemy behawioralne mogą stanowić poważne wyzwanie dla rodzin.

Osoby dotknięte chorobą wymagają stałej opieki i nie są w stanie żyć samodzielnie.

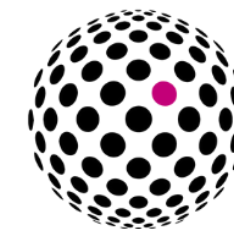
Większość mężczyzn umiera w okresie niemowlęcym, a kobiety mają niepewne rokowania.

Typowe cechy CASK zwykle nie są widoczne po urodzeniu. Osoby z tym zaburzeniem mogą mieć trudności z karmieniem, słabą kontrolę głowy i zauważalne opóźnienie rozwoju między czwartym a dwunastym miesiącem życia.

Dzieci z CASK wymagają intensywnej terapii, aby pomóc im się rozwinąć lub zachować umiejętności. W większości przypadków CASK nie jest dziedziczne. CASK dotyka przedstawicieli wszystkich ras i obu płci, choć ze względu na to, że mężczyźni są bardziej dotknięci tą chorobą, większość żyjącej populacji stanowią kobiety. CASK może być błędnie zdiagnozowane jako porażenie mózgowe.

CASK ma pewne charakterystyczne cechy, a mianowicie piękną urodę, łagodne usposobienie oraz zamiłowanie do światła i niektórych dźwięków.

Obecnie w Wielkiej Brytanii zdiagnozowano CASK u ponad trzydziestu osób.



**CASK**  
RESEARCH

CASK Research Foundation jest organizacją charytatywną zarejestrowaną w Anglii i Walii pod numerem 1197434. Laura Hattersley, matka dziewczynki chorej na CASK, założyła fundację w 2022 roku. Jesteśmy zarejestrowani w Urzędzie Regulacji Fundraisingu i należymy do grupy czterech fundacji współpracujących ze sobą w celu dalszych badań nad tą rzadką chorobą.

## Website

[www.caskresearch.org](http://www.caskresearch.org)

Our website includes support for families, the latest research papers and common conditions associated with CASK disorders.

## Subscribe

You can subscribe to our monthly newsletter on our website

**Email** [info@caskresearch.org](mailto:info@caskresearch.org)