Cos'è il gene CASK?

Il gene Cask si trova sul cromosoma X, fornisce istruzioni per creare una proteina della membrana plasmatica periferica (calcium/calmodulin-dipendent serine proteine kinase). Questa proteina svolge un ruolo fondamentale per lo sviluppo del cervello e la regolazione dei neurotrasmettitori.

Cos'è un disturbo del Gene CASK?

Un disordine Cask deriva da una mutazione patogenetica del gene CASK. Ci sono due tipi di disordini CasK che influenzano lo sviluppo del cervello
- Microcefalia con ipoplasia pontocerebellare
- Disabilità intellettiva legata al cromosoma X con o senza nistagmo

I sintomi della mutazione del gene Cask

La mutazione di questo gene comporta gravi alterazioni neurologiche. Oltre alla Microcefalia con Ipoplasia pontocerebellare e alla disabilità intellettiva legata all'X, con o senza nistagmo, spesso in questi pazienti si verificano problemi alla vista (Visual Impairment) e all'udito, alterazioni del comportamento, assenza di linguaggio (nella maggior parte dei casi), ipotono, ipertono, atassia o incapacità di deambulare autonomamente, disturbi del sonno, diversi tipi di crisi epilettiche farmaco-resistenti (spasmi infantili, assenze, mioclono, gravi encefalopatie epilettiche), scoliosi severa, disfagia, problemi ad alimentarsi.
La mutazione ha effetti diversi sui maschi e sulle femmine. Nel disordine X-linked le femmine hanno due copie del cromosoma X, nei maschi solo una, questo può portare ad una diversa severità dei sintomi. Di solito questa mutazione deriva da una nuova variante genetica (de novo), il che significa che la mutazione si presenta durante la formazione del codice genetico del bambino, che sarà il primo della famiglia a presentarla. In rarissimi casi la sindrome può essere ereditaria, quando il gene CASK mutato è già presente negli ovuli o negli spermatozoi. Le femmine biologiche che ereditano la sindrome di CASK tendono a manifestare sintomi più lievi rispetto alla variante de-novo o in generale rispetto ai maschi che ne sono affetti, a causa delle differenze nella trasmissione del gene e nei meccanismi di compensazione genetica.

CUORI **CASK** VITE **RARE**



PROCASK ITALIA

CUORI **CASK** VITE **RARE**

DONA IL TUO 5X1000
A **PROCASK ITALIA** ODV
CODICE FISCALE
91018450634

Associazione PROCASK Italia ODV | Codice fiscale: 91018450634
SEDE LEGALE: I-80077 Ischia (NA) | Via Traversa G.B. Vico, 14

Tel. +393444015001 | www.procaskitalia.it | info@procaskitalia.it | pec:procaskitalia@pec.it

IBAN PROCASK Italia: **IT77A0306909606100000412660**

Cuori Cask, vite rare. Chi siamo

L'idea di PROCASK Italia ODV nasce nel luglio 2025 dall'iniziativa di genitori e professionisti che dedicano gratuitamente tempo e competenze al sostegno e alla tutela delle famiglie, con particolare attenzione alla divulgazione della conoscenza della malattia e al finanziamento della ricerca scientifica. È la prima associazione italiana , senza scopo di lucro interamente dedicata alla sindrome di CASK, una patologia genetica neurologica ultrarara che compromette lo sviluppo cerebrale, causando gravi difficoltà cognitive e motorie, e per la quale, ad oggi, non esiste una cura risolutiva.

La vision

Trovare urgentemente **trattamenti innovativi** che possano lenire i **terribili effetti degenerativi** della mutazione genetica CASK, **migliorando la qualità e l'aspettativa di vita dei malati,** tenendo sempre presenti i valori di PROCASK Italia

La mission

- ProCASK Italia vuole promuovere e finanziare progetti di ricerca scientifica, clinica e biomedica che abbiano come obiettivo principale la comprensione e la cura dei disordini neurogenetici derivanti dalla mutazione del gene CASK
- Favorire lo studio, la comprensione, la diagnosi precoce e la prevenzione di tutti i disturbi associati alla mutazione del gene CASK
- Incoraggiare la collaborazione tra associazioni CASK non-profit, famiglie, ricercatori e medici al fine di creare un database completo, con i dati clinici di tutti i pazienti CASK
- Comprendere i meccanismi della malattia e utilizzare queste informazioni per trovare terapie geniche mirate al miglioramento della vita dei pazienti

Progetto CASKADE

Dalla variabilità genomica alla diagnosi clinica

Il progetto CASKADE nasce per ampliare la conoscenza dei disturbi legati al gene CASK attraverso la creazione di un registro clinico e molecolare e la raccolta di campioni biologici. Lo studio coinvolgerà pazienti pediatrici e adulti con diagnosi confermata o sospetta, provenienti da tutto il territorio nazionale.

Gli obiettivi del progetto

- L'obiettivo principale del progetto è identificare i pazienti pediatrici e adulti con una diagnosi di mutazione del gene CASK confermata in Italia, attraverso l'ausilio dell'organizzazione PROCASK Italia e del Comitato tecnico scientifico dell'Ospedale pediatrico Santobono-Pausilipon di Napoli.
- Sviluppare un database completo che descriva in dettaglio le numerose manifestazioni della condizione, puntando alla raccolta di campioni di tipo genomico, da poter analizzare e confrontare con i dati raccolti dalle altre organizzazioni della Coalizione.
- L'obiettivo secondario di questo studio è determinare l'esatta prevalenza dei disturbi CASK in Italia.
- Acquisire una comprensione più profonda di questa complessa condizione e del suo impatto quotidiano su individui, famiglie e caregiver.
- Utilizzare il database per promuovere future opportunità di ricerca (terapia genica) e sperimentazione, collaborando con organizzazioni no profit di altri paesi, che hanno gli stessi scopi di PROCASK Italia.

La ricerca scientifica

L'Ospedale pediatrico Santobono-Pausilipon di Napoli, attraverso il proprio Comitato tecnico scientifico e in collaborazione con PROCASK Italia, coordina l'identificazione dei pazienti con diagnosi di CASKopatia.

Un team di ricerca dedicato, formato da neurologi, genetisti e biologi molecolari , si occuperà di raccogliere e visionare i dati, per aggiornare costantemente il registro. L'organizzazione PROCASK Italia collaborerà con il comitato tecnico scientifico, in maniera assidua e responsabile, a stretto contatto con medici, infermieri e famiglie, a livello nazionale, per garantire una raccolta dati senza interruzioni, affinché non si perda mai di vista l'interesse del paziente CASK nello studio.

Il progetto CASKADE ha ottenuto l'approvazione del Comitato Etico Territoriale CET Campania 1. Nel rispetto del protocollo approvato, i pazienti idonei saranno identificati e contattati per partecipare allo studio. I dati clinici e genetici saranno raccolti e analizzati attraverso la piattaforma REDCap, garantendo la riservatezza, la sicurezza e la tutela dei partecipanti.

Una rete mondiale

PROCASK Italia coopera con la "Coalizione CASK", un gruppo internazionale di organizzazioni no profit presenti negli USA, Australia, Gran Bretagna, Francia e Lussemburgo. Insieme collaborano per trovare una cura per i disturbi correlati alla mutazione del gene CASK.

PROCASK ITALIA

CUORI **CASK** VITE RARE