

WIR WISSEN, WAS CASK VERURSACHT

CASK ist eine monogene Erkrankung, die durch eine Mutation des CASK-Gens auf dem X-Chromosom verursacht wird. Daher handelt es sich um eine X-chromosomale Erkrankung. Frauen haben zwei X-Chromosomen, Männer nur eines. Wissenschaftliche Erkenntnisse zu X-chromosomalen Erkrankungen zeigen, dass etwa die Hälfte der Körperzellen einer Frau das mutierte Gen trägt, während die andere Hälfte eine gesunde Kopie besitzt.

MICPCH ist eine Erkrankung, die durch eine Mutation verursacht wird, die zur Unfähigkeit führt, CASK-Protein zu produzieren. Patienten weisen Hirnanomalien auf, die im MRT sichtbar sind. Sie können auch abnorme EEGs aufweisen und an Mikrozephalie leiden. Dies ist die häufigste Erkrankung bei Frauen.

XL-ID mit oder ohne Nystagmus ist eine Erkrankung, die durch eine Mutation verursacht wird, die zu einem teilweise funktionierenden oder verringerten CASK-Protein führt. Dies ist die häufigste Form bei Männern. Sie führt zu geistiger Behinderung.

ÜBER CASK RESEARCH

Die CASK Research Foundation finanziert und unterstützt Forschung, um den Weg zu einer Behandlung oder Heilung zu beschleunigen. Wir setzen uns außerdem für mehr Bewusstsein und eine bessere Diagnose ein.

Wir unterstützen Familien durch Treffen, gegenseitige Unterstützung, Webinare und Unterstützung bei wissenschaftlichen Untersuchungen und Diagnose.

Die CASK-Koalition

Mitglieder arbeiten zusammen, um Forschungs- und Finanzierungsziele voranzutreiben.

Derzeitige Mitglieder sind: CASK Research (mit Sitz in Großbritannien), ACNRF Australien und USA sowie Association Enfants CASK Frankreich
Die Gruppe hat sich mit der University of California, Davis, zusammengeschlossen, um eine neuartige Gentherapie für CASK-Erkrankungen zu erforschen.

www.thecaskcoalition.com



KURZINFO CASK GENE DISORDERS

CASK ist ein Gen, das bei Mutation Erkrankungen wie „MICPCH“ oder „XL-ID mit oder ohne Nystagmus“ verursacht. Die Patientengemeinschaft verwendet den Begriff „CASK“ für alle Erkrankungen, die auf eine Mutation im CASK-Gen zurückzuführen sind. CASK verursacht neurologische Probleme mit weitreichenden und komplexen Symptomen.

CASK- ÜBERSICHT

Die Prävalenz von CASK-Erkrankungen ist unbekannt, weltweit wurden jedoch rund 300 Patienten identifiziert.

Personen mit einer CASK-Mutation können typischerweise nicht gehen oder sprechen und haben eine schwere geistige Behinderung. Etwa 40 Prozent haben Krampfanfälle, benötigen möglicherweise eine Ernährungssonde und leiden unter Seh- und/oder Hörverlust. Schlafstörungen und Verhaltensprobleme können für Familien eine große Herausforderung darstellen.

Betroffene Personen benötigen in der Regel kontinuierliche Pflege und sind nicht in der Lage, selbstständig zu leben.

Bei Frauen mit CASK ist die Prognose unbekannt. Es gibt Todesfälle im Kindesalter, während einige Kinder ein relativ gesundes Leben führen können. Jungen mit MICPCH sterben wahrscheinlich im Säuglingsalter, während Kinder mit einer leichteren Form schwere Lernbehinderungen und Autismus entwickeln können.

Viele Kinder mit CASK benötigen intensive Therapien, um ihre Fähigkeiten zu entwickeln oder zu erhalten.

In den meisten Fällen ist CASK nicht vererbt.

CASK betrifft alle Rassen und beide Geschlechter, obwohl Frauen die Mehrheit der Betroffenen ausmachen. CASK kann fälschlicherweise als Zerebralparese oder Dandy-Walker-Syndrom diagnostiziert werden.

CASK zeichnet sich durch besondere Merkmale aus, darunter große Schönheit, ein sanftes Wesen und eine Vorliebe für Licht und bestimmte Geräusche.



CASK Research ist eine eingetragene Wohltätigkeitsorganisation in England und Wales unter der Nr. 1197434. Laura Hattersley, Mutter eines kleinen Mädchens mit MICPCH, gründete die Organisation 2022. Wir sind bei der Fundraising Regulator registriert.

Wir arbeiten mit führenden Universitäten und Kliniken zusammen.

Website www.caskresearch.org

Auf unserer Website finden Sie Unterstützung für Familien, FAQs, häufige Erkrankungen im Zusammenhang mit CASK-Erkrankungen sowie Informationen für Forscher und Kliniker.

Abonnieren

Sie können unseren monatlichen Newsletter auf unserer Website abonnieren.

Email info@caskresearch.org