

KAT6A & KAT6B – Handbok för vårdgivare





Hallå där!

VÄLKOMSTVIDEO

Att få veta att ditt barn har KAT6-syndrom kan väcka många känslor på en gång: frågor, osäkerhet och förhoppningar om hur framtiden kan komma att se ut. Det är helt naturligt att känna sig överväldigad av det okända, men kom ihåg att du inte är ensam när du tar nästa steg framåt.

De första veckorna och månaderna efter diagnosen kan kännas förvirrande och isolerande. Men allt eftersom du lär dig mer och möter andra familjer på en liknande resa, kommer du att upptäcka att du är en del av en stark och medkännande gemenskap som stöttar varandra. Det finns verkligt hopp framöver. Barn med KAT6 fortsätter att växa, lära sig och överraska sina familjer varje dag.

Med tiden kommer du att märka att ditt barn har mer gemensamt med andra barn än du först kanske trodde. Ditt barns behov är desamma: kärlek, lärande, vänskap och gemenskap, även om utvecklingen sker på deras eget sätt och i deras egen takt. KAT6 är ett medicinskt tillstånd, men det definierar inte ditt barns förmågor, personlighet eller potential.

Även om KAT6-syndrom innebär unika utmaningar, kan det också ge extraordinära insikter om motståndskraft, engagemang och villkorlös kärlek. Trots att det är ett av de mest sällsynta genetiska tillstånden i världen och drabbar färre än 1 av 8 miljoner människor, är du långt ifrån ensam. KAT6-gemenskapen består av familjer som har gått denna väg före dig och som gärna delar med sig av vägledning, uppmuntran och stöd. Tillsammans med dem arbetar KAT6 Foundation för att hjälpa din familj att navigera varje steg på denna resa.

Innehåll

3	VAD ÄR KAT6-SYNDROMET?
4	DIAGNOSTISERING AV KAT6
5	KAT6-VARIANTER
7	KÄNNETECKEN VID KAT6
10	GI-PROBLEM I KAT6
11	NYLIGEN DIAGNOSTISERAD – VAD NU?
12	MEDICINSKA SPECIALISTER
14	TERAPIER
16	VANLIGA FRÅGOR
19	INFORMATIONSRRESURSER
20	KAT6 FOUNDATION
22	EMPOWERED GRANTS - BIDRAGSPROGRAM
24	SAMHÄLLSEVENEMANG
25	ENGAGERA DIG
27	VÅRT TEAM



KOMMUNIKATION

KONTAKTUPPGIFTER

support@kat6.org

KAT6 Foundation
8 Leland Court
Chevy Chase, MD, USA 20815

WEBBPLATS

www.kat6.org

FACEBOOK-GRUPP

KAT6 Foundation

SOCIALA MEDIER



Vad är KAT6-syndromet?

KAT6-syndrom är ett extremt sällsynt genetiskt tillstånd som orsakas av varianter (förändringar) i KAT6A- eller KAT6B-generna. Dessa gener fungerar som epigenetiska regulatorer – de hjälper till att "öppna upp" vårt DNA så att rätt gener kan användas vid rätt tidpunkt för hälsosam tillväxt och utveckling.

Tänk dig DNA som en tråd hårt lindad på en spole. För att våra kroppar ska fungera korrekt måste tråden vecklas ut försiktigt i precis rätt ögonblick så att varje gen kan göra sitt jobb. KAT6-gener styr inte bara en funktion; de påverkar aktiviteten hos många olika gener i våra kromosomer.

På grund av detta ger studier av KAT6A- och KAT6B-forskare viktiga insikter i hur olika delar av kroppen växer och fungerar tillsammans. Det vi lär oss av KAT6-forskningen har potential att förbättra hälsan långt bortom dessa sällsynta syndrom.



Barn med KAT6-syndrom växer och utvecklas på sina egna unika sätt, och deras behov kan variera kraftigt. Vissa barn har nytta av mer medicinskt eller utvecklingsmässigt stöd, medan andra kan ha mildare skillnader. Oavsett var ditt barn befinner sig på det spektrumet finns det verktyg, terapier och omtänksamma yrkespersoner som kan hjälpa dem att lära sig, växa och blomstra i sin egen takt.

Forskare lär sig fortfarande varför denna variation uppstår, men bevis tyder på att typen av variant och dess placering inom genen kan påverka både typen och svårighetsgraden av symtom. Detta samband mellan en specifik genförändring och de egenskaper den påverkar kallas en genotyp-fenotypkorrelation.

Diagnostisering av KAT6

KAT6-syndrom uppstår när en genetisk variant uppstår mycket tidigt i fosterutvecklingen. I de flesta fall är dessa förändringar de novo (en latinsk term som betyder "från början"), vilket innebär att varianten inte ärvs från en förälder, utan snarare uppstår spontant hos den drabbade personen.

Fram tills nyligen krävdes omfattande genetiska tester för att identifiera KAT6-varianter, vilka ofta var dyra och inte allmänt tillgängliga. Idag täcks dessa tester oftare av försäkringar, och KAT6-varianter ingår i mer riktade testpaneler, vilket gör genetiska tester snabbare och mer tillgängliga för familjer.

De viktigaste testalternativen inkluderar:

- **Hel exomsekvensering (WES):** Sekvenserar alla kodande regioner (exoner) i genomet, som innehåller de flesta sjukdomsframkallande varianter.
- **Helgenomsekvensering (WGS):** Sekvenserar hela genomet, inklusive kodande och icke-kodande regioner, vilket gör det till det mest omfattande alternativet.
- **Panel för nästa generations sekvensering av intellektuell funktionsnedsättning (ID NGS):** En riktad panel som inkluderar KAT6-varianter, ofta snabbare, mer tillgängliga och med större sannolikhet att godkännas av försäkringen som ett första steg.

Tillgängligheten av testning kan variera beroende på land, så familjer bör kontrollera lokala alternativ.



Trots dessa framsteg förbises fortfarande många barn och vuxna med KAT6-syndrom. Eftersom egenskaperna hos KAT6 kan likna andra tillstånd, såsom autism, cerebral pares (CP) eller global utvecklingsförsening, kan familjer få en allmän diagnos utan att någonsin få veta den underliggande genetiska orsaken. Dessutom är inte alla vårdgivare bekanta med sällsynta genetiska syndrom, så rätt testning kanske inte erbjuds.

KAT6 Foundation arbetar för att öka medvetenheten bland familjer, läkare och forskare. Vårt mål är att hjälpa fler människor att få tillgång till genetiska tester, så att barn och vuxna kan få en tidigare och korrekt diagnos – och det stöd som följer med den.

År 2026 hade färre än 1 000 individer världen över formellt fått en KAT6-diagnos med KAT6-syndrom. Men i takt med att testning blir vanligare och medvetenheten ökar förväntar vi oss att dessa siffror kommer att öka, vilket ger familjer och läkare en djupare förståelse för detta sällsynta tillstånd.

KAT6-varianter

KAT6-VARIANTER: VAD VI VET OCH VAD VI FORTFARANDE LÄR OSS OM

Mycket återstår att lära sig om hur specifika KAT6A- och KAT6B-genvarianter påverkar individer. De flesta aktuella fynden är baserade på mindre forskningsstudier, och forskare arbetar fortfarande med att förstå exakt hur olika varianter påverkar utveckling och hälsa. Allt eftersom forskningen fortsätter kan det vi vet idag komma att förändras.

Genetisk information kan kännas överväldigande, men du behöver inte vara expert på genetik för att förstå ditt barn. I de flesta fall kan en genvariant hjälpa till att förklara generella mönster, men den kan inte förutsäga ett barns framtid, förmågor, personlighet eller potential. Ditt barns utveckling formas av många faktorer, inklusive terapier, medicinsk vård, familjestöd och barnets egna unika styrkor.

FÖRSTÅ KAT6-VARIANTER

Gener är som instruktioner skrivna i en bok. Dessa instruktioner talar om för kroppen hur den ska tillverka proteiner, vilket hjälper cellerna att utföra sina uppgifter. Varianter (eller förändringar) i KAT6A- och KAT6B-generna kan påverka hur väl dessa instruktioner läses och följs av kroppen. Att förstå ditt barns specifika variant kan hjälpa dig att bättre förstå barnets symtom.

TYPER AV KAT6-VARIANTER:

- **Nonsens- eller frameshift-varianter** – Dessa gör att instruktionerna slutar för tidigt, så proteinet blir ofullständigt. Det här är som en mening i en bok som slutar halvvägs och inte är logisk.
- **Varianter av skarvplatser** – Dessa påverkar hur genens instruktioner klipps och sätts ihop. Viktiga delar kan utelämnas eller omorganiseras. Detta är som att ta bort prefixet i ett ord, vilket kan ändra dess betydelse eller göra det svårt att förstå. Kom ihåg: ihåg → medlem
- **Missense-varianter** – en enda "bokstav" i genen ändras, vilket byter ut en byggsten i proteinet mot en annan. Dessa är vanligtvis kopplade till mildare symtom. Detta är som ett felstavat ord: ibland kan du fortfarande förstå det, och andra gånger ändras betydelsen. Till exempel, sitt → satt (här förstås betydelsen fortfarande) satt → katt (här ändras betydelsen)
- **Stora deletioner eller dubletter** – Dessa inträffar när en del av en gen, eller ibland hela genen, saknas (deleteras) eller upprepas (dupliceras). Detta är som att utelämnas hela meningar eller att samma mening upprepas flera gånger i ett stycke.

Typer av KAT6-varianter (KAT6A och KAT6B)

-  **Dumheter**
Stoppar proteinet för tidigt - vilket gör det ofullständigt
-  **Ramförskjutning**
Förskjuter läsramen - skapar ett felaktigt protein
-  **Skarvplats**
Påverkar hur geninstruktioner sammanfogas
-  **Missense**
Ändrar en byggsten i proteinet
-  **Stora borttagningar eller dubletter**
Tar bort eller kopierar stora delar av genen

[Läs mer om genetiska varianter.](#)

HUR VARIANTLOKALISERING RELATERAR TILL SYMTOM

Forskare studerar var en variant förekommer i KAT6A- eller KAT6B-genen eftersom platsen ibland kan påverka hur genens instruktioner läses och hur det resulterande proteinet fungerar. Denna typ av forskning hjälper till att identifiera generella mönster över grupper av individer, men den används inte för att förutsäga resultat för ett enskilt barn. Gener är som långa instruktionsmanualer. En förändring i en del av instruktionerna kan påverka slutresultatet annorlunda än en förändring i en annan del. Genom att studera variantplatsen hos många individer kan forskare bättre förstå hur KAT6-gener fungerar överlag. Viktigt är att dessa mönster inte är absoluta, och barn med samma variantplats kan ha mycket olika förmågor, utmaningar och utvecklingsvägar.



VAD FORSKNINGEN HITTILLS HAR OBSERVERAT

Aktuell forskning tyder på att varianternas lokalisering kan påverka symtomen, även om resultaten baseras på ett begränsat antal individer och fortsätter att utvecklas. I den största publicerade studien av individer med KAT6A-varianter fann forskare att varianter som förekommer senare i genen oftare är associerade med mer betydande utvecklingsutmaningar, medan varianter tidigare i genen oftare var kopplade till mildare skillnader i tal och inläring (Kennedy et al., 2019).

För KAT6B har klinisk forskning visat att varianter tenderar att klustra i specifika regioner av genen och är associerade med olika kliniska mönster. Varianter i början av exon 18 är oftare kopplade till genitopatellt syndrom (GPS), vilket vanligtvis inkluderar mer betydande motoriska, skelett- och hjärnfynd, medan varianter i slutet av exon 18 eller i exon 3, 7, 11 samt 14–17 är oftare associerade med Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson syndrom (SBBYSS) (Johnston et al., 2018; GeneReviews, 2020). Dessa fynd tyder på ett spektrum av effekter baserat på var varianten förekommer, även om varje barns upplevelse förblir unik.

ETT VIKTIGT MEDDELANDE TILL FAMILJER

Dessa observationer beskriver grupptrender, inte individuella resultat. Ett barn med en senare variant kan utveckla färdigheter som överträffar förväntningarna, medan ett barn med en tidigare variant kan möta utmaningar som inte förutspåddes. Variantens lokalisering är bara en del av en mycket större bild som inkluderar medicinsk vård, terapier, familjestöd och varje barns unika styrkor och behov. Denna information är avsedd att stödja förståelsen, inte att begränsa hoppet eller definiera vad ett barn kan uppnå. Varje barn med KAT6 är unikt, och deras resa kan inte bestämmas enbart av genetiken.

Kännetecken vid KAT6

Gen	Syndromnamn	Andra namn för genen
KAT6A	Arboleda-Tham syndrom (ARTHS)	Lysinacetyltransferas 6A, MOZ (monocytiskt leukemizinkfingerprotein), MYST3
KAT6B	Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson-syndrom (SBBYSS), Genitopatellt syndrom (GPS), Ohdo-syndrom (OHDOS)	Lysinacetyltransferas 6B, MORF (MOZ-relaterad faktor), MYST4



Barn med KAT6A och KAT6B har många likheter. Dessa två gener tillhör samma familj av epigenetiska regulatorer, vilket innebär att de hjälper till att kontrollera hur andra gener fungerar. När det sker en förändring i en av dessa gener kan det påverka många delar av utvecklingen. Även om varje syndrom har sina egna unika egenskaper, finns det en stor överlappning mellan dem.

De flesta barn med KAT6 upplever någon grad av tal- och motorisk fördröjning, låg muskeltonus och svårigheter med matning eller magtarmkanalen, särskilt i tidig barndom. Sömnproblem och synproblem är också vanliga. Barn med KAT6B har oftare tydliga skillnader i skelettet eller leder, inklusive ledkontrakturer, skillnader i extremiteter eller knäskålsavvikelser.

Vissa barn med KAT6 kan också uppleva neurologiska fynd, såsom kramper eller skillnader i hjärnstrukturen. Muskuloskeletala problem, inklusive ledslapphet, skolios, kontrakturer eller muskelspänningar, kan bli mer märkbara när barn växer. Trots dessa potentiella medicinska fynd visar data från KAT6A/KAT6B-patientregistret (2025) att majoriteten av föräldrarna rapporterar att deras barn har god allmän hälsa.

Det är viktigt att komma ihåg att varje barn är unikt. De specifika egenskaperna och hur mycket de påverkar ditt barn, kan variera kraftigt, även mellan barn med samma genetiska förändring. Ditt barn kommer att ha sin egen kombination av styrkor, utmaningar och personlighet. Familjer beskriver ofta sina barn som sociala, tillgivna och fantastiskt motståndskraftiga.

Diagrammet på de kommande två sidorna ger en detaljerad översikt över egenskaper som ses i KAT6A och KAT6B, tillsammans med anteckningar om när de tenderar att dyka upp. Din familj kan tycka att det är bra att skriva ut diagrammet och dela det med ditt barns medicinska team för att vägleda vården och följa utvecklingen.

RAPPORTERADE EGENSKAPER VID KAT6-SYNDROM

Mycket vanligt: observerats hos 50 % eller fler av individerna

Vanliga: observerats hos 25–49 % av individerna

Mindre vanligt: observerats hos 5–24 % av individerna

Sällsynt: observerats hos färre än 5 % av individerna

Kategori	Egenskap	KAT6A	KAT6B	Debut
Utveckling	Global utvecklingsförsening / intellektuell funktionsnedsättning	Mycket vanligt ⁵	Mycket vanligt ⁵	Upptäcks under spädbarns- och småbarnsåren
	Tal- och språkstörningar (begränsat tal, apraxi)	Mycket vanligt ⁵	Mycket vanligt ⁵	Talförsening märks i tidig barndom
	Hypotoni (låg muskeltonus)	Vanligt ⁵	Mycket vanligt ⁸	Noteras vanligtvis under spädbarnstiden
	Beteendestörningar (inklusive autism, sensorisk bearbetning, ADHD)	Vanligt ⁷	Mindre vanligt ⁸	Observeras under barndomen
	Försenad motorisk utveckling (grov- och finmotorik, rörelsestörningar)	Vanligt ⁵	Mycket vanligt ⁵	Synlig under spädbarns- och småbarnsåren och kan kvarstå
Neurologi	Epilepsi / kramper	Mindre vanligt ⁵	Vanligt ⁵	Kan uppträda under barndomen
	Skillnader i hjärnstruktur (Chiari-missbildning, avvikelser i corpus callosum, ventrikulomegali, agenesi, lissencefali, tethered cord, fördröjd myelinisering)	Sällsynt ⁴	Mycket vanligt ⁸	Identifieras med MR, oftast under barndomen
Matning & Mag-tarm	Matningssvårigheter (sväljsvårigheter, sondmatning)	Mycket vanligt ⁷	Mycket vanligt ⁸	Mycket tydligt under spädbarnstiden; vissa behöver långvarig sondmatning
	Mag-tarmproblem (förstoppning, reflux)	Mycket vanligt ⁷	Mycket vanligt ⁸	Kvarstår under barndom och vuxenliv och kräver ofta kontinuerlig behandling
Syn	Skelning, kortikal synnedsättning (CVI), brytningsfel	Mycket vanligt ⁷	Mycket vanligt ⁸	Upptäcks vanligtvis under spädbarns- och tidig barndom
Hörsel	Hörselnedsättning (konduktiv och sensorineural), perforerade trumhinnor	Mindre vanligt ⁷	Vanligt ⁸	Upptäcks vanligtvis under spädbarns- och tidig barndom

Gemensamheten baserades på data från följande källor: 1. Arboleda et al., 2015 4. Kennedy et al., 2019 5. NORD Patient Registry, 2025 6. National Organization for Rare Disorders, 2023 7. Tripathi et al., 2025 8. Yabumoto et al., 2021

RAPPORTERADE EGENSKAPER VID KAT6-SYNDROM

Mycket vanligt: observerats hos 50 % eller fler av individerna

Vanliga: observerats hos 25–49 % av individerna

Mindre vanligt: observerats hos 5–24 % av individerna

Sällsynt: observerats hos färre än 5 % av individerna

Kategori	Egenskap	KAT6A	KAT6B	Debut
Medfödda organ	Särpräglade ansiktsdrag (mikrocefali, dysmorf)	Mycket vanligt ⁷	Mycket vanligt ⁸	Upptäcks från spädbarnstiden
	Medfödda hjärtfel (förmaksseptumdefekt [ASD], kammarseptumdefekt [VSD], persisterande ductus arteriosus [PDA], klaffavvikelse)	Mycket vanligt ⁷	Mycket vanligt ⁸	Finns vid födseln, om närvarande
	Mikrocefali	Vanligt ⁷	Vanligt ⁸	Upptäcks från spädbarnstiden
	Njur-, urinvägs- och genitila avvikelser (hydronefros, reflux, strukturella avvikelser)	Mindre vanligt ⁷	Mycket vanligt ⁸	Upptäcks under spädbarns- och barndom
	Endokrina besvär (sköldkörtel, tillväxthormon, pubertet)	Mindre vanligt ⁷	Vanligt ⁸	Debut varierar
Rörelseapparaten	Ledslapphet / överrörlighet	Mindre vanligt ¹	Mycket vanligt ⁸	Synlig under spädbarns- och tidig barndom
	Ryggradsavvikelse	Mindre vanligt ¹	Mindre vanligt ⁸	Utvecklas senare under barndom/ungdom
	Onormal knäskål (agenesi/hypoplasi)	Ej rapporterat	Mycket vanligt ⁸	Synlig under spädbarns- och tidig barndom
	Kontrakturer / stela leder	Ej rapporterat	Mycket vanligt ⁸	Finns vid födseln men kan utvecklas med ålder och nedsatt rörlighet
Övriga hälsobesvär	Tillväxtproblem (kortväxthet, vikt)	Mindre vanligt ⁷	Mindre vanligt ⁸	Noteras oftast under spädbarns- och tidiga år
	Frekventa infektioner (luftvägar, öron)	Vanligt ⁵	Vanligt ⁵	Börjar under spädbarns- och småbarnsåren
	Sömnpå problem	Vanligt ⁷	Mindre vanligt ⁸	Uppträder ofta tidigt och kan kvarstå
	Tandavvikelse	Vanligt ⁶	Vanligt ⁸	Synlig under spädbarns- och tidig barndom

Gemensamheten baserades på data från följande källor: 1. Arboleda et al., 2015 4. Kennedy et al., 2019 5. NORD Patient Registry, 2025 6. National Organization for Rare Disorders, 2023 7. Tripathi et al., 2025 8. Yabumoto et al., 2021

Mag-tarmproblem i KAT6



Mag-tarmproblem är vanliga hos individer med KAT6 på grund av låg muskeltonus och skillnader i tarmmotilitet. Dessa kan leda till förstoppning, långsam matsmältning, sura uppstötningar eller allvarigare komplikationer som tarmvred. Detta kan låta överväldigande, men behandlingar och stöd vid matning kan göra stor skillnad. Även om det är sällsynt kan tillstånd som felrotation eller tarmvred vara livshotande om de inte behandlas omedelbart. Eftersom kommunikationssvårigheter och hög smärttolerans är vanliga vid KAT6 bör du noggrant övervaka ditt barns tarmvanor, vara uppmärksam på beteendeförändringar och omedelbart söka läkarvård om något verkar fel. Tidig upptäckt och intervention är nyckeln till att förebygga allvarliga komplikationer.

GI-termer att känna till

Felrotation:

onormal positionering av tarmarna under fosterutvecklingen

Tarmvred:

Vridning av tarmen orsakar tarmvred

[MÅSTE LÄSA](#)

TARMVRED – SNABBGUIDE

Barn och vuxna med KAT6 kan uppleva tarmvred, vilket kan bli livshotande om det inte behandlas snabbt.

TECKEN ATT HÅLLA UTKIK EFTER:

- Förändringar i tarmsrörelser eller förstoppning
- Kräkningar, diarré, uppblåsthet eller svullnad
- Ovanlig irritabilitet, tillbakadragenhet, slöhet eller rastlöshet
- Om ditt barn inte kan kommunicera smärta på ett tillförlitligt sätt kan beteendeförändringar vara det första tecknet.

VARFÖR DET ÄR VIKTIGT:

Vissa tarmproblem, som felrotation eller tarmvred, kräver snabb medicinsk vård. Även om ditt barn fortfarande har gaser eller avföring kan en blockering vara allvarlig. Om något verkar fel, sök omedelbart läkarvård.

DIN ROLL:

Du känner ditt barn bättre än någon annan. Om du någonsin märker att något känns annorlunda för barnet eller inte verkar helt rätt, är det okej att kontakta din vårdgivare. Att lita på din magkänsla och säga ifrån när du har funderingar kan göra stor skillnad för att hålla ditt barn friskt och få stöd.

Nyligen diagnostiserad – vad nu?

Vårdgivarchecklista för KAT6-syndrom



MEDICINSK UPPFÖLJNING

- ☐ Träffa ditt barns barnläkare eller genetiker för att granska diagnosen.
- ☐ Bekräfta vilka specialister som ska träffas och boka in första möten.
- ☐ Spara kopior av rapporter, testresultat, bilddiagnostik och rekommendationer.



TIDIG INTERVENTION OCH SKOLTJÄNSTER

Ålder 0–3:

- ☐ Begär en utvärdering av tidig intervention.
- ☐ Spara behandlingsrekommendationer och framsteg.

Skolålder:

- ☐ Begär en skolbaserad utvärdering.
- ☐ Upprätta en individuell utbildningsplan (IEP) eller motsvarande som används i ditt land.



REGISTER

- ☐ Gå med i KAT6A/KAT6B-patientregistret. [Registrera dig här](#)
- ☐ Fyll i KAT6-gemenskapsundersökningen. [Delta i undersökningen](#)



VÅRDGIVARES STÖD

- ☐ Gå med i KAT6-stödgruppen på Facebook för att få kontakt med andra och dela erfarenheter och få råd. [Gå med i gruppen](#)
- ☐ Se stiftelsens välkomstvideo för nya familjer. [Titta på video](#)
- ☐ Luta dig mot dina vänner och din familj – de kan vara en viktig källa till emotionellt stöd.



ORGANISERA DINA REGISTER

- ☐ Skapa en pärm eller digital mapp för:
 - Medicinska sammanfattningar och utvärderingar
 - Terapi- och skolplaner och rapporter
 - Kontaktinformation för specialister
 - Mötesanteckningar
 - Utvecklingsloggar



HÅLL DIG UPPDATERAD

- ☐ Följ KAT6 Foundation på Facebook, Instagram, LinkedIn, X och YouTube.



FORSKNINGSMÖJLIGHETER

- ☐ Granska aktuella forskningsstudier och datainsamlingsprojekt på KAT6.org.
- ☐ Registrera dig för att bidra till KAT6 iPSC Bank. [Läs mer.](#)
- ☐ Spara alla samtyckesdokument för dina egna register.

Medicinska specialister

Eftersom KAT6 påverkar många områden inom utveckling och hälsa arbetar de flesta barn med ett team av specialister som samordnar vården tillsammans. Familjer börjar vanligtvis med en barnläkare eller genetiker som övervakar tidiga behov och gör remisser. Om tillgänglig kan en tvärvetenskaplig klinik också förenkla vården genom att samla flera specialister i en och samma miljö.



Vanliga specialister kan inkludera:

- **Genetiker** – förklarar diagnosen, granskar ditt barns genetiska rapport och vägleder långtidsvården.
- **Utvecklingspediatriker** – övervakar milstolpar och koordinerar remisser.
- **Neurolog** – utvärderar muskeltonus, kramper och andra problem i nervsystemet.
- **Gastroenterolog (GI)** – hanterar matningsproblem, reflux och förstoppning.
- **Kardiolog** – kontrollerar hjärtskillnader.
- **Endokrinolog** – övervakar tillväxt, sköldkörtel och hormonutveckling.
- **Ögonläkare och audionom** – bedömer syn och hörsel.
- **Ortoped och ortopedingenjör** – utvärderar ben och leder och tillhandahåller stödjande hjälpmedel vid behov.
- **Öron-, näs- och halsspecialist (ÖNH)** – behandlar luftvägsproblem, öroninfektioner, hörsel och sväljnings- eller andningssvårigheter.
- **Näringsfysiolog, matningsterapeut eller dietist** – stödjer utfodring och hälsosam tillväxt.
- **Tandläkare** – övervakar munhälsa, tandutveckling och tandproblem.

Ditt barns vårdteam kan förändras över tid. Vissa specialister, som beteende- eller psykiatriska vårdgivare, kan läggas till när nya behov uppstår, medan andra kanske inte längre behövs när ditt barn växer. Eftersom varje barn med KAT6 är unikt är det viktigt att deras vård anpassas till vilka de är och vad de behöver i varje skede.

KAT6:s tvärvetenskapliga klinik på Boston Children's Hospital

Under ledning av Dr. Olaf Bodamer och Dr. William Brucker öppnade ett tvärvetenskapligt kliniskt program i februari 2026, som erbjuder ett heltäckande medicinskt hem för patienter med KAT6A- eller KAT6B-syndrom.

För att boka en tid eller för ytterligare information, vänligen kontakta KAT6-klinikens koordinator på rarediseases@childrens.harvard.edu.



Medicinsk checklista – KAT6A/KAT6B syndrom

Tips för familjer:

- Baslinjebedömningar av hjärt-, njur-, hjärn- och endokrina funktioner är särskilt viktiga.
- Ditt barn kanske inte behöver alla tester; följ din barnläkares eller genetikers riktlinjer.
- Spara en kopia av alla resultat för att följa framstegen över tid.

KARDIOLOGI

- ☐ Ekokardiogram (för att upptäcka medfödda hjärtfel: ASD, VSD, PDA, klaffavvikelser)

UTVECKLING OCH TERAPI

- ☐ Utvecklingsbedömning av en utvecklingspediatriker eller neurodevelopmental specialist
- ☐ Remiss för tidig intervention (fysioterapeut, logoped, arbetsterapeut)
- ☐ Utvärdering av matnings-/sväljningsförmåga av en logoped eller matningsspecialist

NEUROLOGI

- ☐ Pediatrik neurologisk utvärdering (tonus, reflexer, kramper)
- ☐ EEG (vid misstanke om kramper eller som baslinje)
- ☐ Hjärn-MR (bedömning av Chiari-missbildning, ventrikulomegali, fördröjd myelinisering, tethered cord, agenesi av corpus callosum) Din läkare kan tajma MR-undersökningen för när anestesi redan är planerad, till exempel under en annan procedur.

NJUR-/URINVÄGAR

- ☐ Njurultraljud (för att upptäcka strukturella avvikelser eller hydronefros)

ENDOKRIN

- ☐ Sköldkörtelfunktionstester
- ☐ Tillväxtövervakning (längd, vikt, tillväxtkurvor)
- ☐ Pubertetsutvärdering (när barnet närmar sig tonåren)

MAG-TARMKANALEN OCH NÄRING

- ☐ Mag-tarm-utvärdering (reflux, förstoppning, andra problem)
- ☐ Näringsbedömning / konsultation med dietist (vid tillväxt- eller matningsproblem)

SYN OCH HÖRSEL

- ☐ Oftalmologisk undersökning (strabismus, kortikal synnedsättning, brytningsfel)
- ☐ Hörselbedömning

MUSKULOSKELETALA / ORTOPEDISK

- ☐ Ortopedisk utvärdering (ledslapphet, skolios, kontrakturer, agenesi, hypoplasi)

SOVA

- ☐ Sömnbedömning (vid misstanke om svårigheter att somna/sömna vidare/sömnapné)

Terapier

Tidig intervention och fortsatt terapi kan göra en betydande skillnad för ditt barn med KAT6 och är ofta tillgängliga utan kostnad för familjer som bor i USA. Remisser för terapi kommer ofta från ditt barns vårdgivare eller utbildningsteam, och familjer kan också välja att söka privat terapi. Ditt barn kommer att utvecklas i sin egen takt, men med rätt stöd och mycket uppmuntran kommer du att se nya färdigheter växa fram på vackra och oväntade sätt.



TALTERAPI

Logopedi tar itu med kommunikationsförseningar och kan hjälpa ditt barn att utveckla verbala och icke-verbala kommunikationsförmågor. Eftersom barn med KAT6 ofta har betydande talförseningar kan ditt barns terapeut inkludera kompletterande och alternativ kommunikation (AAC), teckenspråk eller andra strategier för att stödja uttryck och förståelse. PROMPT-terapi, som använder taktila ledtrådar för att vägleda talproduktion, rekommenderas ofta för barn med KAT6 för att förbättra artikulation och begriplighet.



MATNINGSTERAPI

Matningsterapi tar itu med orala motoriska färdigheter, sväljningssvårigheter och sensoriska utmaningar med matning. Vissa barn med KAT6 upplever reflux, dåligt oralt intag eller sondmatas. Terapeuter arbetar med säkra matningsstrategier, övergår till oral matning när det är möjligt och förbättrar näringsintaget.

SJUKSKYGLOBALT OCH FIKATORISKA SYSTEMER

Sjukgymnastik hjälper ditt barn att bygga upp styrka, koordination och självförtroende i sina rörelser. Många barn med KAT6 har låg muskeltonus (hypotoni), lösa leder eller fördröjda motoriska milstolpar, vilket kan göra gång, stående och andra aktiviteter mer utmanande. Fysioterapi stödjer ditt barn i att röra sig säkert, förbättra balansen och nå nya milstolpar. Terapeuter kan arbeta med dig för att hitta rätt utrustning, som gångtränare, ortoser eller rullstolar, så att ditt barn kan delta fullt ut och blomstra.

ARBETSTERAPI

Arbetsterapi kan hjälpa ditt barn att utveckla finmotorik, egenvårdsförmåga och anpassningsstrategier. Arbetsterapeut kan hjälpa till med matning, påklädning, skrivning och användning av teknik, samt hantera sensoriska bearbetningsutmaningar, vilka är vanliga i KAT6. Ditt barns arbetsterapeut kan rekommendera anpassad utrustning för att stödja självständighet hemma och i skolan.

SYNTERAPI

Synterapi kan hjälpa ditt barn om hen har kortikal synnedsättning (CVI), strabismus eller andra synproblem. Terapi kan förbättra spårning, fokus, ögonkoordination och visuell bearbetning, vilka är färdigheter som stöder lärande, säkerhet och vardagliga aktiviteter. Tidig utvärdering av en ögonläkare eller synterapeut kan hjälpa ditt barn att få ut det mesta av sin synutveckling.



TILLÄMPAD BETEENDEANALYS (ABA)

ABA-terapi fokuserar på att bygga beteendemässiga färdigheter, social kommunikation och dagliga levnadsförmågor. För barn med KAT6-syndrom kan det stödja språkutveckling, social interaktion och bidra till att minska utmanande beteenden. Programmen skräddarsys efter varje barns styrkor och behov, med hjälp av positiv förstärkning och färdighetsutveckling för att uppmuntra tillväxt.

INTENSIV TERAPIMETODE

Intensiv terapi, som vanligtvis varar i cirka tre veckor, innefattar dagliga fysioterapi-, arbetsterapeut- eller talsessioner med specialiserade verktyg och tekniker som DMI (dynamisk rörelseintervention). Denna intensiva metod kan leda till större utvecklingsvinster inom styrka, rörlighet, kommunikation eller funktionella färdigheter jämfört med vanliga veckovisa sessioner. Många KAT6-familjer märker betydande framsteg under och efter en intensiv session.

Ta kontakt med familjer i ditt lokala funktionsnedsättningssamhälle för att lära av deras erfarenheter.

Utöver traditionella terapier har vissa familjer funnit fördelar med metoder som musik- eller konstterapi, lekterapi, biofeedback, reflexintegrationsterapi, husdjursterapi och andningsterapi.

VATTENTERAPI

Vattenterapi utnyttjar vattnets flytkraft och motstånd för att stödja muskelstärkande, rörlighet och koordination. Vatten ger en säker miljö för barn med hypotoni, begränsad uthållighet eller ledproblem, och kan göra terapin njutbar för ditt barn samtidigt som den främjar funktionella rörelsefärdigheter.

HIPPTERAPI

Hippoterapi använder hästens mjuka, rytmiska rörelser för att förbättra balans, hållning, koordination och bålstyrka. Utöver de fysiska fördelarna tycker många barn om att rida, vilket ökar självförtroendet, engagemanget och deltagandet i dagliga aktiviteter och terapi. Även om de flesta försäkringar inte täcker hippoterapi, har många samhällen ideella organisationer eller ridprogram som erbjuder terapeutiska hästtjänster till låg kostnad eller genom ekonomiskt stöd.



Vanliga frågor



Kommer mitt barn att gå?

Många barn med KAT6 lär sig att gå, även om det ofta sker senare än deras jämnåriga. Andra kan röra sig annorlunda genom att använda hjälpmedel, rullstolar eller alternativa sätt att ta sig fram. Ditt barn kan behöva sjukgymnastik eller annat stöd för att bygga upp styrka och balans. Framsteg kan komma långsamt, men med konsekvent terapi, uppmuntran och tålamod kommer ditt barn att fortsätta att utveckla nya färdigheter och självförtroende i sin egen takt.

Hur kommer lärandet och skolan att se ut för mitt barn?

Barn med KAT6 upplever ofta utvecklingsförseningar och inlärningskillnader. Med tidiga insatser, individuella utbildningsplaner (IEP:planer) och terapi kan ditt barn göra meningsfulla akademiska framsteg. Varje barns styrkor och utmaningar är unika, så inlärningsmetoder och stöd bör anpassas till ditt barns individuella behov. Skolstöd kan inkludera klassrumsanpassningar, en enskild assistent, mindre lärmiljöer, inkluderande miljöer med stöd på plats eller specialiserade skolor.

Kommer mitt barn att lära sig att prata?

De flesta personer med KAT6-syndrom upplever språkförseningar, men förmågorna varierar kraftigt. Vissa barn kan vara tallösa och kommunicera med hjälp av tecken, gester eller adaptiv teknik, medan andra kan bli verbala tonåringar eller vuxna trots tidiga förseningar. Många föräldrar rapporterar att deras barn förstår mer än de kan uttrycka. Det är viktigt att stödja ditt barns kommunikation i alla former och upprätthålla höga förväntningar på deras fulla potential.

Hur kan jag stödja mitt barns kommunikation om hen inte talar?

Många barn med KAT6 är tallösa eller har begränsat verbalt språk, men det betyder inte att de inte kan kommunicera. Logopedi och alternativa kommunikationsmetoder kan hjälpa ditt barn att uttrycka sina tankar och få kontakt med andra. Verktyg som teckenspråk, bildtavlor eller talgenererande verktyg (känd som kompletterande och alternativ kommunikation, eller AAC) ger barn en röst på sitt eget sätt. Det är viktigt att vara förebild för och uppmuntra alla former av kommunikation: gester, ansiktsuttryck eller teknik, och att fira varje framgång.

Hur många individer får diagnosen KAT6?

År 2026 hade färre än 1 000 personer i världen diagnostiserats med en KAT6A- eller KAT6B-variant. Baserat på en global befolkning på mer än 8 miljarder placerar detta KAT6 bland de extremt sällsynta tillstånden, med en prevalens på ungefär 1 av 8 miljoner människor. Det verkliga antalet är sannolikt högre, eftersom genetiska testsystem och medicinska institutioner inte delar data mellan länder. Det mest tillförlitliga sättet vi följer vår gemenskap är genom KAT6-patientregistret, som omfattar fler än 500 individer och fortsätter att växa i takt med att medvetenheten och testningen förbättras.

Hur stor är sannolikheten att jag kan få ett till barn med KAT6?

Föräldrar bör rådgöra med en genetiker för att förstå sin individuella sannolikhet och eventuella överväganden gällande framtida graviditeter. De flesta KAT6-genförändringar inträffar för första gången hos det drabbade barnet och ärvs inte från någon av föräldrarna. I dessa fall är chansen att få ett barn till med samma genetiska förändring låg, uppskattad till cirka 2 %.

I sällsynta fall kan en förälder bära på den genetiska förändringen i ett litet antal av sina reproduktionsceller, ett tillstånd som kallas germline-mosaikism, vilket kan öka risken för återfall. Mycket sällan kan en förälder ha KAT6-varianter i alla sina celler och kunna föra den vidare i ett ärftligt mönster. I dessa fall har varje barn 50 % chans att ärva tillståndet.

Var finns KAT6-familjer i USA och internationellt?

Individer med KAT6 har identifierats i minst 70 länder. Du kan kommunicera med andra via Facebook-stödgrupper och internationella WhatsApp-grupper. KAT6 Foundation erbjuder översatt material och kan tillhandahålla ytterligare resurser på begäran. Du kan också gå med i KAT6 Foundations familjekarta för att få kontakt med andra i närheten.



Gå med i kartan.

Vilka behandlingar finns tillgängliga?

Det finns för närvarande inga godkända behandlingar specifikt för behandling av KAT6-syndrom, men vissa behandlingar kan lindra specifika symtom. Läkare behandlar symtom individuellt, såsom förstoppning, sura uppstötningar, beteendeproblem, kramper eller sömnstörningar. Vissa föräldrar rapporterar fördelar med mitokondriella tillskott som L-karnitin, pantotensyra (B5), koenzym Q10, vitamin E, vitamin C eller Cytra-3. Rådfråga alltid ditt barns läkare innan du påbörjar något nytt tillskott. Mer information om mitokondriell behandling finns i Richard I Kelleys [GI-webbinarium](#) och i hans konferenspresentation från 2023, [Treatment of Metabolic Abnormalities in KAT6A and KAT6B Syndromes](#).

Vad är den förväntade livslängden för personer som diagnostiserats med KAT6?

KAT6 Foundation samlar aktivt in data genom KAT6-patientregistret för att studera långsiktiga resultat. Från och med 2025 är den äldsta kända individen med KAT6A i 50-årsåldern och den äldsta med KAT6B är i 40-årsåldern. Eftersom KAT6 är mycket sällsynt och först nyligen upptäckts, är de flesta diagnostiserade individer barn, så endast ett litet antal vuxna har identifierats. Pågående forskning kommer att fortsätta att förbättra vår förståelse av hälsa, livslängd och hur syndromen utvecklas över tid.



Hur kan min familj delta i forskningen?

Det bästa sättet att stödja KAT6-forskning är att gå med i KAT6A/KAT6B-patientregistret, som samlar in värdefull information från KAT6-vårdgivare för att hjälpa forskare att bättre förstå KAT6A- och KAT6B-syndrom. Du kan också bidra med biologiska prover till KAT6A- och KAT6B iPSC Bank vid Boston University. Håll dig uppdaterad och hitta information om aktuella forskningsstudier genom att besöka www.kat6.org.

Är vår familj berättigad till ekonomiskt stöd?

Ditt barn kan vara berättigat till statligt stödd sjukvård eller ekonomiskt stöd relaterat till funktionsnedsättning, även om din familj inte uppfyller inkomstkraven. Många länder erbjuder program som hjälper till att täcka sjukvård, terapi, utrustning och stödtjänster för barn med genetiska eller utvecklingsmässiga tillstånd. För att ta reda på vad som finns tillgängligt där du bor kan du kontakta ditt barns vårdteam, en kurator på sjukhuset eller din lokala myndighet eller funktionshinderkontor. De kan vägleda dig till förmåner som ditt barn kan vara berättigat till och hjälpa dig att ansöka.

Informationsresurser



KAT6 Foundation

- 🔗 Arkiv för KAT6A och KAT6B Publicerad forskning
- 🔗 KAT6 Foundation välkomstvideo
- 🔗 KAT6-dokumentär: Genetisk defekt av Niko Mylonas
- 🔗 KAT6 iPSC Bank statusrapport
- 🔗 KAT6 YouTube-kanal: Forskningspresentationer och webbseminarier om KAT6
- 🔗 Av särskilt intresse: Tarmhinder i KAT6-populationen

KAT6A

- 🔗 KAT6A faktablad från Centrum för genetisk utbildning
- 🔗 KAT6A syndromrapport av NORD
- 🔗 KAT6A-syndrom: Genotyp-fenotyp-korrelation hos 76 patienter med patogena KAT6A-varianter
- 🔗 Tal- och språkutveckling och genotyp-fenotyp-korrelation hos 49 individer med KAT6A-syndrom

KAT6B

- 🔗 KAT6B-störningar
- 🔗 KAT6B-relaterade sjukdomar rapport från NORD
- 🔗 Nya varianter i KAT6B-spektrumet av sjukdomar utökar vår kunskap om kliniska manifestationer och molekylära mekanismer
- 🔗 Say-Barber Biesecker syndrom (SBBS) av Unique

INTERNATIONELLA KAT6-KONTAKTER

- 🔗 Australien
- 🔗 Österrike
- 🔗 Frankrike
- 🔗 Italien
- 🔗 Japan
- 🔗 Nederländerna
- 🔗 Nya Zeeland
- 🔗 Norge
- 🔗 Portugal
- 🔗 Spanien
- 🔗 Schweiz
- 🔗 Turkiet
- 🔗 Storbritannien

ORGANISATIONER FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

- 🔗 Asia Pacific Alliance of Rare Disease Organizations
- 🔗 Eurordis: Sällsynta sjukdomar Europa
- 🔗 Globala gener
- 🔗 Internationella konsortiet för sällsynta sjukdomar
- 🔗 NORD (Nationella organisationen för sällsynta sjukdomar)
- 🔗 Dagen för sällsynta sjukdomar
- 🔗 Sällsynta sjukdomar internationellt
- 🔗 Unikt: Att förstå gener och kromosomer

STORA FACEBOOKGRUPPER

- 🔗 KAT6 Foundation: KAT6A och KAT6B forsknings- och medvetenhetsgrupp
- 🔗 KAT6-stödgrupp
- 🔗 KAT6A- och KAT6B-genfamiljerna

Besök sidan Familjeresurser på KAT6.org för ett mer omfattande bibliotek.

KAT6 Foundation

VÅRT UPPDRAG

Vi stöder individer och familjer som lever med KAT6-syndrom, orsakat av KAT6A- och KAT6B-varianter, runt om i världen. Vårt mål är att främja vetenskaplig forskning som kan leda till behandlingar, och att öka medvetenheten om KAT6 så att det lättare kan kännas igen, förstås och studeras.

KAT6 PÅVERKAN

Vårt rådgivningsteam finns här för att stödja din familj i varje steg på vägen. Vi kan hjälpa dig att navigera i utbildnings- och sjukvårdssystem, fatta välgrundade beslut och få tillgång till de tjänster och den vård ditt barn behöver för att blomstra.

Vi hjälper även familjer som övergår från skola till vuxenverksamhet. Vårt team kan vägleda er genom processen, förklara ert barns rättigheter enligt en individuell utbildningsplan (IEP) och hjälpa er att förstå utvärderingsrapporter. Du är inte ensam. Vårt mål är att göra dessa ibland förvirrande steg enklare och mindre överväldigande.



Vi finns här för dig.



”Du kan inte hitta en bättre resurs än själva gemenskapen... De kommer förmodligen att ha mer användbar information än din barnläkare. Det har varit ett enormt stöd att ha tillgång till medicinskt kunniga föräldrar, som känner till tillståndet, och de som har äldre barn och också har gått igenom detta.”

- Lindsey Blanch -

FINANSIERING AV FORSKNING

Tack vare familjers deltagande upptäcker forskare nya insikter varje år. Dessa ansträngningar har redan lett till en bättre förståelse för hur KAT6 påverkar utvecklingen och banar väg för framtida behandlingar. KAT6 Foundation finansierar stolt internationell forskning som syftar till att förbättra livet för barn och familjer som drabbats av KAT6-syndrom. Våra senaste projekt utforskar potentiella läkemedel, studerar hjärn- och beteendemodeller, identifierar viktiga biomarkörer och utvecklar kliniska program, vilka lägger grunden för framtida behandlingar och kliniska prövningar. Varje studie vi stöder för oss närmare bättre vård och en ljusare framtid för vårt samhälle.

[Läs mer.](#)

KAT6 PATIENTREGISTER

KAT6A/KAT6B-patientregistret, som lanserades 2019 genom National Organization for Rare Disorders (NORD), är den första långsiktiga studien av KAT6-syndrom. Genom att samla in information från familjer som din hjälper registret forskare att bättre förstå hela spektrumet av KAT6-karakteristika och identifiera områden för nya studier.

KAT6 Foundation äger den avidentifierade informationen, vilket gör att vi kan vägleda forskning och dela resultat på ett ansvarsfullt sätt. Vi analyserar även informationen och delar insikter med familjer, vilket hjälper föräldrar och vårdgivare att bättre förstå och stödja sina nära och kära. Genom att delta hjälper du inte bara ditt eget barn, du gör skillnad för hela KAT6-gemenskapen.

GÅ MED I PATIENTREGISTERET

KAT6 IPSC BANK

År 2022 skapade KAT6 Foundation och samarbetspartners den första patientderiverade pluripotenta stamcellsbanken (iPSC) för KAT6A och KAT6B. Dessa är celler tillverkade av patientprover, som hud eller blod, som hjälper forskare att studera KAT6 och testa potentiella behandlingar. Familjer kan välja att bidra med prover från sitt barn till iPSC-banken, vilket ger ditt barn ett sätt att bidra till forskningens utveckling och stödja behandlingar för KAT6-gemenskapen. [Rundtur i Serrano-labbet](#)

GÅ MED I IPSC-BANKEN



”Att arbeta sida vid sida med KAT6 Foundation är en av de mest givande delarna av arbetet vi gör i labbet.”

- Dr. Angie Serrano -

Empowered Grants – bidragsprogram

Att stödja KAT6-familjer är kärnan i vårt uppdrag. Genom vårt Empowered Grants-program tillhandahåller vi finansiering för att hjälpa familjer att få tillgång till hjälpmedel, apparater, teknik och terapier som kan göra en meningsfull skillnad i det dagliga livet.

Dessa resurser kan ge individer med KAT6-syndrom möjlighet att delta mer fullt ut i sina samhällen, uppnå utbildningsmål, förbättra kommunikationen, stärka kontakter och främja social och emotionell utveckling.

Sedan lanseringen av detta initiativ 2020 har KAT6 Foundation delat ut fler än 120 Empowered Grants till individer och familjer i USA och runt om i världen. Varje bidrag ger ekonomiskt stöd för att möta praktiska och livsberikande behov.

LADDA NER ANSÖKAN

VAD DU BEHÖVER:

- ✓ Bevis på diagnos, såsom en genetisk rapport
- ✓ Ifylld ansökan med kontaktuppgifter
- ✓ Uppskattad kostnad för artikel eller behandling som begärs för ersättning



Empowered Grants - bidragsprogram:

Lista över berättigade bidrag

Följande är berättigade till ersättning genom Empowered Grants - bidragsprogram. Denna lista är avsedd att fungera som en vägledning snarare än en begränsning. Om ditt barn har ett specifikt behov som inte listas här men kan motiveras som gynnsamt för deras utveckling, hälsa eller dagliga funktion, vänligen inkludera det i din ansökan.

VERKTYG FÖR FYSIOTERAPI

- terapibollar
- mattor, kilar
- skumrullar
- vikter, motståndsbånd
- balansbommar
- hjälpmedel för rörelsehindrande, rollatorer, gångtränare, barnvagnar, ståhjälpmedel
- balansbrädor
- viktade västar
- anpassningsbara sittplatser
- bärbara rullstolsramper
- sparkcykelbrädor
- klättrväggar, stegar
- hinderbanautrustning
- ortoser
- remskivor
- pedalträningssmaskiner
- trampoliner
- krypande tunnlar
- adaptiva cyklar och trehjulingar

SENSORISK

- gungor (olika typer)
- tuggör, tuggbara smycken
- borstsystem
- Air Toobz
- tyngdtäcke/västar
- vibrationsverktyg
- fidgetverktyg, stressbollar, spinnare
- ljuslådor/ljusbord
- lavalampor
- kylväst
- mobiler
- hörlurar (brusreducerande)

MATNING/DAGLIGT LIV

- toalettbesökshjälpmedel
- bestick och koppar (anpassningsbara)
- gripare och gripare
- adaptiv tandborste
- påklädningshjälpmedel
- glasögon, hörapparater
- potklockor och timers
- anpassningsbara barnstolar

FINMOTORIK

- formsorterare
- pincett och tång
- handstilsverktyg
- Byggleksaker som klossar, lego
- hantverksmaterial
- Squigz
- pussel
- Play-Doh, Theraputty, slem
- pegboards
- kinetisk sand
- snörningskort
- spel som kräver finmotorik (Jenga, Operation, Marmorbana, etc.)
- stafflier, sneda brädor

TAL/KOMMUNIKATION

- AKK-enheter, surfplattor och fodral (iPads), talgenererande enheter
- kommunikationsprogram och appar
- speglar
- bildkort
- mikrofoner och hörlurar
- visselpipor, bubblor, horn (blåsleksaker)
- visuella scheman, sociala berättelser
- spel som främjar turtagning och språkutveckling

UTBILDNING

- prenumerationer på lärwebbplatser, e-böcker
- arbetsböcker
- tangentbord
- adaptiva inlärningsverktyg (styluspennor)

PERSONLIGA TERAPIER

- sjukgymnastik
- arbetsterapi
- hippoterapi
- musikterapi
- ABA-terapi
- vattenterapi
- synterapi
- tal-, matnings- och AKK-terapi
- social kompetensgrupp

Gemenskapsevenemang

KATWALK

KATwalk är vårt roliga, familjevänliga årliga evenemang där familjer och stödpersoner samlas för att öka medvetenheten och samla in pengar till KAT6-forskning. Det är en dag full av leenden, aktiviteter och gemenskap, och en chans att fira våra fantastiska KAT6-familjer! Tillsammans vandrar vi för en ljusare morgondag!



SÄLLSYNTA SJUKDOMSDAG

Dagen för sällsynta sjukdomar är en speciell dag för att belysa sällsynta tillstånd som KAT6-syndromet. Den äger alltid rum den sista dagen i februari. Vi samarbetar med familjer och supportrar runt om i världen för att dela berättelser, öka medvetenheten och visa att ingen behöver möta en sällsynt sjukdom ensam.

INTERNATIONELL KAT6-KONFERENS

Den årliga konferensen är en unik möjlighet för familjer, läkare och forskare att träffas. Det är en plats att lära sig det senaste om KAT6, träffa andra som verkligen förstår resan och till och med delta i forskning.

"Jag kommer för att det får mig att må bra att vara här. Jag älskar att folk älskar min son. Jag älskar att de hejar på honom. Jag älskar att folk säger att de ser hans framsteg... att vara en del av vår gemenskap är verkligen unikt och speciellt på många olika sätt."

- Amy Young -

HITTA ETT EVENEMANG



Engagera dig

KAT6 Foundation drivs av föräldrar, vänner och supportrar som du. Varje insats gör skillnad!



ERBJUD DIN TID

Vi söker alltid volontärer som kan stödja stiftelsens arbete. Om du har speciella färdigheter eller talanger att dela med dig av vill vi gärna höra från dig! För dig som är intresserad av en större roll finns det också möjligheter att tjänstgöra i KAT6 Foundations styrelse.

VOLONTÄR

ÖKA MEDVETENHETEN

Du kan hjälpa till att sprida informationen om KAT6 i ditt samhälle och online. Delta i vår kampanj för medvetenhet om dagen för sällsynta sjukdomar varje februari. Uppmuntra dina vänner och följare att hålla kontakten med stiftelsen på Facebook, Instagram, X (Twitter), LinkedIn och YouTube. Dela foton och berättelser om ditt barn – vi älskar att lyfta fram våra fantastiska KAT6-familjer och visa världen ansiktena bakom vårt uppdrag.

HANDLA KAT6

Vår Bonfire-butik har kläder och merchandise av högsta kvalitet för hela familjen.

BESÖK KAT6-BUTIKEN

INSAMLING FÖR KAT6

Våra program och forskningsinitiativ är beroende av vår gemenskaps generositet.

KATwalk

KATwalk, som hålls varje september, är vårt största evenemang för insamling och ökad medvetenhet i samhället. Du kan stödja verksamheten genom att starta ett insamlingsteam som anordnar en promenad på plats eller genom att delta virtuellt via KATwalk Anywhere. Oavsett hur du deltar hjälper varje steg oss att komma närmare en ljusare morgondag.

Årlig överklagande

Vårt årsavslutsmöte inbjuder stora givare, företag och supportrar att ge ett betydelsefullt bidrag till vårt uppdrag.

Kampanjen "I Care for Rare"

Kampanjen "I Care for Rare" är en flexibel, pågående insamling som du kan starta när som helst. Samarbeta med ett lokalt företag, anordna ett evenemang eller ägna en dag åt att ge för att öka medvetenheten och samla in pengar till KAT6-familjer i ditt samhälle.



SKRIV FÖR VÅR BLOGG

Vi vill gärna höra din berättelse! Eftersom KAT6 är så sällsynt kan många familjer känna sig isolerade. Om du vill dela med dig av ditt perspektiv, vänligen kontakta mig! Dina ord kan hjälpa till att utbilda, inspirera och stödja familjer över hela världen. [Läs vår blogg.](#)

Rekommendation



“

Innan jag fick min sons diagnos KAT6 trodde jag att vi var ensamma på den här resan. De sömnlösa nätterna, mag-tarmproblemen, operationerna och det okända var minst sagt överväldigande. Efter att ha gått med i KAT6-communityn och Facebook-stödgruppen kände jag äntligen att det fanns hopp, lättnad och tröst i att veta att vi verkligen inte var i den här situationen ensamma. Våra barns gemensamma egenskaper slog mig helt med häpnad och insikterna och råden från föräldrarna har hjälpt oss att fatta många svåra beslut och har lett oss i rätt riktning för andra. KAT6 Foundations arbete är den absolut viktigaste forskningen och utbildningen i våra liv. Det finns inget bättre sätt för oss att stödja stiftelsen än genom insamlingar som direkt påverkar vår son.

- Katie Bator -

GÅ MED I VÅR STÖDGRUPP

Vårt team

KAT6 Foundations styrelseledamöter



Dr. Jordan Muller
Styrelseordförande



Karen Ginsburg
Insamling



**Katie LaRow
Brown**
Vetenskap



Maureen Martini
Styrelseledamot



Dr. Andrew Rankin
Vetenskap



David Woodbury
Sekreterare



Rachel Worden
*Insamling och
bidrag*

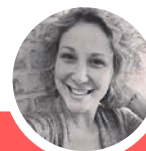


Kevin Young
Finansiera

KAT6 Foundation- teammedlemmar



Aimee Reitzen
*Marknadsföring
och kommunikation*



Megan Stetts
Sociala medier



Susan Hartung
*Påverkan och
patientregister*



Katie Bator
KATwalk



Dr. Typhaine Lejeune
Vetenskapsrådgivare



Jessica Wiemann
*Bemyndigade
bidrag*



Lindsey Blanch
*Bidrag och
sponsorer*

Föräldravolontärer stöder vår styrelse och våra teammedlemmar i en rad olika roller. Om du är intresserad av att stödja vårt team eller utforska en styrelseposition vill vi gärna höra av dig.

Stiftelsen välkomnar volontärer som vill bidra till att främja vårt arbete, särskilt de med kompetens eller erfarenhet som de vill dela med sig av.

Kontakta vår styrelseordförande, Jordan Muller, på support@kat6.org.

Låt oss ansluta!

Vi vill gärna hålla kontakten! Genom att fylla i den korta undersökningen nedan hjälper du oss att dela viktiga forskningsuppdateringar, evenemang i samhället och supporttjänster. Din information stannar inom vår KAT6-community och kommer aldrig att delas utanför den.

Att lämna dessa uppgifter är ett enkelt men kraftfullt sätt att hjälpa oss att främja vårt uppdrag och stödja dig och din familj. [Se vår integritetspolicy.]

SAMHÄLLSUNDERSÖKNING

KAT6 Foundation
8 Leland Court
Chevy Chase, MD, USA
20815

EIN-nummer 82-3118535

E-post: support@kat6.org



WWW.KAT6.ORG



Tack och erkännanden

Denna handbok har möjliggjorts genom generöst stöd från Amgen. År 2025 valdes KAT6 Foundation ut som mottagare av ett RAREis Global Advocate Grant, vilket gav finansiering för skapandet och översättningen av denna resurs för familjer runt om i världen. RAREis är ett globalt initiativ som stöds av Amgen och som hjälper individer och familjer att knyta kontakter, lära sig och navigera vardagen med en sällsynt diagnos.

Vi är djupt tacksamma för alla volontärer och professionella rådgivare som delade med sig av sin tid, kunskap och sitt engagemang under arbetet med denna handbok, liksom för medlemmarna i KAT6:s styrelse som bidrog med värdefull återkoppling och noggrann granskning under slutskedet. Vi vill också rikta ett varmt och innerligt tack till KAT6-föräldrar och vårdgivare för deras viktiga bidrag till forskningen inom vår ultrasällsynta gemenskap och för deras outtröttliga arbete med att förespråka, stötta och lyfta sina barn och närstående.

Referenser

1. Arboleda, V. A., Lee, H., Dorrani, N., Zadeh, N., Willis, M., Macmurdo, C. F., Manning, M. A., Kwan, A., Hudgins, L., Barthelemy, F., Miceli, M. C., Quintero-Rivera, F., Kantarci, S., Strom, S. P., Deignan, J. L., Grody, W. W., Vilain, E., & Nelson, S. F. (2015). De novo nonsense mutations in KAT6A, a lysine acetyl-transferase gene, cause a syndrome including microcephaly and global developmental delay. *American Journal of Human Genetics*, 96(3), 498-506. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2015.01.017>
2. GeneReviews®. (2020). KAT6B disorders. NCBI Bookshelf. National Center for Biotechnology Information. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK114806/>
3. Johnston, J. J., Sapp, J. C., Turner, J. T., Amor, D., Aftimos, S., Aleck, K. A., ... Biesecker, L. G. (2018). Molecular analysis expands the spectrum of phenotypes associated with KAT6B pathogenic variants and supports a clinical continuum. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 176(2), 417-426. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.38574>
4. Kennedy, J., Goudie, D., Blair, E., Chandler, K., Joss, S., McKay, V., ... Clayton-Smith, J. (2019). KAT6A syndrome: Genotype-phenotype correlation in 76 patients with pathogenic KAT6A variants. *Genetics in Medicine*, 21(4), 850-860. <https://doi.org/10.1038/s41436-018-0259-2>
5. National Organization for Rare Disorders (NORD). (2025). KAT6A and KAT6B patient registry. IAMRARE®. <https://kat6a.iamrare.org>
6. National Organization for Rare Disorders. (2023, June 15). KAT6A syndrome. National Organization for Rare Disorders (NORD). <https://rarediseases.org/rare-diseases/kat6a-syndrome/>
7. Tripathi, T., St John, M., Wright, J., Esber, N., & Amor, D. J. (2025). Research Themes in KAT6A Syndrome: A Scoping Review. *DNA*, 5(2), 21. <https://doi.org/10.3390/dna5020021>
8. Yabumoto, M., Kianmahd, J., Singh, M., Palafox, M. F., Wei, A., Elliott, K., Goodloe, D. H., Dean, S. J., Gooch, C., Murray, B. K., Swartz, E., Schrier Vergano, S. A., Towne, M. C., Nugent, K., Roeder, E. R., Kresge, C., Pletcher, B. A., Grand, K., Graham, J. M. Jr., ... Arboleda, V. A. (2021). Novel variants in KAT6B spectrum of disorders expand our knowledge of clinical manifestations and molecular mechanisms. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, 9(e1809). <https://doi.org/10.1002/mgg3.1809>