



KAT6A & KAT6B Pflegeleitfaden



WWW.KAT6.ORG



Hallo!

Die Diagnose KAT6-Syndrom bei Ihrem Kind kann eine Vielzahl von Gefühlen hervorrufen – Fragen, Unsicherheiten und Hoffnungen für die Zukunft. Es ist vollkommen normal, sich von dem Unbekannten überwältigt zu fühlen, doch Sie sind auf diesem Weg nicht allein.

Die ersten Wochen und Monate nach der Diagnose können verwirrend und isolierend erscheinen. Doch je mehr Sie lernen und andere Familien in ähnlichen Situationen kennenlernen, desto mehr werden Sie erkennen, dass Sie Teil einer starken, mitfühlenden Gemeinschaft sind, die sich gegenseitig unterstützt. Es gibt berechtigten Grund zur Hoffnung. Kinder mit KAT6 wachsen, lernen und überraschen ihre Familien täglich aufs Neue.

WILLKOMMENSVIDEO

Im Laufe der Zeit wird Ihr Kind mehr Gemeinsamkeiten mit anderen Kindern entwickeln, als Sie zunächst angenommen haben. Die Bedürfnisse Ihres Kindes bleiben unverändert: Liebe, Lernen, Freundschaft und soziale Interaktion, auch wenn Ihr Kind Meilensteine auf seine eigene Weise und in seinem eigenen Tempo erreicht. KAT6 ist eine medizinische Erkrankung und definiert weder die Fähigkeiten noch den Charakter oder das Potenzial Ihres Kindes.

Das KAT6-Syndrom bringt zwar besondere Herausforderungen mit sich, bietet jedoch auch außergewöhnliche Lektionen in Resilienz, Engagement und bedingungsloser Liebe. Obwohl es sich um eine der seltensten genetischen Erkrankungen weltweit handelt, von der weniger als einer von acht Millionen Menschen betroffen ist, sind Sie damit keineswegs allein. Die KAT6-Gemeinschaft besteht aus Familien, die diesen Weg bereits beschritten haben und Ihnen gerne mit Rat, Ermutigung und Unterstützung zur Seite stehen. Gemeinsam mit ihnen setzt sich die KAT6 Foundation dafür ein, Ihre Familie in jeder Phase dieser Reise zu begleiten.

Was ist enthalten?

3	WAS IST DAS KAT6-SYNDROM?
4	DIAGNOSE VON KAT6
5	KAT6-VARIANTE
7	MERKMALE VON KAT6
10	GASTROINTESTINAL-PROBLEME IN KAT6
11	NEU DIAGNOSTIZIERT
12	MEDIZINISCHE EXPERTEN
14	THERAPIEN
16	HÄUFIGE FRAGEN
19	INFORMATIONSSRESSOURCEN
20	KAT6 FOUNDATION
22	EMPOWERED GRANTS
24	GEMEINSCHAFTSVERANSTALTUNGEN
25	MITMACHEN
27	UNSER TEAM



KOMMUNIKATION

KONTAKTDATEN

support@kat6.org

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

WEBSEITE

www.kat6.org

FACEBOOK-GRUPPE

KAT6 Foundation

SOZIALE NETZWERKE



Was ist das KAT6-Syndrom?



Das KAT6-Syndrom ist eine äußerst seltene genetische Erkrankung, die durch Varianten der Gene KAT6A oder KAT6B hervorgerufen wird. Diese Gene wirken als epigenetische Regulatoren und ermöglichen es, unsere DNA so zu „öffnen“, dass die entsprechenden Gene zur richtigen Zeit für ein gesundes Wachstum und eine gesunde Entwicklung aktiviert werden können.

Man kann sich die DNA wie einen straff auf eine Spule gewickelten Faden vorstellen. Damit unser Körper ordnungsgemäß funktioniert, muss dieser Faden im richtigen Moment sorgfältig abgewickelt werden, sodass jedes Gen seine Aufgabe erfüllen kann. KAT6-Gene steuern nicht nur eine einzelne Funktion; sie beeinflussen die Aktivität vieler verschiedener Gene auf unseren Chromosomen.

Aus diesem Grund bietet die Untersuchung von KAT6A und KAT6B Wissenschaftlern wertvolle Einblicke in das Wachstum und die Interaktion verschiedener Körperteile. Die Ergebnisse der KAT6-Forschung haben das Potenzial, die Gesundheit weit über die Grenzen dieser seltenen Syndrome hinaus zu fördern.

Kinder mit KAT6-Syndrom wachsen und entwickeln sich auf ihre eigene, einzigartige Weise, und ihre Bedürfnisse können stark variieren. Einige Kinder benötigen umfangreichere medizinische oder entwicklungsfördernde Unterstützung, während andere nur geringfügige Abweichungen aufweisen. Unabhängig davon, wo sich Ihr Kind auf diesem Spektrum befindet, stehen Hilfsmittel, Therapien und einfühlsame Fachkräfte zur Verfügung. Sie können Ihrem Kind helfen, in seinem eigenen Tempo zu lernen, zu wachsen und sich bestmöglich zu entwickeln.

Wissenschaftler untersuchen weiterhin die Ursachen dieser Variabilität, jedoch gibt es Hinweise darauf, dass die Art der Genvariante und ihre Position innerhalb des Gens sowohl die Art als auch den Schweregrad der Symptome beeinflussen können. Dieser Zusammenhang zwischen einer spezifischen Genveränderung und den von ihr beeinflussten Merkmalen wird als Genotyp-Phänotyp-Korrelation bezeichnet.

Diagnose von KAT6

Das KAT6-Syndrom resultiert aus einer genetischen Variante, die bereits in der frühen fetalen Entwicklung auftritt. In den meisten Fällen handelt es sich um De-novo-Mutationen (lateinisch für „neu entstanden“), was bedeutet, dass die Variante nicht von einem Elternteil vererbt wird, sondern spontan bei der betroffenen Person entsteht.

Bis vor Kurzem erforderte die Identifizierung von KAT6-Varianten umfassende Gentests, die häufig kostspielig und nicht flächendeckend verfügbar waren. Heute werden diese Tests vermehrt von den Krankenkassen übernommen, und KAT6-Varianten sind in gezieltere Testpanels integriert, was Gentests schneller und für Familien zugänglicher macht.

Zu den bedeutendsten Testmöglichkeiten zählen:

- **Ganzexomsequenzierung:** Sequenziert sämtliche kodierenden Regionen (Exons) des Genoms, in denen die meisten krankheitsverursachenden Varianten zu finden sind.
- **Whole Genome Sequencing (WGS):** Es sequenziert das gesamte Genom, einschließlich kodierender und nicht-kodierender Regionen, und stellt somit die umfassendste Option dar.
- **Next-Generation-Sequenzierungspanel für Personen mit geistiger Behinderung (ID NGS):** Ein spezialisiertes Panel, das KAT6-Varianten umfasst und häufig schneller, zugänglicher und mit höherer Wahrscheinlichkeit von der Versicherung als erster Schritt genehmigt wird.

Die Verfügbarkeit von Tests kann je nach Land unterschiedlich sein; daher sollten Familien die örtlichen Optionen überprüfen.



Trotz dieser Fortschritte werden viele Kinder und Erwachsene mit KAT6-Syndrom weiterhin übersehen. Da die Symptome des KAT6-Syndroms anderen Erkrankungen wie Autismus, Zerebralparese oder globaler Entwicklungsverzögerung ähneln können, erhalten Familien häufig eine allgemeine Diagnose, ohne die zugrunde liegende genetische Ursache zu erfahren. Darüber hinaus sind nicht alle Ärzte mit seltenen genetischen Syndromen vertraut, sodass die erforderlichen Untersuchungen möglicherweise nicht angeboten werden.

Die KAT6 Foundation engagiert sich dafür, Familien, Ärzte und Forscher für Gentests zu sensibilisieren. Unser Ziel ist es, mehr Menschen den Zugang zu Gentests zu ermöglichen, damit sowohl Kinder als auch Erwachsene eine frühzeitige und präzise Diagnose sowie die entsprechende Unterstützung erhalten.

Bis 2026 wurden weltweit weniger als 1.000 Menschen mit dem KAT6-Syndrom diagnostiziert. Da jedoch immer mehr Tests durchgeführt werden und das Bewusstsein für die Erkrankung wächst, erwarten wir, dass diese Zahlen ansteigen werden und sowohl Familien als auch Ärzte ein vertieftes Verständnis für diese seltene Erkrankung entwickeln.

KAT6-Variante

KAT6-VARIANTEN: WAS WIR WISSEN UND WAS WIR NOCH LERNEN MÜSSEN

Es gibt noch viel zu lernen über die spezifischen Varianten der KAT6A- und KAT6B-Gene und deren Auswirkungen auf den Einzelnen. Die meisten aktuellen Erkenntnisse beruhen auf kleineren Forschungsstudien, und Wissenschaftler setzen ihre Bemühungen fort, um ein präziseres Verständnis darüber zu erlangen, wie verschiedene Varianten die Entwicklung und Gesundheit beeinflussen. Mit fortschreitender Forschung könnten sich unsere gegenwärtigen Erkenntnisse ändern. Genetische Informationen können überwältigend erscheinen, doch ist es nicht erforderlich, ein Experte in Genetik zu sein, um Ihr Kind zu verstehen. In den meisten Fällen kann eine Genvariante allgemeine Muster erklären, jedoch ist sie nicht in der Lage, die Zukunft, die Fähigkeiten, die Persönlichkeit oder das Potenzial Ihres Kindes vorherzusagen. Die Entwicklung Ihres Kindes wird von zahlreichen Faktoren beeinflusst, darunter Therapien, medizinische Versorgung, familiäre Unterstützung und seine individuellen Stärken.

KAT6-VARIANTEN ANALYSIEREN

Gene sind wie eine Bedienungsanleitung in einem Buch. Diese Anweisungen geben dem Körper vor, wie er Proteine produziert, die die Zellen bei ihren Aufgaben unterstützen. Varianten (oder Mutationen) der Gene KAT6A und KAT6B können beeinflussen, wie effektiv diese Anweisungen gelesen und umgesetzt werden. Wenn Sie die spezifische Genvariante Ihres Kindes kennen, können Sie dessen Symptome besser nachvollziehen.

ARTEN VON KAT6-VARIANTEN:

- **Nonsense- oder Frameshift-Varianten** – Diese führen dazu, dass die molekularen Anweisungen vorzeitig abgebrochen werden, wodurch das Protein unvollständig bleibt. Dies ist vergleichbar mit einem Satz in einem Buch, der abrupt endet und somit keinen Sinn mehr ergibt.
- **Varianten der Spleißstelle** – Diese beeinflussen, wie die genetischen Anweisungen geschnitten und wieder zusammengesetzt werden. Wichtige Teile können fehlen oder umgeordnet werden. Dies ist vergleichbar mit dem Entfernen einer Vorsilbe bei einem Wort, was dessen Bedeutung verändern oder das Wort schwerer verständlich machen kann (z. B. „remember“ → „member“).
- **Missense-Varianten** – Hier wird ein einzelner „Buchstabe“ im Gen verändert, wodurch ein Baustein des Proteins durch einen anderen ersetzt wird. Diese Varianten sind in der Regel mit mildereren Symptomen verbunden. Das ist vergleichbar mit einem falsch geschriebenen Wort: Manchmal ist es noch verständlich, manchmal ändert sich die Bedeutung.
- **Große Deletionen oder Duplikationen** – Diese entstehen, wenn ein Teil eines Gens oder gelegentlich das gesamte Gen fehlt (deletiert) oder mehrfach vorkommt (dupliziert). Dies ist vergleichbar mit dem Auslassen ganzer Sätze oder der mehrfachen Wiederholung desselben Satzes in einem Absatz.

Arten von KAT6-Varianten (KAT6A und KAT6B)

	Nonsense-Variante Stoppt die Proteinproduktion zu früh und führt zu einem unvollständigen Protein.
	Frameshift-Variante (Leserasterverschiebung) Verschiebt das Leseraster und erzeugt ein fehlerhaftes Protein.
	Spleißstellen-Variante Beeinflusst, wie Genanweisungen zusammengefügt werden.
	Missense-Variante Verändert einen Baustein des Proteins.
	Große Deletionen oder Duplikationen Entfernen oder kopieren große Abschnitte des Gens.

[Erhalten Sie weitere Informationen zu genetischen Varianten.](#)

WIE DER STANDORT DER VARIANTE MIT DEN SYMPTOMEN KORRELIERT

Forscher analysieren, an welcher Stelle eine Variante im KAT6A- oder KAT6B-Gen auftritt, da die Position Einfluss darauf haben kann, wie die genetischen Anweisungen gelesen und interpretiert werden und wie das resultierende Protein funktioniert. Diese Art der Forschung trägt dazu bei, allgemeine Muster in verschiedenen Personengruppen zu identifizieren, ist jedoch nicht dazu geeignet, die Entwicklung einzelner Kinder vorherzusagen.

Gene sind vergleichbar mit umfangreichen Bedienungsanleitungen. Eine Veränderung an einer bestimmten Stelle der Anweisungen kann sich anders auf das Endergebnis auswirken als eine Modifikation an einer anderen Stelle. Durch die Untersuchung der Variantenposition bei zahlreichen Individuen können Forscher die Funktionsweise der KAT6-Gene insgesamt besser erfassen.

Es ist wichtig zu betonen, dass diese Muster nicht absolut sind und Kinder mit derselben Variantenposition sehr unterschiedliche Fähigkeiten, Herausforderungen und Entwicklungswege aufweisen können.



WAS DIE FORSCHUNG BISHER FESTGESTELLT HAT

Aktuelle Forschungsergebnisse legen nahe, dass die Position von Genvarianten die Symptome beeinflussen kann, obwohl die Erkenntnisse auf einer begrenzten Anzahl von Probanden basieren und sich kontinuierlich weiterentwickeln. In der bislang größten veröffentlichten Studie zu Personen mit KAT6A-Varianten entdeckten Forscher, dass Varianten, die weiter hinten im Gen auftreten, häufiger mit schwerwiegenderen Entwicklungsstörungen assoziiert sind, während Varianten, die weiter vorne im Gen auftreten, tendenziell mit leichteren Sprach- und Lernschwierigkeiten in Verbindung gebracht werden (Kennedy et al., 2019).

Für das KAT6B-Gen hat die klinische Forschung gezeigt, dass Varianten gehäuft in bestimmten Genregionen auftreten und mit unterschiedlichen klinischen Mustern assoziiert sind. Varianten am Anfang von Exon 18 sind häufiger mit dem Genitopatellar-Syndrom (GPS) verbunden, das typischerweise ausgeprägtere motorische, skelettale und zerebrale Befunde aufweist. Varianten am Ende von Exon 18 oder in den Exons 3, 7, 11 sowie 14–17 sind hingegen häufiger mit dem Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson-Syndrom (SBBYSS) assoziiert (Johnston et al., 2018; GeneReviews, 2020). Diese Ergebnisse deuten auf ein Spektrum von Auswirkungen hin, abhängig von der Position der Variante, wobei die Krankheitsverläufe bei jedem Kind individuell sind.

EINE WICHTIGE BOTSCHAFT FÜR FAMILIEN

Diese Beobachtungen reflektieren Gruppentrends und nicht individuelle Ergebnisse. Ein Kind mit einer späteren Genvariante kann Fähigkeiten entwickeln, die die Erwartungen übertreffen, während ein Kind mit einer früheren Genvariante auf unerwartete Herausforderungen stoßen kann. Die Position der Genvariante ist nur ein Aspekt des Gesamtbildes, das medizinische Versorgung, Therapien, familiäre Unterstützung sowie die individuellen Stärken und Bedürfnisse jedes Kindes umfasst.

Diese Informationen sollen das Verständnis fördern, nicht die Hoffnung trüben oder festlegen, was ein Kind erreichen kann. Jedes Kind mit KAT6 ist einzigartig, und sein Entwicklungsweg lässt sich nicht ausschließlich durch die Genetik bestimmen.

Merkmale von KAT6

Gen	Syndromname(n)	Andere Namen für das Gen
KAT6A	Arboleda-Tham syndrom (ARTHS)	Lysine acetyltransferase 6A MOZ (Monocytic Leukemia Zinc finger protein) MYST3
KAT6B	Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson syndrom (SBBYSS) Genitopatellar syndrom (GPS) Ohdo syndrom (OHDOS)	Lysine acetyltransferase 6B MORF (MOZ-related factor) MYST4



Kinder mit KAT6A und KAT6B zeigen zahlreiche Gemeinsamkeiten. Diese beiden Gene gehören zur gleichen Familie epigenetischer Regulatoren, was bedeutet, dass sie die Funktion anderer Gene beeinflussen. Eine Mutation in einem dieser Gene kann verschiedene Entwicklungsbereiche betreffen. Obwohl jedes Syndrom seine eigenen, charakteristischen Merkmale aufweist, bestehen zahlreiche Überschneidungen.

Die Mehrheit der Kinder mit KAT6 weist in unterschiedlichem Maße Sprach- und motorische Entwicklungsverzögerungen, einen niedrigen Muskeltonus sowie Fütterungs- oder Magen-Darm-Probleme auf, insbesondere im frühen Kindesalter. Schlafstörungen und Sehprobleme treten ebenfalls häufig auf. Kinder mit KAT6B zeigen vermehrt ausgeprägte Skelett- oder Gelenkanomalien, darunter Gelenkkontrakturen, Gliedmaßenfehlbildungen oder Kniescheibenanomalien.

Bei einigen Kindern mit KAT6 können neurologische Auffälligkeiten wie Krampfanfälle oder Veränderungen der Hirnstruktur auftreten. Probleme des Bewegungsapparates, einschließlich Gelenkinstabilität, Skoliose, Kontrakturen oder Muskelverspannungen, können mit zunehmendem Alter ausgeprägter werden. Trotz dieser potenziellen medizinischen Befunde zeigen Daten des KAT6A/KAT6B-Patientenregisters (2025), dass die Mehrheit der Eltern angibt, ihre Kinder befänden sich in einem guten allgemeinen Gesundheitszustand.

Es ist von Bedeutung zu erkennen, dass jedes Kind einzigartig ist. Die spezifischen Merkmale und deren Ausprägung können selbst bei Kindern mit identischer genetischer Veränderung erheblich variieren. Jedes Kind weist eine eigene Kombination aus Stärken, Herausforderungen und Persönlichkeitsmerkmalen auf. Familien charakterisieren ihre Kinder häufig als gesellig, liebevoll und bemerkenswert widerstandsfähig.

Die Tabelle auf den folgenden beiden Seiten bietet einen umfassenden Überblick über die Merkmale von KAT6A und KAT6B sowie Hinweise darauf, wann diese typischerweise auftreten. Es kann vorteilhaft sein, die Tabelle auszudrucken und dem Behandlungsteam Ihres Kindes zur Verfügung zu stellen, um die Therapie zu steuern und den Therapieverlauf zu dokumentieren.

BERICHTETE MERKMALE BEI KAT6-SYNDROMEN.

Sehr häufig: bei 50 % oder mehr der Befragten festgestellt
Häufig: wird bei 25–49 % der Personen beobachtet

Weniger häufig: wird bei 5–24 % der Personen festgestellt
Selten: Bei weniger als 5 % der Individuen festgestellt

Kategorie	Merkmal	KAT6A	KAT6B	Beginn
Entwicklung	Globale Entwicklungsverzögerung/ geistige Behinderung	Sehr häufig ⁵	Sehr häufig ⁵	Erkennbar im Säuglings- und Kleinkindalter
	Sprach- und Sprechstörungen (eingeschränkte Sprache, Apraxie)	Sehr häufig ⁵	Sehr häufig ⁵	Sprachverzögerung im frühen Kindesalter erkennbar
	Hypotonie (niedriger Muskeltonus)	Häufig ⁵	Sehr häufig ⁸	Typischerweise im Säuglingsalter festgestellt
	Verhaltensstörungen (einschließlich Autismus, sensorische Verarbeitungsstörungen, ADHS)	Häufig ⁷	Weniger häufig ⁸	Während der gesamten Kindheit beobachtet
	Verzögerungen der motorischen Entwicklung (Grob- und Feinmotorik, Bewegungsstörungen)	Häufig ⁵	Sehr häufig ⁵	Im Säuglings- und Kleinkindalter sichtbar und kann anhalten
Neurologie	Epilepsie / Krampfanfälle	Weniger häufig ⁵	Häufig ⁵	Kann im Kindesalter auftreten
	Unterschiede in der Gehirnstruktur (Chiari-Malformation, Corpus-callosum-Anomalien, Ventrikulomegalie, Agenesie, Lissenzephalie, tethered cord, verzögerte Myelinisierung)	Selten ⁴	Sehr häufig ⁸	Im MRT identifiziert, meist im Kindesalter
Ernährung & Magen-Darm-Trakt	Fütterungsprobleme (Schluckstörungen, Sondenernährung)	Sehr häufig ⁷	Sehr häufig ⁸	Sehr deutlich im Säuglingsalter; teilweise langfristige Sondenernährung erforderlich
	Gastrointestinale Probleme (Verstopfung, Reflux)	Sehr häufig ⁷	Sehr häufig ⁸	Bestehen oft bis ins Jugend- und Erwachsenenalter und erfordern häufig kontinuierliche Behandlung
Sehen	Strabismus, kortikale Sehbeeinträchtigung, Refraktionsfehler	Sehr häufig ⁷	Sehr häufig ⁸	Typischerweise im Säuglings- oder frühen Kindesalter erkannt
Hören	Hörverlust (leitungs- und sensorineural), perforierte Trommelfelle	Weniger häufig ⁷	Häufig ⁸	Typischerweise im Säuglings- oder frühen Kindesalter erkannt

Die Gemeinsamkeiten beruhen auf Daten aus den folgenden Quellen: 1. Arboleda et al., 2015; 4. Kennedy et al., 2019; 5. NORD-Patientenregister, 2025; 6. National Organization for Rare Disorders, 2023; 7. Tripathi et al., 2025; 8. Yabumoto et al., 2021.

BERICHTETE MERKMALE BEI KAT6-SYNDROMEN.

Sehr häufig: bei 50 % oder mehr der Befragten festgestellt
Häufig: wird bei 25-49 % der Personen festgestellt

Weniger häufig: wird bei 5–24 % der Personen festgestellt.
Selten: Bei weniger als 5 % der Individuen festgestellt

Kategorie	Merkmal	KAT6A	KAT6B	Beginn
Angeboren / Organe	Auffällige Gesichtszüge (Mikrozephalie, Dysmorphie)	Sehr häufig ⁷	Sehr häufig ⁸	Ab dem Säuglingsalter erkennbar
	Angeborene Herzfehler (Vorhofseptumdefekt, Ventrikelseptumdefekt, persistierender Ductus arteriosus und Klappenanomalien)	Sehr häufig ⁷	Sehr häufig ⁸	Bei Geburt vorhanden, falls vorhanden
	Mikrozephalie	Häufig ⁷	Häufig ⁸	Ab dem Säuglingsalter erkennbar
	Nieren-, Harnwegs- und Genitalanomalien (Hydronephrose, Reflux, strukturelle Anomalien)	Weniger häufig ⁷	Sehr häufig ⁸	Im Säuglings- oder Kindesalter erkannt
	Endokrine Störungen (Schilddrüse, Wachstumshormon, Pubertät)	Weniger häufig ⁷	Häufig ⁸	Beginn variabel
Bewegungsapparat	Gelenklaxität / Hypermobilität	Weniger häufig ¹	Sehr häufig ⁸	Im Säuglings- oder frühen Kindesalter sichtbar
	Wirbelsäulenveränderungen	Weniger häufig ¹	Weniger häufig ⁸	Entwickelt sich im späteren Kindes- oder Jugendalter
	Abnorme Kniescheibe (Agenesie/Hypoplasie)	Nicht berichtet	Sehr häufig ⁸	Im Säuglings- oder frühen Kindesalter sichtbar
	Kontrakturen / steife Gelenke	Nicht berichtet	Sehr häufig ⁸	Bei Geburt vorhanden, kann sich mit zunehmendem Alter und eingeschränkter Mobilität entwickeln
Weitere gesundheitliche Aspekte	Wachstumsprobleme (Kleinwuchs, Gewicht)	Weniger häufig ⁷	Weniger häufig ⁸	Meist im Säuglings- oder frühen Kindesalter festgestellt
	Häufige Infektionen (Atemwege, Ohren)	Häufig ⁵	Häufig ⁵	Beginnen im Säuglings- oder Kleinkindalter
	Schlafprobleme	Häufig ⁷	Weniger häufig ⁸	Oft im Säuglingsalter erkennbar und kann anhalten
	Zahnfehlbildungen	Häufig ⁶	Häufig ⁸	Im Säuglings- oder frühen Kindesalter sichtbar

Die Gemeinsamkeiten beruhen auf Daten aus den folgenden Quellen: 1. Arboleda et al., 2015; 4. Kennedy et al., 2019; 5. NORD-Patientenregister, 2025; 6. National Organization for Rare Disorders, 2023; 7. Tripathi et al., 2025; 8. Yabumoto et al., 2021.

Gastrointestinale Beschwerden bei KAT6

Magen-Darm-Probleme treten bei Personen mit KAT6 aufgrund des verminderten Muskeltonus und der veränderten Darmmotilität häufig auf. Diese können zu Verstopfung, verzögerter Verdauung, Sodbrennen oder schwerwiegenden Komplikationen wie Darmverschluss führen. Dies mag zunächst beunruhigend erscheinen, doch Behandlungen und Unterstützung bei der Nahrungsaufnahme können einen großen Unterschied machen. Obwohl selten, können Erkrankungen wie Darmfahrlotation oder -volvulus lebensbedrohlich sein, wenn sie nicht umgehend behandelt werden.

Da Kommunikationsschwierigkeiten und eine hohe Schmerztoleranz bei KAT6 häufig vorkommen, sollten Sie die Stuhlgewohnheiten Ihres Kindes genau beobachten, auf Verhaltensänderungen achten und sofort einen Arzt aufsuchen, wenn Ihnen etwas Ungewöhnliches auffällt. Früherkennung und -behandlung sind entscheidend, um schwerwiegende Komplikationen zu vermeiden.



Gastrointestinale Fachbegriffe

Malrotation:
abnorme Lage des Darms während der fetalen Entwicklung

Rollen:
Darmdrehung, die einen Darmverschluss verursacht.

[READ MORE](#)

DARMVERSCHLUSS – KURZLEITFADEN

Bei Kindern und Erwachsenen mit KAT6 kann es zu einem Darmverschluss kommen, der lebensbedrohlich werden kann, wenn er nicht umgehend behandelt wird.

ANZEICHEN, AUF DIE MAN ACHTEN SOLLTE:

- Veränderungen im Stuhlgang oder Obstipation
- Erbrechen, Durchfall, Flatulenzen oder Schwellungen
- Ungewöhnliche Reizbarkeit, sozialer Rückzug, Lethargie oder Unruhe
- Kann Ihr Kind Schmerzen nicht zuverlässig kommunizieren, können Verhaltensänderungen das erste Anzeichen sein.

WARUM DIES VON BEDEUTUNG IST:

Einige Darmprobleme, wie beispielsweise eine Darmdrehung oder ein Darmverschluss, erfordern eine umgehende medizinische Intervention. Selbst wenn Ihr Kind weiterhin Blähungen oder Stuhlgang hat, kann ein Darmverschluss dennoch gravierend sein. Sollten Sie etwas Ungewöhnliches bemerken, suchen Sie umgehend einen Arzt auf.

IHRE FUNKTION:

Sie kennen Ihr Kind am besten. Sollten Sie jemals feststellen, dass etwas anders ist oder Ihnen nicht ganz stimmig erscheint, zögern Sie nicht, sich an Ihr medizinisches Team zu wenden. Vertrauen Sie Ihrem Bauchgefühl und äußern Sie Ihre Bedenken – dies kann erheblich zur Gesundheit und zum Wohlbefinden Ihres Kindes beitragen.

Neu diagnostiziert

Checkliste für pflegende Angehörige bei KAT6-Syndromen



MEDIZINISCHE NACHSORGE

- ☐ Vereinbaren Sie einen Termin mit dem Kinderarzt oder Humangenetiker Ihres Kindes, um die Diagnose zu erörtern.
- ☐ Ermitteln Sie, welche Fachärzte Sie konsultieren sollten, und vereinbaren Sie erste Termine.
- ☐ Bewahren Sie Kopien von Berichten, Testergebnissen, Bildmaterial und Empfehlungen auf.



FRÜHFÖRDERUNG UND SCHULSERVICES

Alter von 0 bis 3 Jahren:

- ☐ Beantragen Sie eine Beurteilung zur Frühförderung.
- ☐ Therapieempfehlungen und Fortschritte dokumentieren.

Schulalter:

- ☐ Beantragen Sie eine schulische Evaluation.
- ☐ Erstellen Sie einen individuellen Bildungsplan (IEP) oder das in Ihrem Land gängige Äquivalent.



REGISTRIEREN

- ☐ Treten Sie dem Patientenregister für KAT6A/KAT6B bei. [Hier registrieren](#)
- ☐ Nehmen Sie an der Gemeinschaftsumfrage der KAT6 teil. [Zur Umfrage](#)



UNTERSTÜTZUNG FÜR BETREUENDE ANGEHÖRIGE

- ☐ Treten Sie der KAT6-Supportgruppe auf Facebook bei, um sich mit anderen Betroffenen auszutauschen und Erfahrungen sowie Ratschläge zu teilen. [Jetzt beitreten](#)
- ☐ Sehen Sie sich das Willkommensvideo der Stiftung für neue Familien an. [Video ansehen](#)
- ☐ Vertrauen Sie auf Ihre Freunde und Familie – sie können eine bedeutende Quelle emotionaler Unterstützung darstellen.



ORGANISIEREN SIE IHRE DOKUMENTE

- ☐ Erstellen Sie einen Ordner oder eine digitale Sammlung für:
 - Medizinische Zusammenfassungen und Bewertungen
 - Therapie- und Schulpläne sowie Berichte
 - Kontaktdaten des Spezialisten
 - Terminnotizen
 - Entwicklungsprotokolle



BLEIBEN SIE INFORMIERT

- ☐ Folgen Sie der KAT6 Foundation auf [Facebook](#), [Instagram](#), [LinkedIn](#), [X](#) und [YouTube](#).



FORSCHUNGSMÖGLICHKEITEN

- ☐ Informieren Sie sich über die neuesten Forschungsstudien und Datenerhebungsprojekte auf [KAT6.org](#).
- ☐ Registrieren Sie sich, um zur KAT6 iPSC-Bank beizutragen. [Erfahren Sie mehr](#)
- ☐ Bewahren Sie alle Einwilligungen für Ihre Unterlagen auf.

Medizinische Fachkräfte

Da KAT6 zahlreiche Aspekte der Entwicklung und Gesundheit beeinflusst, werden die meisten Kinder von einem Team von Fachleuten betreut, das die Behandlung koordiniert. Familien wenden sich in der Regel zunächst an einen Kinderarzt oder Humangenetiker, der die frühen Bedürfnisse erfasst und gegebenenfalls Überweisungen vornimmt. Eine multidisziplinäre Klinik kann die Behandlung erleichtern, indem sie mehrere Spezialisten an einem Ort vereint.



Zu den gängigen Fachleuten zählen:

- **Genetiker** – Erläutert die Diagnose, überprüft den genetischen Bericht Ihres Kindes und berät Sie zur langfristigen Betreuung.
- **Entwicklungspädiater** – Überwacht Entwicklungsmeilensteine und koordiniert Überweisungen.
- **Neurologe** – Bewertet den Muskeltonus, Krampfanfälle und weitere Störungen des Nervensystems.
- **Gastroenterologe** – Spezialisiert auf die Behandlung von Ernährungsstörungen, Reflux und Verstopfung.
- **Kardiologe** – Untersucht das Herz auf Besonderheiten.
- **Endokrinologe** – Überwacht das Wachstum, die Schilddrüse und die Hormonentwicklung.
- Augenarzt und Audiologe – Evaluieren das Seh- und Hörvermögen.
- **Orthopäden und Orthopädietechniker** – Bewerten Knochen und Gelenke und stellen bei Bedarf unterstützende Hilfsmittel zur Verfügung.
- **Hals-Nasen-Ohren-Arzt (HNO-Arzt)** – Spezialisiert auf die Behandlung von Atemwegserkrankungen, Ohrenentzündungen, Hörstörungen sowie Schluck- und Atembeschwerden.
- **Ernährungsberater, Ernährungstherapeuten oder Diätologen** – Fördern eine ausgewogene Ernährung und ein gesundes Wachstum.
- **Zahnarzt** – Überwacht die Mundgesundheit, die Zahnentwicklung und zahnmedizinische Probleme.

Das Betreuungsteam Ihres Kindes kann sich im Laufe der Zeit ändern. Einige Fachkräfte, wie etwa Verhaltens- oder Psychotherapeuten, werden bei Bedarf hinzugezogen, während andere mit dem Alter Ihres Kindes möglicherweise nicht mehr erforderlich sind. Da jedes Kind mit KAT6 einzigartig ist, ist es entscheidend, dass die Betreuung individuell auf die Bedürfnisse in jeder Entwicklungsphase abgestimmt wird.

KAT6 Klinik – Multidisziplinäre Einrichtung am Boston Children's Hospital

Unter der Leitung von Dr. Olaf Bodamer und Dr. William Brucker wurde im Februar 2026 ein multidisziplinäres klinisches Programm ins Leben gerufen, das eine umfassende medizinische Versorgung für Patienten mit KAT6A- oder KAT6B-Syndromen gewährleistet.

Um einen Termin zu vereinbaren oder weitere Informationen zu erhalten, kontaktieren Sie bitte den Koordinator der KAT6-Klinik unter rarediseases@childrens.harvard.edu.



Medizinische Prüfliste – KAT6A/KAT6B-Syndrom

Tipps für Familien:

- *Besonders wichtig sind die Ausgangsuntersuchungen der Herz-, Nieren-, Gehirn- und endokrinen Funktionen.
- *Ihr Kind benötigt möglicherweise nicht alle Tests; folgen Sie den Anweisungen Ihres Kinderarztes oder Humangenetikers.
- *Bewahren Sie eine Kopie aller Ergebnisse auf, um den Fortschritt über die Zeit hinweg zu dokumentieren.

KARDIOLOGIE

- ☐ Echokardiographie (zur Identifizierung angeborener Herzfehler: ASD, VSD, PDA, Herzklappenanomalien)

ENTWICKLUNG UND THERAPIE

- ☐ Entwicklungsdiagnostik durch einen Kinderarzt mit dem Schwerpunkt auf Entwicklungsstörungen oder
- ☐ einen Facharzt für Neuroentwicklung.
- ☐ Überweisung zur frühkindlichen Förderung (Physiotherapie, Ergotherapie, Sprachtherapie) Fütter- und Schluckuntersuchung durch einen Logopäden oder einen Ernährungsspezialisten

NEUROLOGIE

- ☐ Pädiatrisch-neurologische Untersuchung (Tonus, Reflexe, Krampfanfälle) EEG (bei Verdacht auf
- ☐ Krampfanfälle oder als Ausgangsbefund) MRT des Gehirns (zur Beurteilung von Chiari-
- ☐ Malformation, Ventrikelerweiterung, verzögerter Myelinisierung, Tethered Cord, Agenesie des Corpus callosum) - Ihr Arzt kann die MRT-Untersuchung so ansetzen, dass sie mit einer bereits geplanten Narkose zusammenfällt, beispielsweise im Rahmen eines anderen Eingriffs.

NIEREN / HARNTRAKT

- ☐ Nierenultraschall (zur Feststellung struktureller Anomalien oder Hydronephrose)

ENDOKRIN

- ☐ Schilddrüsenfunktionsanalysen
- ☐ Wachstumsüberwachung (Größe, Gewicht, Wachstumskurven), Beurteilung der Pubertät (wenn
- ☐ das Kind in die Pubertät eintritt)

GASTROINTESTINALTRAKT UND ERNÄHRUNG

- ☐ GI-Untersuchung (Reflux, Verstopfung, andere Beschwerden) Ernährungsberatung / Konsultation
- ☐ mit Diätassistenten (bei Wachstums- oder Fütterungsproblemen)

SEHEN UND HÖREN

- ☐ Augenärztliche Untersuchung (Strabismus, kortikale Sehbeeinträchtigung, Refraktionsanomalien)
- ☐ Höruntersuchung

BEWEGUNGSAPPARAT / ORTHOPÄDIE

- ☐ Orthopädische Untersuchung (Gelenkbeweglichkeit, Skoliose, Kontrakturen, Agenesie, Hypoplasie)

SCHLAFEN

- ☐ Schlafuntersuchung (bei Verdacht auf Ein- oder Durchschlafstörungen sowie Schlafapnoe)

Therapien

Frühzeitige Intervention und kontinuierliche Therapie können für Ihr Kind mit KAT6 einen wesentlichen Unterschied bewirken und sind für Familien in den USA häufig kostenfrei. Therapieempfehlungen erfolgen in der Regel durch die behandelnden Ärzte oder das pädagogische Team Ihres Kindes; Familien haben jedoch auch die Möglichkeit, privat Therapien in Anspruch zu nehmen. Ihr Kind wird in seinem eigenen Tempo Fortschritte erzielen, doch mit der richtigen Unterstützung und viel Ermutigung werden Sie beobachten, wie sich neue Fähigkeiten auf wunderbare und unerwartete Weise entfalten.

LOGOPÄDIE

Die Sprachtherapie beschäftigt sich mit Kommunikationsverzögerungen und kann Ihrem Kind dabei helfen, sowohl verbale als auch nonverbale Kommunikationsfähigkeiten zu entwickeln. Da Kinder mit KAT6 häufig erhebliche Sprachverzögerungen aufweisen, kann die Therapeutin oder der Therapeut Ihres Kindes unterstützende Kommunikationsmittel (UK), Gebärdensprache oder andere Strategien einsetzen, um den Ausdruck und das Verständnis zu fördern. Die PROMPT-Therapie, die taktile Reize zur Steuerung der Sprachproduktion nutzt, wird häufig für Kinder mit KAT6 empfohlen, um die Artikulation und Verständlichkeit zu verbessern.



ERNÄHRUNGSTHERAPIE

Die Esstherapie konzentriert sich auf die Verbesserung der Mundmotorik, das Management von Schluckbeschwerden und die Behandlung sensorischer Probleme während der Nahrungsaufnahme. Einige Kinder mit KAT6 leiden unter Reflux, nehmen nur begrenzt Nahrung oral zu sich oder werden über eine Sonde ernährt. Die Therapeuten entwickeln sichere Fütterungsstrategien, unterstützen – wenn möglich – den Übergang zur oralen Nahrungsaufnahme und optimieren die Nährstoffzufuhr.



PHYSIOTHERAPIE (PT)

Die Physiotherapie unterstützt Ihr Kind dabei, Kraft, Koordination und Selbstvertrauen in seinen Bewegungen zu entwickeln. Viele Kinder mit KAT6 weisen einen niedrigen Muskeltonus (Hypotonie), überbewegliche Gelenke oder eine verzögerte motorische Entwicklung auf, was das Gehen, Stehen und andere Aktivitäten erschweren kann. Die Physiotherapie fördert die sichere Bewegung, verbessert das Gleichgewicht und ermöglicht das Erreichen neuer Entwicklungsschritte. Therapeuten helfen Ihnen, geeignete Hilfsmittel wie Gehtrainer, Orthesen oder Rollstühle zu finden, damit Ihr Kind uneingeschränkt teilnehmen und sich optimal entfalten kann.

ERGOTHERAPIE (ET)

Ergotherapie kann Ihrem Kind dabei helfen, Feinmotorik, Selbstständigkeit und Bewältigungsstrategien zu entwickeln. Sie unterstützt bei Aktivitäten wie Essen, Ankleiden, Schreiben und dem Umgang mit Technologie und adressiert sensorische Verarbeitungsstörungen, die bei Kindern mit KAT6 häufig auftreten. Die Ergotherapeutin/Der Ergotherapeut Ihres Kindes kann Hilfsmittel empfehlen, um die Selbstständigkeit sowohl zu Hause als auch in der Schule zu fördern.

SEHTHERAPIE

Sehtherapie kann Ihrem Kind helfen, wenn es an einer kortikalen Sehbeeinträchtigung (CVI), Schielen oder anderen Sehproblemen leidet. Die Therapie kann die Blickverfolgung, Fokussierung, Augenkoordination und visuelle Verarbeitung verbessern – Fähigkeiten, die das Lernen, die Sicherheit und den Alltag fördern. Eine frühzeitige Untersuchung durch einen Augenarzt oder Sehtherapeuten kann Ihrem Kind dabei helfen, sein Sehvermögen optimal zu entwickeln.



ANGEWANDTE VERHALTENSANALYSE (ABA)

Die ABA-Therapie fokussiert sich auf die Entwicklung von Verhaltenskompetenzen, sozialer Kommunikation und Alltagsfähigkeiten. Bei Kindern mit KAT6-Syndrom kann sie die Sprachentwicklung sowie die soziale Interaktion fördern und dazu beitragen, herausforderndes Verhalten zu verringern. Die Programme werden individuell an die Stärken und Bedürfnisse jedes Kindes angepasst und verwenden positive Verstärkung sowie den gezielten Aufbau von Fähigkeiten, um die Entwicklung zu unterstützen.

INTENSIVTHERAPIEANSATZ

Die Intensivtherapie, die in der Regel etwa drei Wochen in Anspruch nimmt, beinhaltet tägliche Sitzungen in Physiotherapie, Ergotherapie oder Logopädie unter Verwendung spezieller Hilfsmittel und Techniken wie beispielsweise DMI (Dynamische Bewegungsintervention). Dieser intensive Ansatz kann im Vergleich zu regulären wöchentlichen Sitzungen signifikante Fortschritte in den Bereichen Kraft, Mobilität, Kommunikation und funktionale Fähigkeiten bewirken. Viele Familien von KAT6-Betroffenen beobachten während und nach einer intensiven Therapiephase deutliche Verbesserungen.

Tauschen Sie sich mit Familien aus der Behindertengemeinschaft in Ihrer Nähe aus, um von ihren Erfahrungen zu profitieren. Über die herkömmlichen Therapien hinaus haben einige Familien positive Erfahrungen mit Methoden wie Musik- oder Kunsttherapie, Spieltherapie, Biofeedback, Reflexintegrationstherapie, Tiertherapie und Atemtherapie gesammelt.

AQUATHERAPIE

Die Wassertherapie nutzt den Auftrieb und den Widerstand des Wassers, um den Muskelaufbau, die Beweglichkeit und die Koordination zu fördern. Wasser bietet Kindern mit Muskelhypotonie, eingeschränkter Ausdauer oder Gelenkproblemen eine sichere Umgebung und kann die Therapie für Ihr Kind angenehm gestalten, während gleichzeitig funktionale Bewegungsfähigkeiten gefördert werden.

HIPPOTHERAPIE

Die Hippotherapie verwendet die sanften, rhythmischen Bewegungen eines Pferdes, um das Gleichgewicht, die Körperhaltung, die Koordination und die Rumpfmuskulatur zu fördern. Neben den physischen Vorteilen bereitet Reiten vielen Kindern Freude und fördert ihr Selbstvertrauen, ihre Motivation, sowie ihre Teilnahme an alltäglichen Aktivitäten und Therapien. Die Kosten für Hippotherapie werden von den meisten Krankenkassen nicht übernommen, jedoch bieten zahlreiche Gemeinden in gemeinnützigen Organisationen oder Reitprogrammen therapeutische Reittherapie zu reduzierten Preisen oder mit finanzieller Unterstützung an.



Häufige Fragen



Wird mein Kind in der Lage sein, zu laufen?

Viele Kinder mit KAT6 lernen das Laufen, oft jedoch später als ihre Altersgenossen. Andere bewegen sich auf alternative Weise fort, indem sie Hilfsmittel, Rollstühle oder andere Fortbewegungsmittel nutzen. Ihr Kind benötigt möglicherweise Physiotherapie oder zusätzliche Unterstützung, um Kraft und Gleichgewicht zu entwickeln. Die Fortschritte können langsam erfolgen, doch mit konsequenter Therapie, Ermutigung und Geduld wird Ihr Kind in seinem eigenen Tempo neue Fähigkeiten und Selbstvertrauen aufbauen.

Wie werden Lernen und Schule für mein Kind gestaltet sein?

Kinder mit KAT6 zeigen häufig Entwicklungsverzögerungen und Lernschwierigkeiten. Durch frühzeitige Förderung, maßgeschneiderte Förderpläne und Therapie kann Ihr Kind erhebliche schulische Fortschritte erzielen. Jedes Kind bringt einzigartige Stärken und Herausforderungen mit sich, weshalb Lernansätze und Unterstützungsmaßnahmen auf die individuellen Bedürfnisse Ihres Kindes abgestimmt werden sollten. Schulische Unterstützung kann beispielsweise durch angepasste Klassenräume, individuelle Betreuung, kleinere Lerngruppen, inklusive Einrichtungen mit entsprechenden Unterstützungsangeboten oder Förderschulen bereitgestellt werden.

Wird mein Kind das Sprechen erlernen?

Die Mehrheit der Personen mit KAT6-Syndrom weist Sprachverzögerungen auf, die jedoch in ihrer Ausprägung stark variieren können. Einige Kinder sprechen überhaupt nicht und kommunizieren stattdessen durch Gebärden, Gesten oder Hilfsmittel, während andere trotz anfänglicher Verzögerungen im Jugend- oder Erwachsenenalter das Sprechen erlernen. Viele Eltern berichten, dass ihre Kinder mehr verstehen, als sie verbal ausdrücken können. Es ist entscheidend, die Kommunikation Ihres Kindes in jeglicher Form zu unterstützen und hohe Erwartungen an sein Potenzial zu hegen.

Wie kann ich die Kommunikationsfähigkeiten meines Kindes fördern, wenn es nicht spricht?

Viele Kinder mit KAT6 sprechen nicht oder nur eingeschränkt, was jedoch nicht bedeutet, dass sie nicht kommunizieren können. Sprachtherapie und alternative Kommunikationsmethoden können Ihrem Kind dabei helfen, seine Gedanken auszudrücken und mit anderen in Kontakt zu treten. Hilfsmittel wie Gebärdensprache, Bildtafeln oder Sprachausgabegeräte, auch bekannt als Unterstützte Kommunikation (AAC), ermöglichen es Kindern, eine eigene Stimme zu finden. Es ist entscheidend, alle Kommunikationsformen – Gesten, Mimik und Technologie – vorzuleben und zu fördern sowie jeden Erfolg zu feiern.

Welche Therapiemöglichkeiten stehen zur Verfügung?

Derzeit existieren keine zugelassenen Therapien, die speziell auf das KAT6-Syndrom ausgerichtet sind. Dennoch können einige Behandlungen zur Linderung bestimmter Symptome beitragen. Ärzte behandeln Symptome wie Verstopfung, Sodbrennen, Verhaltensauffälligkeiten, Krampfanfälle oder Schlafstörungen individuell. Einige Eltern berichten von positiven Erfahrungen mit Nahrungsergänzungsmitteln, die die Mitochondrienfunktion unterstützen, darunter L-Carnitin, Pantothensäure (Vitamin B5), Coenzym Q10, Vitamin E, Vitamin C oder Cytra-3. Es ist ratsam, stets den Kinderarzt zu konsultieren, bevor Sie Ihrem Kind ein neues Nahrungsergänzungsmittel verabreichen. Weitere Informationen zur Behandlung mitochondrialer Faktoren finden Sie im [Webinar „Gastrointestinal“](#) von Richard I. Kelley sowie in seinem Konferenzbeitrag [„Behandlung von Stoffwechselstörungen beim KAT6A- und KAT6B-Syndrom“](#) aus dem Jahr 2023.

Wie hoch ist die Lebenserwartung für Personen mit der Diagnose KAT6?

Die KAT6 Foundation erhebt aktiv Daten über das KAT6-Patientenregister, um Langzeitfolgen zu untersuchen. Im Jahr 2025 ist die älteste bekannte Person mit KAT6A in ihren Fünzigern, während die älteste mit KAT6B in ihren Vierzigern ist. Da KAT6 äußerst selten und erst vor kurzem identifiziert wurde, sind die meisten diagnostizierten Personen Kinder, wodurch bislang nur wenige Erwachsene erkannt wurden. Fortlaufende Forschung wird unser Verständnis von Gesundheit, Lebenserwartung und dem Verlauf der Erkrankung weiter vertiefen.



Wie kann meine Familie an Forschungsprojekten mitwirken?

Die effektivste Möglichkeit, die KAT6-Forschung zu fördern, besteht in der Registrierung im [KAT6-Patientenregister](#). Dort werden wertvolle Informationen von Angehörigen von KAT6-Betroffenen gesammelt, um Wissenschaftlern ein vertieftes Verständnis der KAT6A- und KAT6B-Syndrome zu ermöglichen. Zudem haben Sie die Möglichkeit, Bioproben an die [KAT6A- und KAT6B-iPSC-Bank](#) der Boston University zu spenden. Aktuelle Informationen zu laufenden Forschungsstudien finden Sie unter www.kat6.org.

Hat unsere Familie Anspruch auf finanzielle Hilfe?

Ihr Kind könnte Anspruch auf staatlich geförderte Gesundheitsversorgung oder finanzielle Unterstützung aufgrund einer Behinderung haben, selbst wenn Ihre Familie die Einkommensvoraussetzungen nicht erfüllt. Viele Länder bieten Programme an, die medizinische Versorgung, Therapien, Hilfsmittel und Unterstützungsleistungen für Kinder mit genetischen oder entwicklungsbedingten Erkrankungen abdecken. Um herauszufinden, welche Angebote in Ihrer Region verfügbar sind, können Sie sich an das Behandlungsteam Ihres Kindes, einen Sozialarbeiter im Krankenhaus oder Ihre örtliche Behörde beziehungsweise das Behindertenreferat wenden. Dort erhalten Sie Informationen zu möglichen Leistungen für Ihr Kind sowie Unterstützung bei der Antragstellung.

Informationsressourcen



KAT6 STIFTUNG

- 🔗 Willkommensvideo der KAT6 Foundation
- 🔗 Statusbericht der KAT6-Biobank
- 🔗 KAT6-Dokumentation: Genetischer Defekt von Niko Mylonas
- 🔗 KAT6-YouTube-Kanal: Forschungsvorträge und Webinare zu KAT6
- 🔗 Besonderes Anliegen: Darmverschluss bei Personen mit KAT6

KAT6A

- 🔗 Archiv der veröffentlichten Forschungsergebnisse zu KAT6A
- 🔗 Informationsblatt zu KAT6A des Zentrums für genetische Bildung
- 🔗 Bericht über das KAT6A-Syndrom von NORD
- 🔗 KAT6A-Syndrom: Genotyp-Phänotyp-Korrelation bei 76 Patienten mit pathogenen KAT6A-Varianten
- 🔗 Sprachentwicklung und Genotyp-Phänotyp-Korrelation bei 49 Personen mit KAT6A-Syndrom

KAT6B

- 🔗 Archiv der veröffentlichten KAT6B-Forschungsergebnisse
- 🔗 KAT6B-Erkrankungen
- 🔗 Bericht über KAT6B-assoziierte Erkrankungen von NORD
- 🔗 Neue Varianten im Spektrum der KAT6B-Erkrankungen erweitern unser Verständnis der klinischen Manifestationen und molekularen Mechanismen
- 🔗 Say-Barber-Biesecker-Syndrom (SBBS) von Unique

ORGANISATIONEN FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN

- 🔗 Asiatisch-Pazifische Allianz der Organisationen für seltene Erkrankungen
- 🔗 Global Genes
- 🔗 Eurordis: Europa für seltene Erkrankungen
- 🔗 Internationales Konsortium für seltene Krankheiten
- 🔗 NORD (Nationale Organisation für seltene Erkrankungen)
- 🔗 Tag der Seltenen Erkrankungen
- 🔗 Rare Diseases International
- 🔗 Einzigartig: Gene und Chromosomen verstehen

INTERNATIONALE KAT6-KONTAKTE

- 🔗 Australien
- 🔗 Österreich
- 🔗 Frankreich
- 🔗 Italien
- 🔗 Japan
- 🔗 die Niederlande
- 🔗 Neuseeland
- 🔗 Norwegen
- 🔗 Portugal
- 🔗 Spanien
- 🔗 Schweiz
- 🔗 Türkei
- 🔗 Vereinigtes Königreich

WICHTIGE FACEBOOK-GRUPPEN

- 🔗 KAT6 Foundation: Forschungs- und Aufklärungsgruppe zu KAT6A und KAT6B
- 🔗 Selbsthilfegruppe für KAT6
- 🔗 Genfamilien KAT6A und KAT6B

Für eine umfassendere Bibliothek besuchen Sie die Seite „**Familienressourcen**“ auf KAT6.org.

KAT6 Stiftung

UNSERE MISSION

Wir unterstützen weltweit Menschen und Familien, die mit dem KAT6-Syndrom leben, welches durch die Genvarianten KAT6A und KAT6B bedingt ist. Unser Ziel ist es, die wissenschaftliche Forschung zu fördern, die zu Therapien führen kann, und das Bewusstsein für KAT6 zu erhöhen, damit die Erkrankung leichter erkannt, verstanden und erforscht werden kann.

KAT6 INTERESSENVERTRETUNG

Unser Beratungsteam unterstützt Ihre Familie in jeder Phase. Wir helfen Ihnen, sich im Bildungs- und Gesundheitssystem zurechtzufinden, fundierte Entscheidungen zu treffen und die Leistungen sowie die Betreuung zu erhalten, die Ihr Kind für eine gesunde Entwicklung benötigt.

Wir unterstützen Familien auch beim Übergang von der Schule in die Erwachsenenbetreuung. Unser Team begleitet Sie durch den gesamten Prozess, erläutert die Rechte Ihres Kindes im Rahmen eines individuellen Förderplans (IEP) und hilft Ihnen, Gutachten zu verstehen. Sie sind nicht allein. Unser Ziel ist es, diese oft verwirrenden Schritte zu vereinfachen und Ihnen die Belastung zu nehmen.



Wir stehen Ihnen
zur Verfügung.



„Es gibt keine bessere Informationsquelle als die Betroffenen selbst... Sie verfügen wahrscheinlich über wertvollere Informationen als Ihr Kinderarzt. Der Zugang zu medizinisch versierten Eltern, die mit der Erkrankung vertraut sind, sowie zu solchen, die ältere Kinder haben und ähnliche Erfahrungen gemacht haben, war eine immense Unterstützung.“

- Lindsey Blanch -

FORSCHUNGSFINANZIERUNG

Dank der Mitwirkung von Familien gewinnen Forscher jährlich neue Erkenntnisse. Diese Anstrengungen haben bereits zu einem vertieften Verständnis der Auswirkungen von KAT6 auf die Entwicklung geführt und ebnen den Weg für zukünftige Therapien. Die KAT6 Foundation fördert mit Stolz internationale Forschungsprojekte, die darauf abzielen, das Leben von Kindern und Familien mit KAT6-Syndrom zu verbessern. Unsere aktuellen Projekte untersuchen potenzielle Medikamente, analysieren Gehirn- und Verhaltensmodelle, identifizieren wesentliche Biomarker und entwickeln klinische Programme. Damit schaffen wir die Grundlage für zukünftige Behandlungen und klinische Studien. Jede von uns unterstützte Studie bringt uns einer verbesserten Versorgung und einer vielversprechenden Zukunft für unsere Gemeinschaft näher.

[Mehr erfahren.](#)

KAT6-PATIENTENREGISTER

Das 2019 von der National Organization for Rare Disorders (NORD) gegründete Patientenregister KAT6A/KAT6B stellt die erste Langzeitstudie zum KAT6-Syndrom dar. Durch die Erfassung von Informationen von Familien wie Ihrer unterstützt das Register Forscher dabei, das gesamte Spektrum der KAT6-Merkmale umfassender zu verstehen und potenzielle Bereiche für neue Studien zu identifizieren.

Die KAT6 Foundation besitzt die anonymisierten Daten, die es uns ermöglichen, Forschungsprojekte zu steuern und Ergebnisse verantwortungsvoll zu teilen. Wir analysieren die Informationen und geben die Erkenntnisse an Familien weiter, um Eltern und Betreuungspersonen zu unterstützen, ihre Angehörigen besser zu verstehen und zu fördern. Mit Ihrer Teilnahme helfen Sie nicht nur Ihrem eigenen Kind, sondern leisten auch einen bedeutenden Beitrag für die gesamte KAT6-Gemeinschaft.

PATIENTENREGISTER BEITRETEN

KAT6 IPSC-BANK

Im Jahr 2022 gründeten die KAT6 Foundation und ihre Kooperationspartner die erste Bank für patienteneigene induzierte pluripotente Stammzellen (iPS-Zellen) für KAT6A und KAT6B. Diese Zellen werden aus Proben von Patienten, wie Haut- oder Blutproben, gewonnen und unterstützen Forscher bei der Untersuchung von KAT6 sowie der Erprobung potenzieller Therapien. Familien haben die Möglichkeit, Proben ihres Kindes für die iPS-Zellbank zu spenden und somit zur Förderung der Forschung und zur Unterstützung von Behandlungen für die KAT6-Gemeinschaft beizutragen. [Besuchen Sie das Serrano-Labor.](#)

TRETEN SIE DER IPSC-BANK BEI.



„Die enge Kooperation mit der KAT6 Foundation zählt zu den bereicherndsten Aspekten unserer Laborarbeit.“

Dr. Angie Serrano

Empowered Grants

Die Unterstützung von KAT6-Familien bildet den Kern unserer Mission. Durch unser Förderprogramm „Empowered Grants“ stellen wir finanzielle Mittel zur Verfügung, um Familien den Zugang zu Hilfsmitteln, Geräten, Technologien und Therapien zu ermöglichen, die ihren Alltag erheblich verbessern können.

Diese Ressourcen können Personen mit KAT6-Syndromen dabei helfen, sich aktiver in ihre Gemeinschaften einzubringen, Bildungsziele zu verwirklichen, ihre Kommunikationsfähigkeiten zu optimieren, ihre Beziehungen zu festigen und ihr soziales sowie emotionales Wachstum zu fördern.

Seit dem Beginn dieser Initiative im Jahr 2020 hat die KAT6 Foundation über 120 Stipendien an Einzelpersonen und Familien in den USA sowie international vergeben. Jedes Stipendium bietet finanzielle Unterstützung zur Deckung praktischer und lebensverbessernder Bedürfnisse.

ANWENDUNG HERUNTERLADEN

WAS SIE BENÖTIGEN:

- ✓ Nachweis der Diagnose, wie etwa ein Gentest
- ✓ Vollständig ausgefüllter Antrag mit Kontaktdaten
- ✓ Geschätzte Kosten des Artikels oder der Therapie, für die eine Kostenerstattung beantragt wird.



Förderprogramm „Empowered Grants“:

Auflistung der förderfähigen Artikel

Folgende Leistungen sind im Rahmen des Förderprogramms „Empowered Grant“ erstattungsfähig. Diese Liste dient lediglich als Orientierung und ist nicht abschließend. Sollte Ihr Kind einen besonderen Bedarf haben, der hier nicht aufgeführt ist, jedoch nachweislich positiv auf seine Entwicklung, Gesundheit oder sein tägliches Wohlbefinden einwirken kann, geben Sie diesen bitte in Ihrem Antrag an.

PHYSIOTHERAPIE (PT)

- Therapiebälle
- Matten, Keile
- Schaumstoffrollen
- Gewichte, Widerstandsbänder
- Balancierbalken
- Mobilitätshilfen, Gehhilfen, Gangtrainer, Kinderwagen, Stehgeräte
- Balanceboards
- Gewichtswesten
- adaptive Sitzmöbel
- tragbare Rollstuhlrampen
- Scooterboards
- Kletterwände, Leitern
- Hindernisparcours-Ausrüstung
- Orthesen
- Flaschenzugsysteme
- Pedaltrainer
- Trampoline
- Kriechtunnel
- adaptive Fahrräder und Dreiräder

SENSORIK

- Schaukelarten
- Kauschläuche, kaubarer Schmuck
- Bürstensysteme
- Air Toobz
- Gewichtsdecken/Gewichtswesten
- Vibrationswerkzeuge
- Fidget-Tools, Stressbälle, Spinner
- Leuchtkästen/Leuchttische
- Lavaleuchten
- Kühlweste
- Mobiltelefone
- Geräuschreduzierende Kopfhörer

ERNÄHRUNG/ALLTAGSLEBEN

- Toilettenhilfen
- Essbesteck und Becher (anpassungsfähig)
- Greifer und Handgreifer
- adaptive Zahnbürste
- Anziehhilfen
- Brillen, Hörgeräte
- Toilettenuhren und Zeitmesser
- adaptive Hochstühle

ERGOTHERAPIE (ET)

- Formensortierer
- Pinzette und Zange
- Schreibwerkzeuge
- Konstruktionsspielzeug wie Bauklötze, Legosteine
- Bastelbedarf
- Squigz
- Rätsel
- Knetmasse, Therapieknetsmasse, Schleim
- Lochplatten
- kinetischer Sand
- Schnürkarten
- Spiele, die die Feinmotorik fördern (Jenga, Operation, Marmeladebahn usw.).
- Staffeleien, Schrägbretter

SPRACHE/KOMMUNIKATION

- AAC-Geräte, Tablets und Hüllen (iPads), Sprachsynthesegeräte
- Kommunikationssoftware und Anwendungen
- Spiegel
- Bildkarten
- Mikrofone und Kopfhörer
- Pfeifen, Seifenblasen, Blasinstrumente
- visuelle Zeitpläne, soziale Erzählungen
- Spiele, die den Wechsel und die Sprachentwicklung unterstützen

BILDUNG

- Abonnements für Lernplattformen, E-Books
- Arbeitshefte
- Tastaturen
- Adaptive Lernwerkzeuge (Schreibgeräte)

THERAPIEN VOR ORT

- Physiotherapie
- Beschäftigungstherapie
- Hippotherapie
- Musiktherapie
- ABA-Therapie
- Wassertherapie
- Sehtherapie
- Sprach-, Ernährungs- und AAC-Therapie
- Gruppe für soziale Fähigkeiten

Gemeinschaftsveranstaltungen

KATWALK

Der KATwalk ist unsere fröhliche, familienfreundliche jährliche Veranstaltung, bei der Unterstützer zusammenkommen, um Spenden für die KAT6-Forschung zu sammeln und auf deren Bedeutung aufmerksam zu machen. Es ist ein Tag voller Freude, Aktivitäten und Gemeinschaftsgefühl – und eine Gelegenheit, unsere wunderbaren KAT6-Familien zu feiern! Gemeinsam engagieren wir uns für eine bessere Zukunft!



Tag der seltenen Krankheiten

Der Tag der Seltenen Erkrankungen ist ein bedeutender Anlass, um auf seltene Krankheiten wie das KAT6-Syndrom aufmerksam zu machen. Er wird stets am letzten Tag im Februar begangen. Gemeinsam mit Familien und Unterstützern weltweit teilen wir Geschichten, sensibilisieren die Öffentlichkeit und demonstrieren, dass niemand mit einer seltenen Krankheit allein gelassen wird.

INTERNATIONALE KAT6-KONFERENZ

Die jährliche Konferenz bietet Familien, Ärzten und Forschern eine herausragende Gelegenheit zum Austausch. Hier können die neuesten Erkenntnisse zu KAT6 erörtert, andere Betroffene kennengelernt und sogar an Forschungsprojekten teilgenommen werden.

**FINDEN SIE EINE
VERANSTALTUNG.**

„Ich komme, weil es mir guttut, hier zu sein. Es bereitet mir Freude, dass die Menschen meinen Sohn so schätzen. Ich freue mich, wenn sie ihn anfeuern. Es erfüllt mich mit Freude, wenn mir gesagt wird, dass sie seine Fortschritte wahrnehmen. Teil unserer Gemeinschaft zu sein, ist in vielerlei Hinsicht wirklich einzigartig und besonders.“

– Amy Young –



Nehmen Sie teil!

Die KAT6 Foundation basiert auf dem Engagement von Eltern, Freunden und Unterstützern wie Ihnen. Jeder Beitrag ist von Bedeutung!



BIETEN SIE IHRE ZEIT AN.

Wir sind kontinuierlich auf der Suche nach Freiwilligen, die die Arbeit der Stiftung unterstützen. Sollten Sie über besondere Fähigkeiten oder Talente verfügen, die Sie einbringen möchten, freuen wir uns, von Ihnen zu hören! Für alle, die sich intensiver engagieren möchten, besteht zudem die Möglichkeit, im Vorstand der KAT6 Foundation mitzuwirken.

FREIWILLIGES ENGAGEMENT

BEWUSSTSEIN VERFEINERN

Sie können dazu beitragen, KAT6 sowohl in Ihrer Gemeinde als auch online bekannt zu machen. Schließen Sie sich uns jedes Jahr im Februar für unsere Kampagne zum Welt-Tag der Seltenen Erkrankungen an.

Ermutigen Sie Ihre Freunde und Follower, sich mit der Stiftung auf Facebook, Instagram, X (ehemals Twitter), LinkedIn und YouTube zu verbinden.

Teilen Sie mit uns Fotos und Geschichten über Ihr Kind – wir freuen uns darauf, unsere wunderbaren KAT6-Familien vorzustellen und der Welt die Gesichter hinter unserer Mission zu präsentieren.

KAT6 ERWERBEN

Unser Bonfire-Shop bietet erstklassige Bekleidung und Fanartikel für die gesamte Familie.

BESUCHEN SIE DEN KAT6-ONLINESHOP

SPENDENAKTION FÜR KAT6

Unsere Programme und Forschungsinitiativen sind auf die Großzügigkeit unserer Gemeinschaft angewiesen.

Der KATwalk

Der KATwalk, der jährlich im September stattfindet, ist unsere bedeutendste Spenden- und Sensibilisierungsinitiative. Sie können uns unterstützen, indem Sie ein Spendenteam gründen und einen Lauf vor Ort organisieren oder virtuell über KATwalk Anywhere teilnehmen. Unabhängig davon, wie Sie sich engagieren, jeder Schritt bringt uns einer besseren Zukunft näher.

Jährlicher Spendenaufruf

Mit unserem Jahresendaufruf laden wir Großspender, Unternehmen und Unterstützer ein, einen bedeutenden Beitrag zu unserer Mission zu leisten.

„I Care for Rare“-Kampagne

Die Kampagne „I Care for Rare“ ist eine anpassungsfähige, kontinuierliche Spendenaktion, die Sie jederzeit initiieren können. Kooperieren Sie mit einem lokalen Unternehmen, organisieren Sie eine Veranstaltung oder widmen Sie einen Spendentag der Unterstützung von KAT6-Familien in Ihrer Gemeinde.



SCHREIBEN SIE FÜR UNSEREN BLOGBEITRAG

Wir würden gerne Ihre Geschichte hören!

Da KAT6 so selten ist, empfinden viele Familien Isolation. Wenn Sie Ihre Erfahrungen teilen möchten, zögern Sie nicht, sich zu melden! Ihre Worte können dazu beitragen, Familien weltweit aufzuklären, zu inspirieren und zu unterstützen. [Lesen Sie unseren Blog.](#)

Zeugnis



“

Bevor bei meinem Sohn KAT6 diagnostiziert wurde, war ich der Überzeugung, dass wir mit diesem Problem völlig allein waren. Die schlaflosen Nächte, die Magen-Darm-Beschwerden, die Operationen und die Ungewissheit – all dies war, gelinde gesagt, überwältigend. Nachdem ich der KAT6-Community und der Facebook-Selbsthilfegruppe beigetreten war, verspürte ich endlich Hoffnung, Erleichterung und Trost in dem Wissen, dass wir nicht allein sind. Die Gemeinsamkeiten unserer Kinder haben mich tief berührt, und die Einsichten sowie Ratschläge anderer Eltern haben uns bei vielen schwierigen Entscheidungen unterstützt und uns den richtigen Weg für andere aufgezeigt. Die Arbeit der KAT6 Foundation stellt die bedeutendste Forschung und Aufklärung in unserem Leben dar. Es gibt für uns keine bessere Möglichkeit, die Stiftung zu unterstützen, als durch Spendenaktionen, die unserem Sohn direkt zugutekommen.

– Katie Bator –

TRETEN SIE UNSERER UNTERSTÜTZUNGSGRUPPE BEI.

Unser Team

Vorstandsmitglieder der KAT6 Foundation



Dr. Jordan Müller
Vorstandsvorsitzender



Karen Ginsburg
Spendenaktionen



Dr. Katie LaRow Brown
Wissenschaft



Maureen Martini
Vorstandsmitglied



Dr. Andrew Rankin
Wissenschaft



David Woodbury
Sekretär



Rachel Worden
Spendenakquise und Fördermittel

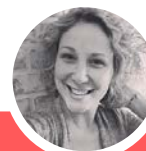


Kevin Young
Finanzen

KAT6 Foundation Teammitglieder



Aimee Reitzen
Marketing und Kommunikation



Megan Stetts
Soziale Netzwerke



Susan Hartung
Interessenvertretung



Katie Bator
KATwalk



Dr. Typhaine Lejeune
Wissenschaftlicher Berater



Jessica Wiemann
Ermächtigte Stipendien



Lindsey Blanch
Fördermittel und Sponsoren

Eltern engagieren sich freiwillig in unserem Vorstand und Team und übernehmen vielfältige Aufgaben. Wenn Sie Interesse daran haben, unser Team zu unterstützen oder sich um eine Position im Vorstand zu bewerben, freuen wir uns über Ihre Kontaktaufnahme.

Die Stiftung heißt Freiwillige willkommen, die unsere Arbeit unterstützen möchten, insbesondere solche, die über Fähigkeiten oder Erfahrungen verfügen, die sie bereit sind zu teilen.

Kontaktieren Sie unseren CEO Jordan Muller unter support@kat6.org.

Lassen Sie uns in Kontakt treten!

Wir freuen uns darauf, mit Ihnen in Verbindung zu bleiben! Indem Sie die kurze Umfrage unten ausfüllen, unterstützen Sie uns dabei, Ihnen wichtige Forschungsergebnisse, Veranstaltungen der Gemeinschaft und Unterstützungsangebote zukommen zu lassen. Ihre Informationen bleiben innerhalb unserer KAT6-Community und werden niemals an Dritte weitergegeben.

Die Bereitstellung dieser Daten stellt eine unkomplizierte, jedoch effektive Möglichkeit dar, uns bei der Verwirklichung unserer Mission zu unterstützen und Ihnen sowie Ihrer Familie zu helfen. [[Unsere Datenschutzrichtlinie können Sie hier einsehen.](#)]

BÜRGERBEFRAGUNG

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

EIN # 82-3118535

E-Mail: support@kat6.org



WWW.KAT6.ORG



Danksagungen

Dieses Handbuch wurde durch die großzügige Unterstützung von Amgen ermöglicht. Im Jahr 2025 wurde die KAT6 Foundation als Empfängerin des RAREis Global Advocate Grant ausgewählt, wodurch die Finanzierung für die Erstellung und Übersetzung dieser Ressource für Familien auf der ganzen Welt bereitgestellt wurde. RAREis ist eine von Amgen unterstützte globale Initiative, die Einzelpersonen und Familien dabei hilft, sich zu vernetzen, zu lernen und den Alltag mit einer seltenen Erkrankung zu bewältigen.

Wir sind den freiwilligen Helfern und professionellen Beratern, die während der Entwicklung dieses Handbuchs ihre Zeit und ihr Fachwissen eingebracht haben, zutiefst dankbar, ebenso wie den Mitgliedern des KAT6-Vorstands, die in der Endphase wertvolles Feedback und sorgfältige Prüfungen beigesteuert haben. Unser aufrichtiger Dank gilt außerdem den KAT6-Betreuungspersonen für ihre Beiträge zur Forschung in unserer ultra-seltenen Gemeinschaft sowie für ihren unermüdlichen Einsatz bei der Unterstützung und Fürsprache für ihre Angehörigen.

Literaturverzeichnis

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>