

Εγχειρίδιο Φροντιστών ΚΑΤ6Α & ΚΑΤ6Β



WWW.KAT6.ORG



Γεια σας!

ΒΊΝΤΕΟ
ΚΑΛΩΣΟΡΪΣΜΑΤΟΣ

Το να μάθετε ότι το παιδί σας έχει σύνδρομο KAT6 μπορεί να σας φέρει πολλά συναισθήματα ταυτόχρονα—ερωτήματα, αβεβαιότητα και ελπίδες για το πώς θα είναι το μέλλον για αυτό. Είναι απολύτως φυσικό να νιώθετε καταβεβλημένοι από το άγνωστο, αλλά να ξέρετε ότι δεν είστε μόνοι καθώς κάνετε τα επόμενα βήματα προς τα εμπρός.

Οι πρώτες εβδομάδες και μήνες μετά τη διάγνωση μπορεί να σας μπερδέψουν και να σας απομονώσουν. Αλλά καθώς μαθαίνετε περισσότερα και συναντάτε άλλες οικογένειες σε ένα παρόμοιο ταξίδι, θα δείτε ότι είστε μέρος μιας ισχυρής, συμπονετικής κοινότητας που στηρίζει ο ένας τον άλλον. Υπάρχει πραγματική ελπίδα μπροστά. Τα παιδιά με KAT6 συνεχίζουν να μεγαλώνουν, να μαθαίνουν και να εκπλήσσουν τις οικογένειές τους κάθε μέρα.

Με την πάροδο του χρόνου, το παιδί σας έχει περισσότερα κοινά με άλλα παιδιά από ό,τι αρχικά περιμένατε. Οι ανάγκες του παιδιού σας είναι οι ίδιες: αγάπη, μάθηση, φιλία και σύνδεση, αν και μπορεί να φτάσει σε ορόσημα με τον δικό του τρόπο και στον δικό του χρόνο. Το KAT6 είναι μια ιατρική πάθηση, δεν καθορίζει τις ικανότητες, το πνεύμα ή τις δυνατότητες του παιδιού σας.

Ενώ το σύνδρομο KAT6 φέρνει μοναδικές προκλήσεις, αποκαλύπτει επίσης εξαιρετικά μαθήματα ανθεκτικότητας, υποστήριξης και άνευ όρων αγάπης. Αν και είναι μια από τις σπανιότερες γενετικές παθήσεις στον κόσμο, που επηρεάζει λιγότερους από 1 στους 8 εκατομμύρια ανθρώπους, δεν είστε μόνοι. Η κοινότητα KAT6 είναι γεμάτη με οικογένειες που έχουν περπατήσει αυτό το μονοπάτι πριν από εσάς και είναι πρόθυμες να μοιραστούν καθοδήγηση, ενθάρρυνση και υποστήριξη. Μαζί με αυτές, το KAT6 Foundation έχει δεσμευτεί να βοηθήσει την οικογένειά σας να πλοηγηθεί σε κάθε στάδιο αυτού του ταξιδιού.

Τι περιλαμβάνει

- 3 ΤΙ ΕΊΝΑΙ ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΚΑΤ6
- 4 ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΤΟΥ ΚΑΤ6
- 5 ΠΑΡΑΛΛΑΓΉ ΚΑΤ6
- 7 ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΆ ΤΟΥ ΚΑΤ6
- 10 ΓΑΣΤΡΕΝΤΕΡΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΣΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΚΑΤ6
- 11 ΠΡΟΣΦΑΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ
- 12 ΙΑΤΡΙΚΟΙ ΕΙΔΙΚΟΙ
- 14 ΘΕΡΑΠΕΪΕΣ
- 16 ΣΥΧΝΈΣ ΕΡΩΤΉΣΕΙΣ
- 19 ΠΌΡΟΙ ΠΛΗΡΟΦΟΡΗΣΗΣ
- 20 ΚΑΤ6 FOUNDATION
- 22 EMPOWERED GRANTS
- 24 ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ ΤΗΣ ΚΟΙΝΌΤΗΤΑΣ
- 25 ΕΜΠΛΑΚΈΙΤΕ
- 27 Η ΟΜΆΔΑ ΜΑΣ



ΑΝΑΚΟΪΝΩΣΗ

ΣΤΟΙΧΕΪΑ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΪΑΣ
support@kat6.org

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

ΔΙΚΤΥΑΚΌΣ ΤΌΠΟΣ
www.kat6.org

ΟΜΆΔΑ ΣΤΟ FACEBOOK
KAT6 Foundation

ΚΟΙΝΩΝΙΚΆ ΜΈΣΑ



Τι είναι το σύνδρομο KAT6;

Το σύνδρομο KAT6 είναι μια εξαιρετικά σπάνια γενετική πάθηση που προκαλείται από παραλλαγές (αλλαγές) στα γονίδια KAT6A και KAT6B. Αυτά τα γονίδια λειτουργούν ως επιγενετικοί ρυθμιστές—βοηθούν στο «άνοιγμα» του DNA μας, ώστε τα σωστά γονίδια να μπορούν να χρησιμοποιηθούν την κατάλληλη στιγμή για υγιή ανάπτυξη και εξέλιξη.

Σκεφτείτε το DNA σαν ένα νήμα σφιχτά τυλιγμένο σε ένα καρούλι. Για να λειτουργεί σωστά το σώμα μας, αυτό το νήμα πρέπει να ξετυλιχθεί προσεκτικά ακριβώς την κατάλληλη στιγμή, ώστε κάθε γονίδιο να μπορεί να κάνει τη δουλειά του. Τα γονίδια KAT6 δεν ελέγχουν μόνο μία λειτουργία. Επηρεάζουν τη δραστηριότητα πολλών διαφορετικών γονιδίων στα χρωμοσώματά μας.

Εξαιτίας αυτού, η μελέτη των KAT6A και KAT6B παρέχει στους επιστήμονες σημαντικές πληροφορίες για το πώς αναπτύσσονται και συνεργάζονται διαφορετικά μέρη του σώματος. Αυτά που μαθαίνουμε από την έρευνα για το KAT6 έχουν τη δυνατότητα να βελτιώσουν την υγεία πολύ πέρα από αυτά τα σπάνια σύνδρομα.



Τα παιδιά με σύνδρομο KAT6 αναπτύσσονται με τους δικούς τους μοναδικούς τρόπους και οι ανάγκες τους μπορεί να ποικίλλουν σημαντικά. Μερικά παιδιά επωφελούνται από περισσότερη ιατρική ή αναπτυξιακή υποστήριξη, ενώ άλλα μπορεί να έχουν ηπιότερες διαφορές. Ανεξάρτητα από το πού βρίσκεται το παιδί σας σε αυτό το φάσμα, υπάρχουν εργαλεία, θεραπείες και επαγγελματίες φροντίδας που μπορούν να το βοηθήσουν να μάθει, να αναπτυχθεί και να ευδοκιμήσει με τον δικό του ρυθμό.

Οι επιστήμονες εξακολουθούν να διερευνούν γιατί συμβαίνει αυτή η μεταβλητότητα, αλλά τα στοιχεία υποδηλώνουν ότι ο τύπος της παραλλαγής και η θέση της στο γονίδιο μπορούν να επηρεάσουν τόσο τον τύπο όσο και τη σοβαρότητα των συμπτωμάτων. Αυτή η σχέση μεταξύ μιας συγκεκριμένης γονιδιακής αλλαγής και των χαρακτηριστικών που επηρεάζει είναι γνωστή ως συσχέτιση γονότυπου-φαινοτύπου.

Διάγνωση KAT6

Το σύνδρομο KAT6 εμφανίζεται όταν μια γενετική παραλλαγή εμφανίζεται πολύ νωρίς στην εμβρυϊκή ανάπτυξη. Στις περισσότερες περιπτώσεις, αυτές οι αλλαγές είναι *de novo* (λατινικός όρος που σημαίνει «από την αρχή»), που σημαίνει ότι η παραλλαγή δεν κληρονομείται από έναν γονέα, αλλά εμφανίζεται αυθόρμητα στο προσβεβλημένο άτομο.

Μέχρι πρόσφατα, η ταυτοποίηση των παραλλαγών KAT6 απαιτούσε ολοκληρωμένες γενετικές εξετάσεις που συχνά ήταν ακριβές και δεν ήταν ευρέως διαθέσιμες. Σήμερα, αυτές οι εξετάσεις καλύπτονται συχνότερα από την ασφάλιση και οι παραλλαγές KAT6 περιλαμβάνονται σε πιο στοχευμένες ομάδες δοκιμών, καθιστώντας τις γενετικές εξετάσεις ταχύτερες και πιο προσβάσιμες για τις οικογένειες.

Οι κύριες επιλογές δοκιμών περιλαμβάνουν:

- **Αλληλούχιση Ολόκληρου Εξονίου (WES):**
Αλληλούχιση όλων των κωδικοποιητικών περιοχών (εξόνια) του γονιδιώματος, οι οποίες περιέχουν τις περισσότερες παραλλαγές που προκαλούν ασθένειες.
- **Αλληλούχιση Ολικού Γονιδιώματος (WGS):**
Αλληλούχιση ολόκληρου του γονιδιώματος, συμπεριλαμβανομένων των κωδικοποιητικών και μη κωδικοποιητικών περιοχών, καθιστώντας την πιο ολοκληρωμένη επιλογή.
- **Πάνελ Αλληλούχισης Επόμενης Γενιάς (NGS)**
για Νοητική Αναπηρία: Ένα στοχευμένο πάνελ που περιλαμβάνει παραλλαγές KAT6, συχνά ταχύτερες, πιο προσβάσιμες και πιο πιθανό να εγκριθούν από την ασφάλιση ως αρχικό βήμα.

Η διαθεσιμότητα των εξετάσεων ενδέχεται να διαφέρει ανά χώρα, επομένως οι οικογένειες θα πρέπει να ελέγχουν τις τοπικές επιλογές.



Ακόμα και με αυτές τις εξελίξεις, πολλά παιδιά και ενήλικες με σύνδρομο KAT6 εξακολουθούν να παραβλέπονται. Επειδή τα χαρακτηριστικά του KAT6 μπορεί να μοιάζουν με άλλες παθήσεις, όπως ο αυτισμός, η εγκεφαλική παράλυση ή η ολική αναπτυξιακή καθυστέρηση, οι οικογένειες μπορεί να λάβουν μια γενική διάγνωση χωρίς ποτέ να μάθουν την υποκείμενη γενετική αιτία. Επιπλέον, δεν είναι όλοι οι πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης εξοικειωμένοι με τα σπάνια γενετικά σύνδρομα, επομένως ενδέχεται να μην προσφέρονται οι σωστές εξετάσεις.

Το KAT6 Foundation είναι αφοσιωμένο στην ευαισθητοποίηση των οικογενειών, των κλινικών ιατρών και των ερευνητών. Στόχος μας είναι να βοηθήσουμε περισσότερους ανθρώπους να έχουν πρόσβαση σε γενετικές εξετάσεις, ώστε τα παιδιά και οι ενήλικες να μπορούν να λάβουν μια πιο έγκαιρη και ακριβή διάγνωση – και την υποστήριξη που τη συνοδεύει.

Από το 2026, λιγότερα από 1.000 άτομα παγκοσμίως έχουν επίσημα διαγνωστεί με σύνδρομο KAT6. Αλλά καθώς οι εξετάσεις γίνονται πιο συχνές και η ευαισθητοποίηση αυξάνεται, αναμένουμε ότι αυτοί οι αριθμοί θα αυξηθούν, δίνοντας στις οικογένειες και στους γιατρούς μια βαθύτερη κατανόηση αυτής της σπάνιας πάθησης.

Παραλλαγές ΚΑΤ6

ΠΑΡΑΛΛΑΓΈΣ ΚΑΤ6: ΤΙ ΓΝΩΡΊΖΟΥΜΕ ΚΑΙ ΤΙ ΜΑΘΑΊΝΟΥΜΕ ΑΚΌΜΑ

Πολλά μένουν να μάθουμε σχετικά με το πώς συγκεκριμένες παραλλαγές των γονιδίων ΚΑΤ6Α και ΚΑΤ6Β επηρεάζουν τα άτομα. Τα περισσότερα τρέχοντα ευρήματα βασίζονται σε μικρές ερευνητικές μελέτες και οι επιστήμονες εξακολουθούν να εργάζονται για να κατανοήσουν ακριβώς πώς διαφορετικές παραλλαγές επηρεάζουν την ανάπτυξη και την υγεία. Καθώς η έρευνα συνεχίζεται, αυτά που γνωρίζουμε σήμερα μπορεί να αλλάξουν.

Οι γενετικές πληροφορίες μπορεί να σας φαίνονται υπερβολικές, αλλά δεν χρειάζεται να είστε ειδικός στη γενετική για να κατανοήσετε το παιδί σας. Στις περισσότερες περιπτώσεις, μια γονιδιακή παραλλαγή μπορεί να βοηθήσει στην εξήγηση γενικών προτύπων, αλλά δεν μπορεί να προβλέψει το μέλλον, τις ικανότητες, την προσωπικότητα ή τις δυνατότητες ενός παιδιού. Η ανάπτυξη του παιδιού σας διαμορφώνεται από πολλούς παράγοντες, όπως οι θεραπείες, η ιατρική περίθαλψη, η οικογενειακή υποστήριξη και τα δικά του μοναδικά δυνατά σημεία.

ΚΑΤΑΝΌΗΣΗ ΤΩΝ ΠΑΡΑΛΛΑΓΩΝ ΚΑΤ6

Τα γονίδια είναι σαν οδηγίες γραμμένες σε ένα βιβλίο. Αυτές οι οδηγίες λένε στο σώμα πώς να παράγει πρωτεΐνες, οι οποίες βοηθούν τα κύτταρα να κάνουν τη δουλειά τους. Οι παραλλαγές (ή οι αλλαγές) στα γονίδια ΚΑΤ6Α και ΚΑΤ6Β μπορούν να επηρεάσουν το πόσο καλά διαβάζονται και ακολουθούνται αυτές οι οδηγίες. Η κατανόηση της συγκεκριμένης παραλλαγής του παιδιού σας μπορεί να σας βοηθήσει να κατανοήσετε καλύτερα τα συμπτώματά του.

ΤΎΠΟΙ ΠΑΡΑΛΛΑΓΩΝ ΚΑΤ6:

- **Παραλλαγές χωρίς νόημα ή μετατόπισης πλαισίου** – Αυτές προκαλούν το πρόωρο σταμάτημα των οδηγιών, με αποτέλεσμα η πρωτεΐνη να είναι ατελής. Αυτό μοιάζει με μια πρόταση σε ένα βιβλίο που τελειώνει στη μέση και δεν βγάζει νόημα.
- **Παραλλαγές θέσης συρραφής** – Αυτές επηρεάζουν τον τρόπο με τον οποίο οι οδηγίες του γονιδίου κόβονται και συναρμολογούνται. Σημαντικά μέρη μπορεί να παραλειφθούν ή να αναδιαταχθούν. Αυτό είναι σαν να αφαιρείται το πρόθεμα μιας λέξης, κάτι που μπορεί να αλλάξει τη σημασία της ή να δυσχεράνει την κατανόησή της. Για παράδειγμα, θυμάμαι → μέλος
- **Παραλλαγές με παρερμηνεία** – ένα μόνο «γράμμα» στο γονίδιο αλλάζει, γεγονός που αντικαθιστά ένα δομικό στοιχείο της πρωτεΐνης με ένα άλλο. Αυτά συνήθως συνδέονται με ηπιότερα συμπτώματα. Αυτό είναι σαν μια λέξη με ορθογραφικά λάθη: μερικές φορές μπορείτε ακόμα να την καταλάβετε και άλλες φορές η σημασία αλλάζει. Για παράδειγμα, κάθομαι → κάθομαι (εδώ το περιεχόμενο εξακολουθεί να είναι κατανοητό) κάθομαι → γάτα (εδώ η σημασία αλλάζει)
- **Μεγάλες διαγραφές ή διπλασιασμοί** – Αυτές συμβαίνουν όταν μέρος ενός γονιδίου, ή μερικές φορές ολόκληρο το γονίδιο, λείπει (διαγράφεται) ή επαναλαμβάνεται (διπλασιάζεται). Αυτό είναι σαν να παραλείπονται ολόκληρες προτάσεις ή να επαναλαμβάνεται η ίδια πρόταση πολλές φορές σε μια παράγραφο.

Τύποι παραλλαγών ΚΑΤ6 (ΚΑΤ6Α και ΚΑΤ6Β)

-  **Ανοησίες**
Σταματά την πρωτεΐνη πολύ νωρίς – αφήνοντάς την ατελή
-  **Μετατόπιση πλαισίου**
Μετατοπίζει το πλαίσιο ανάγνωσης – δημιουργώντας μια ελαττωματική πρωτεΐνη
-  **Θέση σύνδεσης**
Επηρεάζει τον τρόπο με τον οποίο συνδέονται οι γονιδιακές οδηγίες
-  **Μίσηνες**
Αλλάζει ένα δομικό στοιχείο στην πρωτεΐνη
-  **Μεγάλες διαγραφές ή διπλασιασμοί**
Αφαιρεί ή αντιγράφει μεγάλα τμήματα του γονιδίου

Μάθετε περισσότερα για τις
γενετικές παραλλαγές.

ΠΩΣ Η ΘΈΣΗ ΤΗΣ ΠΑΡΑΛΛΑΓΉΣ ΣΧΕΤΪΖΕΤΑΙ ΜΕ ΤΑ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ

Οι ερευνητές μελετούν πού εμφανίζεται μια παραλλαγή στο γονίδιο KAT6A και KAT6B, επειδή η τοποθεσία μπορεί μερικές φορές να επηρεάσει τον τρόπο με τον οποίο διαβάζονται οι οδηγίες του γονιδίου και τον τρόπο λειτουργίας της πρωτεΐνης που προκύπτει. Αυτός ο τύπος έρευνας βοηθά στον εντοπισμό γενικών προτύπων σε ομάδες ατόμων, αλλά δεν χρησιμοποιείται για την πρόβλεψη αποτελεσμάτων για οποιοδήποτε παιδί. Τα γονίδια είναι σαν μακροσκελή εγχειρίδια οδηγιών. Μια αλλαγή σε ένα μέρος των οδηγιών μπορεί να επηρεάσει το τελικό αποτέλεσμα διαφορετικά από μια αλλαγή σε ένα άλλο μέρος. Μελετώντας την τοποθεσία της παραλλαγής σε πολλά άτομα, οι ερευνητές μπορούν να κατανοήσουν καλύτερα πώς λειτουργούν συνολικά τα γονίδια KAT6. Είναι σημαντικό ότι αυτά τα πρότυπα δεν είναι απόλυτα και τα παιδιά με την ίδια τοποθεσία της παραλλαγής μπορούν να έχουν πολύ διαφορετικές ικανότητες, προκλήσεις και αναπτυξιακές οδούς.



ΤΙ ΈΧΕΙ ΠΑΡΑΤΗΡΉΣΕΙ ΜΈΧΡΙ ΣΤΙΓΜΉΣ Η ΈΡΕΥΝΑ

Η τρέχουσα έρευνα υποδηλώνει ότι η εντόπιση της παραλλαγής μπορεί να επηρεάσει τα συμπτώματα, αν και τα ευρήματα βασίζονται σε περιορισμένο αριθμό ατόμων και συνεχίζουν να εξελίσσονται. Στη μεγαλύτερη δημοσιευμένη μελέτη ατόμων με παραλλαγές KAT6A, οι ερευνητές διαπίστωσαν ότι οι παραλλαγές που εμφανίζονται αργότερα στο γονίδιο συσχετίζονταν συχνότερα με πιο σημαντικές αναπτυξιακές δυσκολίες, ενώ οι παραλλαγές που εμφανίζονταν νωρίτερα στο γονίδιο συσχετίζονταν συχνότερα με ηπιότερες διαφορές στην ομιλία και τη μάθηση (Kennedy et al., 2019).

Για το KAT6B, η κλινική έρευνα έχει δείξει ότι οι παραλλαγές τείνουν να συσσωρεύονται σε συγκεκριμένες περιοχές του γονιδίου και σχετίζονται με διαφορετικά κλινικά πρότυπα. Οι παραλλαγές στην αρχή του εξονίου 18 συνδέονται συχνότερα με το Γενιτοπεντανάλικο σύνδρομο (GPS), το οποίο συνήθως περιλαμβάνει πιο σημαντικά κινητικά, σκελετικά και εγκεφαλικά ευρήματα, ενώ οι παραλλαγές στο τέλος του εξονίου 18 ή στα εξόνια 3, 7, 11 και 14-17 σχετίζονται συχνότερα με το σύνδρομο Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson (SBBYSS) (Johnston et al., 2018; GeneReviews, 2020). Αυτά τα ευρήματα υποδηλώνουν ένα φάσμα επιδράσεων που βασίζονται στο πού εμφανίζεται η παραλλαγή, αν και η εμπειρία κάθε παιδιού παραμένει μοναδική.

ΈΝΑ ΣΗΜΑΝΤΙΚΌ ΜΉΝΥΜΑ ΓΙΑ ΤΙΣ ΟΙΚΟΓΈΝΕΙΕΣ

Αυτές οι παρατηρήσεις περιγράφουν ομαδικές τάσεις, όχι ατομικά αποτελέσματα. Ένα παιδί με μια μεταγενέστερη παραλλαγή μπορεί να αναπτύξει δεξιότητες που υπερβαίνουν τις προσδοκίες, ενώ ένα παιδί με μια παλαιότερη παραλλαγή μπορεί να αντιμετωπίσει προκλήσεις που δεν είχαν προβλεφθεί. Η εντόπιση της παραλλαγής είναι μόνο ένα μέρος μιας πολύ ευρύτερης εικόνας που περιλαμβάνει ιατρική περίθαλψη, θεραπείες, οικογενειακή υποστήριξη και τα μοναδικά δυνατά σημεία και ανάγκες κάθε παιδιού. Αυτές οι πληροφορίες έχουν ως στόχο να υποστηρίξουν την κατανόηση, όχι να περιορίσουν την ελπίδα ή να καθορίσουν τι μπορεί να επιτύχει ένα παιδί. Κάθε παιδί με KAT6 είναι μοναδικό και το ταξίδι του δεν μπορεί να καθοριστεί μόνο από τη γενετική.

Χαρακτηριστικά του συνδρόμου KAT6

Γονίδιο	Ονομασία Συνδρόμου	Άλλες ονομασίες γονιδίου
KAT6A	Arboleda-Tham syndrome (ARTHS)	Lysine acetyltransferase 6A MOZ (Monocytic Leukemia Zinc finger protein) MYST3
KAT6B	Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson syndrome (SBBYSS) Genitopatellar syndrome (GPS) Ohdo syndrome (OHDOS)	Lysine acetyltransferase 6B MORF (MOZ-related factor) MYST4



Τα παιδιά με KAT6A και KAT6B έχουν πολλές ομοιότητες. Αυτά τα δύο γονίδια ανήκουν στην ίδια οικογένεια επιγενετικών ρυθμιστών, πράγμα που σημαίνει ότι βοηθούν στον έλεγχο του τρόπου λειτουργίας άλλων γονιδίων. Όταν υπάρχει μια αλλαγή σε ένα από αυτά τα γονίδια, μπορεί να επηρεάσει πολλά μέρη της ανάπτυξης. Ενώ κάθε σύνδρομο έχει τα δικά του μοναδικά χαρακτηριστικά, υπάρχει μεγάλη επικάλυψη μεταξύ τους.

Τα περισσότερα παιδιά με σύνδρομο KAT6 εμφανίζουν κάποιο βαθμό καθυστέρησης στην ομιλία και την κινητικότητα, χαμηλό μυϊκό τόνο (υποτονία) και δυσκολίες στη σίτιση ή στο γαστρεντερικό σύστημα, ιδιαίτερα στην πρώιμη παιδική ηλικία. Οι δυσκολίες στον ύπνο και τα προβλήματα όρασης είναι επίσης συνηθισμένα. Τα παιδιά με σύνδρομο KAT6B παρουσιάζουν συχνότερα διακριτές σκελετικές ή αρθρικές διαφορές, συμπεριλαμβανομένων συσπάσεων των αρθρώσεων, διαφορών στα άκρα ή ανωμαλιών στην επιγονατίδα.

Μερικά παιδιά με KAT6 μπορεί επίσης να εμφανίσουν νευρολογικά ευρήματα, όπως επιληπτικές κρίσεις ή διαφορές στη δομή του εγκεφάλου. Μυοσκελετικά προβλήματα, όπως χαλαρότητα των αρθρώσεων, σκολίωση, συσπάσεις ή μυϊκό σφίξιμο, μπορεί να γίνουν πιο αισθητά καθώς τα παιδιά μεγαλώνουν. Παρά τα πιθανά αυτά ιατρικά ευρήματα, δεδομένα από το Μητρώο Ασθενών KAT6A/KAT6B (2025) δείχνουν ότι η πλειονότητα των γονέων αναφέρει ότι τα παιδιά τους έχουν καλή συνολική υγεία.

Είναι σημαντικό να θυμάστε ότι κάθε παιδί είναι μοναδικό. Τα συγκεκριμένα χαρακτηριστικά και το πόσο επηρεάζουν το παιδί σας μπορεί να διαφέρουν σημαντικά, ακόμη και μεταξύ παιδιών με την ίδια γενετική αλλαγή. Το παιδί σας θα έχει τον δικό του συνδυασμό δυνατών σημείων, προκλήσεων και προσωπικότητας. Οι οικογένειες συχνά περιγράφουν τα παιδιά τους ως κοινωνικά, στοργικά και υπέροχα ανθεκτικά.

Το διάγραμμα στις επόμενες δύο σελίδες παρέχει μια λεπτομερή επισκόπηση των χαρακτηριστικών που παρατηρούνται στα KAT6A και KAT6B, μαζί με σημειώσεις για το πότε τείνουν να εμφανίζονται. Η οικογένειά σας μπορεί να βρει χρήσιμο να εκτυπώσει το διάγραμμα και να το μοιραστεί με την ιατρική ομάδα του παιδιού σας για να καθοδηγήσει τη φροντίδα και να παρακολουθήσει την πρόοδο.

ΑΝΑΦΕΡΟΜΕΝΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΣΤΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ ΚΑΤ6

Πολύ συχνές: παρατηρούνται στο 50% ή περισσότερο των ατόμων
Συχνές: παρατηρούνται στο 25–49% των ατόμων

Λιγότερο συχνές: παρατηρούνται σε 5–24% των ατόμων
Σπάνιες: παρατηρούνται σε λιγότερο από 5% των ατόμων

Κατηγορία	Χαρακτηριστικό	ΚΑΤ6Α	ΚΑΤ6Β	Έναρξη
Ανάπτυξη	Καθολική αναπτυξιακή καθυστέρηση / νοητική αναπηρία	Πολύ συχνό ⁵	Πολύ συχνό ⁵	Αναγνωρίζεται στη βρεφική ή νηπιακή ηλικία
	Διαταραχές λόγου και γλώσσας (περιορισμένος λόγος, απραξία)	Πολύ συχνό ⁵	Πολύ συχνό ⁵	Καθυστέρηση λόγου εμφανής στην πρώιμη παιδική ηλικία
	Υποτονία (χαμηλός μυϊκός τόνος)	Συχνό ⁵	Πολύ συχνό ⁸	Συνήθως παρατηρείται στη βρεφική ηλικία
	Συμπεριφορικές διαταραχές (π.χ. αυτισμός, αισθητηριακή επεξεργασία, ΔΕΠΥ)	Συχνό ⁷	Λιγότερο συχνό ⁸	Παρατηρείται κατά την παιδική ηλικία
	Καθυστέρηση κινητικών δεξιοτήτων (αδρή/λεπτή κινητικότητα, κινητικές διαταραχές)	Συχνό ⁵	Πολύ συχνό ⁵	Εμφανίζεται στη βρεφική ή νηπιακή ηλικία και μπορεί να επιμένει
Νευρολογία	Επιληψία / επιληπτικές κρίσεις	Λιγότερο συχνό ⁵	Συχνό ⁵	Μπορεί να εμφανιστεί στην παιδική ηλικία
	Διαφορές στη δομή του εγκεφάλου (π.χ. δυσπλασία Chiari, ανωμαλίες του μεσολοβίου, κοιλιομεγαλία, αγγενεσία, λισσεγκεφαλία, tethered cord, καθυστερημένη μυελίνωση)	Σπάνιες ⁴	Πολύ συχνό ⁸	Εντοπίζονται σε μαγνητική τομογραφία, συνήθως στην παιδική ηλικία
Σίτιση & Γαστρεντερικό	Δυσκολίες σίτισης (δυσκολία στην κατάποση, σίτιση μέσω σωλήνα)	Πολύ συχνό ⁷	Πολύ συχνό ⁸	Πολύ εμφανές στη βρεφική ηλικία· μερικά παιδιά χρειάζονται μακροχρόνια σίτιση μέσω σωλήνα
	Γαστρεντερικά προβλήματα (δυσκοιλιότητα, παλινδρόμηση)	Πολύ συχνό ⁷	Πολύ συχνό ⁸	Επιμένουν συχνά σε όλη την παιδική και ενήλικη ζωή και συχνά απαιτούν συνεχή αντιμετώπιση
Όραση	Στραβισμός, φλοϊκή οπτική δυσλειτουργία (CVI), διαθλαστικά σφάλματα	Πολύ συχνό ⁷	Πολύ συχνό ⁸	Συνήθως αναγνωρίζεται στη βρεφική ή πρώιμη παιδική ηλικία
Ακοή	Απώλεια ακοής ή διαταραχές ακοής	Λιγότερο συχνό ⁷	Συχνό ⁸	Συνήθως αναγνωρίζεται στη βρεφική ή πρώιμη παιδική ηλικία

Η κοινοτοπία βασίστηκε σε δεδομένα από τις ακόλουθες πηγές: 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

ΑΝΑΦΕΡΟΜΕΝΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΣΤΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ ΚΑΤ6

Πολύ συχνό: παρατηρούνται στο 50% ή περισσότερο των ατόμων

Συχνό: παρατηρούνται στο 25-49% των ατόμων

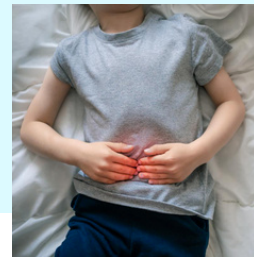
Λιγότερο συχνό: παρατηρούνται σε 5-24% των ατόμων

Σπάνιος: παρατηρούνται σε λιγότερο από 5% των ατόμων

Κατηγορία	Χαρακτηριστικό	ΚΑΤ6Α	ΚΑΤ6Β	Έναρξη
Συγγενείς / Οργανικές ανωμαλίες	Διακριτά χαρακτηριστικά προσώπου	Πολύ συχνό ⁷	Πολύ συχνό ⁸	Αναγνωρίζονται από τη βρεφική ηλικία
	Συγγενείς καρδιοπάθειες	Πολύ συχνό ⁷	Πολύ συχνό ⁸	Παρούσες κατά τη γέννηση, εάν υπάρχουν
	Μικροκεφαλία	Συχνό ⁷	Συχνό ⁸	Αναγνωρίζεται από τη βρεφική ηλικία
	Ανωμαλίες νεφρών, ουροποιητικού ή γεννητικών οργάνων	Λιγότερο συχνό ⁷	Πολύ συχνό ⁸	Ανιχνεύονται στη βρεφική ή παιδική ηλικία
	Ενδοκρινικά προβλήματα (θυρεοειδής, αυξητική ορμόνη, εφηβεία)	Λιγότερο συχνό ⁷	Συχνό ⁸	Η έναρξη ποικίλλει
Μυοσκελετικό	Υπερκινητικότητα ή χαλαρότητα αρθρώσεων	Λιγότερο συχνό ¹	Πολύ συχνό ⁸	Παρατηρείται στη βρεφική ή πρώιμη παιδική ηλικία
	Σκολίωση	Λιγότερο συχνό ¹	Λιγότερο συχνό ⁸	Μπορεί να εμφανιστεί αργότερα στην παιδική ηλικία ή στην εφηβεία
	Ορθοπεδικές διαφορές στα άκρα	Δεν έχει αναφερθεί	Συχνό ⁸	Παρατηρείται στη βρεφική ή πρώιμη παιδική ηλικία
	Συγγενείς συσπάσεις αρθρώσεων (contractures)	Δεν έχει αναφερθεί	Συχνό ⁸	Μπορεί να είναι παρούσες στη γέννηση ή να εμφανιστούν αργότερα
Άλλα προβλήματα υγείας	Ανησυχίες ανάπτυξης (χαμηλό ανάστημα, βάρος)	Λιγότερο συχνό ⁷	Λιγότερο συχνό ⁸	Συνήθως εμφανίζονται στη βρεφική ή πρώιμη παιδική ηλικία
	Συχνές λοιμώξεις (αναπνευστικές και του αυτιού)	Συχνό ⁵	Συχνό ⁵	Ξεκινούν στη βρεφική ή νηπιακή ηλικία
	Αναπνευστικά προβλήματα	Συχνό ⁷	Λιγότερο συχνό ⁸	Συχνά εμφανή στη βρεφική ηλικία
	Οδοντικές ανωμαλίες	Συχνό ⁶	Συχνό ⁸	Παρατηρούνται στη βρεφική ή πρώιμη παιδική ηλικία

Η κοινοτοπία βασίστηκε σε δεδομένα από τις ακόλουθες πηγές: 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

Γαστρεντερικά (ΓΕ) Προβλήματα στο σύνδρομο ΚΑΤ6



Ιατρικοί όροι που πρέπει να γνωρίζετε

Δυσαναστροφή:
ανώμαλη θέση των εντέρων κατά την εμβρυϊκή ανάπτυξη

Ρολό:
Στρέψη του εντέρου που προκαλεί εντερική απόφραξη

ΠΡΕΠΕΙ ΝΑ ΔΙΑΒΑΣΤΕΙ

Τα γαστρεντερικά προβλήματα είναι συνηθισμένα σε άτομα με σύνδρομο ΚΑΤ6 λόγω χαμηλού μυϊκού τόνου και διαφορών στην κινητικότητα του εντέρου. Αυτά μπορεί να οδηγήσουν σε δυσκοιλιότητα, επιβράδυνση της πέψης, γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση ή πιο σοβαρές επιπλοκές, όπως εντερικές αποφράξεις. Αυτό μπορεί να ακούγεται συντριπτικό, αλλά οι θεραπείες και οι διατροφικές υποστηρίξεις μπορούν να κάνουν μεγάλη διαφορά. Αν και σπάνιες, παθήσεις όπως η δυσστροφία ή η συστροφή μπορεί να είναι απειλητικές για τη ζωή εάν δεν αντιμετωπιστούν άμεσα. Επειδή οι δυσκολίες στην επικοινωνία και η υψηλή ανοχή στον πόνο είναι συχνές στο σύνδρομο ΚΑΤ6, θα πρέπει να παρακολουθείτε στενά τις εντερικές συνήθειες του παιδιού σας, να παρακολουθείτε για αλλαγές στη συμπεριφορά και να ζητάτε αμέσως ιατρική βοήθεια εάν κάτι φαίνεται να μην πάει καλά. Η έγκαιρη αναγνώριση και παρέμβαση είναι το κλειδί για την πρόληψη σοβαρών επιπλοκών.

ΑΠΪΟΦΡΑΞΗ ΤΟΥ ΕΝΤΈΡΟΥ – Σ΄ΥΝΤΟΜΟΣ ΟΔΗΓΪΟΣ

Τα παιδιά και οι ενήλικες με ΚΑΤ6 μπορεί να εμφανίσουν εντερικές αποφράξεις, οι οποίες μπορεί να αποβούν απειλητικές για τη ζωή εάν δεν αντιμετωπιστούν άμεσα.

ΣΗΜΆΔΙΑ ΠΟΥ ΠΡΈΠΕΙ ΝΑ ΠΡΟΣΈΞΕΤΕ:

- Αλλαγές στις κινήσεις του εντέρου ή δυσκοιλιότητα
- Έμετος, διάρροια, φούσκωμα ή πρήξιμο
- Ασυνηθιστη ευερεθιστότητα, στέρση, λήθαργος ή ανησυχία
- Εάν το παιδί σας δεν μπορεί να εκφράσει με αξιοπιστία τον πόνο του, οι αλλαγές στη συμπεριφορά μπορεί να είναι το πρώτο σημάδι.

ΓΙΑΤΪ ΈΧΕΙ ΣΗΜΑΣΪΑ:

Ορισμένα εντερικά προβλήματα, όπως η κακή περιστροφή ή η συστροφή του εντέρου, χρειάζονται άμεση ιατρική φροντίδα. Ακόμα κι αν το παιδί σας εξακολουθεί να έχει αέρια ή κόπρανα, η απόφραξη μπορεί να είναι σοβαρή. Εάν κάτι φαίνεται να μην πάει καλά, ζητήστε αμέσως ιατρική βοήθεια.

Ο ΡΪΟΛΟΣ ΣΑΣ:

Γνωρίζετε το παιδί σας καλύτερα από τον καθένα. Αν ποτέ παρατηρήσετε κάτι που του φαίνεται διαφορετικό ή δεν του φαίνεται σωστό, είναι εντάξει να επικοινωνήσετε με την ομάδα υγειονομικής περίθαλψης. Το να εμπιστευέστε το ένστικτό σας και να μιλάτε ανοιχτά όταν έχετε ανησυχίες μπορεί να κάνει μεγάλη διαφορά στη διατήρηση της υγείας και της υποστήριξης του παιδιού σας.

Πρόσφατη διάγνωση

Λίστα ελέγχου φροντιστή για το σύνδρομο KAT6



ΙΑΤΡΙΚΗ ΠΑΡΑΚΟΛΟΥΨΗ

- Συναντηθείτε με τον παιδίατρο ή τον γενετιστή του παιδιού σας για να επανεξετάσετε τη διάγνωση.
- Επιβεβαιώστε ποιους ειδικούς θα δείτε και προγραμματίστε τα αρχικά ραντεβού.
- Κρατήστε αντίγραφα των αναφορών, των αποτελεσμάτων των εξετάσεων, των απεικονίσεων και των συστάσεων.



ΠΡΩΪΜΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ ΚΑΙ ΣΧΟΛΙΚΕΣ ΥΠΗΡΕΣΙΕΣ

Ηλικίες 0–3:

- Ζητήστε αξιολόγηση έγκαιρης παρέμβασης.
- Παρακολουθήστε τις συστάσεις θεραπείας και την πρόδο σας.

Σχολική ηλικία:

- Ζητήστε αξιολόγηση από το σχολείο.
- Δημιουργήστε ένα Εξατομικευμένο Εκπαιδευτικό Σχέδιο (ΑΕΠ) ή το ισοδύναμο που χρησιμοποιείται στη χώρα σας.



ΜΗΤΡΩΟ

- Γίνετε μέλος του Μητρώου Ασθενών KAT6A/KAT6B. [Εγγραφείτε εδώ](#)
- Συμπληρώστε την Έρευνα Κοινότητας KAT6. [Συμμετοχή σε έρευνα](#)



ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ ΦΡΟΝΤΙΣΤΗ

- Γίνετε μέλος της Ομάδας Υποστήριξης KAT6 στο Facebook για να συνδεθείτε με άλλους για να μοιραστείτε εμπειρίες και συμβουλές. [Συμμετοχή σε ομάδα](#)
- Δείτε το βίντεο καλωσορίσματος του Ιδρύματος για τις νέες οικογένειες. [Δείτε το βίντεο](#)
- Βασιστείτε στους φίλους και την οικογένειά σας — μπορούν να αποτελέσουν ζωτική πηγή συναισθηματικής υποστήριξης.



ΟΡΓΑΝΩΣΤΕ ΤΑ ΑΡΧΕΙΑ ΣΑΣ

- Δημιουργήστε ένα ντοσιέ ή έναν ψηφιακό φάκελο για:
 - Ιατρικές περιλήψεις και αξιολογήσεις
 - Σχέδια και αναφορές θεραπειών και σχολείου
 - Στοιχεία επικοινωνίας ειδικού
 - Σημειώσεις ραντεβού
 - Αρχεία καταγραφής ανάπτυξης



ΜΕΪΝΕΤΕ ΕΝΗΜΕΡΩΜΕΝΟΙ

- Ακολουθήστε το KAT6 Foundation στο Facebook, το Instagram, το LinkedIn, το X και το YouTube.



ΕΥΚΑΙΡΪΕΣ ΈΡΕΥΝΑΣ

- Ανασκοπήστε τρέχουσες ερευνητικές μελέτες και έργα συλλογής δεδομένων στο σύνδρομο KAT6.org.
- Εγγραφείτε για να συνεισφέρετε στην Τράπεζα KAT6 iPSC. [Μάθετε περισσότερα.](#)
- Φυλάξτε τυχόν έγγραφα συγκατάθεσης για τα αρχεία σας.

Ιατρικοί ειδικοί

Επειδή το KAT6 επηρεάζει πολλούς τομείς ανάπτυξης και υγείας, τα περισσότερα παιδιά συνεργάζονται με μια ομάδα ειδικών που συντονίζουν τη φροντίδα. Οι οικογένειες συνήθως ξεκινούν με έναν παιδίατρο ή γενετιστή που επιβλέπει τις πρώιμες ανάγκες και κάνει παραπομπές. Εάν υπάρχει, μια πολυκλαδική κλινική μπορεί επίσης να απλοποιήσει τη φροντίδα φέρνοντας πολλούς ειδικούς σε ένα περιβάλλον.



Οι συνήθεις ειδικοί μπορεί να περιλαμβάνουν:

- **Γενετιστής** – εξηγεί τη διάγνωση, εξετάζει τη γενετικό προφίλ του παιδιού σας και καθοδηγεί τη μακροχρόνια φροντίδα.
- **Αναπτυξιακός παιδίατρος** – παρακολουθεί τα ορόσημα και συντονίζει τις παραπομπές.
- **Νευρολόγος** – αξιολογεί τον μυϊκό τόνο, τις επιληπτικές κρίσεις και άλλα προβλήματα του νευρικού συστήματος.
- **Γαστρεντερολόγος (ΓΕ)** – διαχειρίζεται προβλήματα σίτισης, γαστρεντερική παλινδρόμηση και δυσκοιλιότητα.
- **Καρδιολόγος** – ελέγχει για καρδιακές διαφορές.
- **Ενδοκρινολόγος** – παρακολουθεί την ανάπτυξη, τον θυρεοειδή και την ορμονική ανάπτυξη.
- **Οφθαλμίατρος και ακοολόγος** – αξιολογούν την όραση και την ακοή.
- **Ορθοπεδικός και ορθωτιστής** – αξιολογούν τα οστά και τις αρθρώσεις και παρέχουν υποστηρικτικά μέσα εάν χρειάζεται.
- **Ωτορινολαρυγγολόγος (ΩΡΛ)** – ασχολείται με προβλήματα των αεραγωγών, ωτίτιδες, δυσκολίες στην ακοή και στην κατάποση ή την αναπνοή.
- **Διατροφολόγος, θεραπευτής σίτισης ή διαιτολόγος** – υποστήριξη σίτισης και υγιούς ανάπτυξης.
- **Οδοντίατρος** – παρακολουθεί την στοματική υγεία, την ανάπτυξη των δοντιών και τα οδοντικά προβλήματα.

Η ομάδα φροντίδας του παιδιού σας μπορεί να αλλάξει με την πάροδο του χρόνου. Ορισμένοι ειδικοί, όπως πάροχοι ψυχικής υγείας, μπορεί να προστεθούν καθώς προκύπτουν νέες ανάγκες, ενώ άλλοι μπορεί να μην χρειάζονται πλέον καθώς το παιδί σας μεγαλώνει. Επειδή κάθε παιδί με KAT6 είναι μοναδικό, είναι σημαντικό η φροντίδα του να προσαρμόζεται σε αυτό που είναι και σε αυτό που χρειάζεται σε κάθε στάδιο.

Πολυκλαδική Κλινική KAT6 στο Νοσοκομείο Παίδων της Βοστώνης

Υπό την ηγεσία των Δρ. Olaf Bodamer και Δρ. William Brucker, ένα διεπιστημονικό κλινικό πρόγραμμα άνοιξε τον Φεβρουάριο του 2026, προσφέροντας μια ολοκληρωμένη ιατρική φροντίδα για ασθενείς με σύνδρομα KAT6A και KAT6B.

Για να προγραμματίσετε ένα ραντεβού ή για περισσότερες πληροφορίες, επικοινωνήστε με τον συντονιστή της κλινικής KAT6 στη διεύθυνση rarediseases@childrens.harvard.edu.



Ιατρική Λίστα Ελέγχου – Σύνδρομο ΚΑΤ6Α/ΚΑΤ6Β

Συμβουλές για οικογένειες:

- Οι βασικές αξιολογήσεις για την καρδιακή, νεφρική, εγκεφαλική και ενδοκρινική λειτουργία είναι ιδιαίτερα σημαντικές.
- Το παιδί σας μπορεί να μην χρειάζεται κάθε εξέταση. Ακολουθήστε τις οδηγίες του παιδίατρο ή του γενετιστή σας.
- Κρατήστε ένα αντίγραφο όλων των αποτελεσμάτων για να παρακολουθείτε την πρόοδο με την πάροδο του χρόνου.

ΚΑΡΔΙΟΛΟΓΙΑ

- Ηχοκαρδιογράφημα (για την ανίχνευση συγγενών καρδιακών ανωμαλιών: ASD, VSD, PDA, ανωμαλίες βαλβίδων)

ΑΝΑΠΤΥΞΗ & ΘΕΡΑΠΕΙΑ

- Αναπτυξιακή αξιολόγηση από αναπτυξιακό παιδίατρο ή νευροαναπτυξιακό ειδικό
- Παραπομπή για πρώιμη παρέμβαση (φυσικοθεραπείες, εργοθεραπείες, λογοθεραπείες)
- Αξιολόγηση σίτισης/κατάποσης από λογοθεραπευτή ή ειδικό στη σίτιση

ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΑ

- Παιδονευρολογική αξιολόγηση (τόνος, αντανakλαστικά, σπασμοί)
- ΗΕΓ (εάν υπάρχει υποψία για σπασμοί ή ως αρχική εξέταση)
- Μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου (αξιολόγηση για δυσπλασία Chiari, κοιλιομεγαλία, καθυστερημένη μυελίνωση, δεμένη σπονδυλική στήλη, αγενεσία του μεσολόβιου σώματος) Ο γιατρός σας μπορεί να προγραμματίσει τη μαγνητική τομογραφία για όταν η αναισθησία έχει ήδη προγραμματιστεί, όπως κατά τη διάρκεια μιας άλλης επέμβασης.

ΝΕΦΡΙΚΟ / ΟΥΡΟΠΟΙΗΤΙΚΟ

- Υπερηχογράφημα νεφρών (για την ανίχνευση δομικών ανωμαλιών ή υδρονέφρωσης)

ΕΝΔΟΚΡΙΝΙΚΟ

- Δοκιμές λειτουργίας θυρεοειδούς
- Παρακολούθηση ανάπτυξης (ύψος, βάρος, καμπύλες ανάπτυξης) Αξιολόγηση εφηβείας (καθώς το παιδί πλησιάζει την εφηβεία)

ΓΑΣΤΡΕΝΤΕΡΙΚΟ & ΔΙΑΤΡΟΦΗ

- Αξιολόγηση του γαστρεντερικού σωλήνα (παλινδρόμηση, δυσκοιλιότητα, άλλα προβλήματα) Αξιολόγηση διατροφής / συμβουλευτική διαιτολόγου (εάν υπάρχουν προβλήματα ανάπτυξης ή σίτισης)

ΌΡΑΣΗ & ΑΚΟΗ

- Οφθαλμολογική εξέταση (στραβισμός, φλοιώδης οπτική βλάβη, διαθλαστικές ανωμαλίες)
- Ακοολογική αξιολόγηση

ΜΥΟΣΚΕΛΕΤΙΚΟ / ΟΡΘΟΠΕΔΙΚΟ

- Ορθοπεδική αξιολόγηση (χαλαρότητα αρθρώσεων, σκολίωση, συσπάσεις, αγενεσία, υποπλασία)

ΥΠΝΟΣ

- Έλεγχος ύπνου (εάν υπάρχει υποψία για δυσκολία στην έλευση/παραμονή στον ύπνο/άπνοια ύπνου)

Θεραπείες

Η έγκαιρη παρέμβαση και η συνεχιζόμενη θεραπεία μπορούν να κάνουν αξιοσημείωτη διαφορά για το παιδί σας με ΚΑΤ6 και συχνά είναι διαθέσιμες δωρεάν σε οικογένειες που ζουν στις ΗΠΑ. Οι παραπομπές για θεραπεία συχνά προέρχονται από τους ιατρικούς παρόχους ή την εκπαιδευτική ομάδα του παιδιού σας και οι οικογένειες μπορούν επίσης να επιλέξουν να ακολουθήσουν θεραπείες ιδιωτικά. Το παιδί σας θα προοδεύσει με τον δικό του ρυθμό, αλλά με την κατάλληλη υποστήριξη και άφθονη ενθάρρυνση, θα δείτε νέες δεξιότητες να αναδύονται με όμορφους και απροσδόκητους τρόπους.



ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΙΑ

Η λογοθεραπεία αντιμετωπίζει τις καθυστερήσεις στην επικοινωνία και μπορεί να βοηθήσει το παιδί σας να αναπτύξει λεκτικές και μη λεκτικές επικοινωνιακές δεξιότητες. Δεδομένου ότι τα παιδιά με ΚΑΤ6 συχνά έχουν σημαντικές καθυστερήσεις στην ομιλία, ο θεραπευτής του παιδιού σας μπορεί να συμπεριλάβει ενισχυτική και εναλλακτική επικοινωνία (AAC), νοηματική γλώσσα ή άλλες στρατηγικές για την υποστήριξη της έκφρασης και της κατανόησης. Η θεραπεία PROMPT, η οποία χρησιμοποιεί απτικές ενδείξεις για την καθοδήγηση της παραγωγής ομιλίας, συνιστάται συχνά σε παιδιά με ΚΑΤ6 για τη βελτίωση της άρθρωσης και της κατανοητικότητας.



ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΣΙΤΙΣΗΣ

Η θεραπεία σίτισης αντιμετωπίζει τις στοματικές κινητικές δεξιότητες, τις δυσκολίες στην κατάποση και τις αισθητηριακές προκλήσεις στη σίτιση. Μερικά παιδιά με ΚΑΤ6 εμφανίζουν παλινδρόμηση, κακή πρόσληψη τροφής από το στόμα ή σιτίζονται με σωλήνα. Οι θεραπευτές εργάζονται πάνω σε ασφαλείς στρατηγικές σίτισης, μεταβαίνοντας σε σίτιση από το στόμα όταν είναι δυνατόν και βελτιώνοντας τη διατροφική πρόσληψη.

ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑ

Η φυσικοθεραπεία θα βοηθήσει το παιδί σας να αναπτύξει δύναμη, συντονισμό και αυτοπεποίθηση στις κινήσεις του. Πολλά παιδιά με ΚΑΤ6 έχουν χαμηλό μυϊκό τόνο (υποτονία) (υποτονία), χαλαρές αρθρώσεις ή καθυστερημένα κινητικά ορόσημα, γεγονός που μπορεί να κάνει το περπάτημα, την ορθοστασία και άλλες δραστηριότητες πιο δύσκολες. Η φυσικοθεραπεία υποστηρίζει το παιδί σας στην ασφαλή κίνηση, στη βελτίωση της ισορροπίας και στην επίτευξη νέων ορόσημων. Οι θεραπευτές μπορούν να συνεργαστούν μαζί σας για να βρείτε τον κατάλληλο εξοπλισμό, όπως εκπαιδευτές βάδισης, ορθωτικά ή αναπηρικά αμαξίδια, ώστε το παιδί σας να μπορεί να συμμετέχει πλήρως και να ευδοκιμήσει.

ΕΡΓΟΘΕΡΑΠΕΙΑ

Η εργοθεραπεία μπορεί να βοηθήσει το παιδί σας να αναπτύξει λεπτές κινητικές δεξιότητες, ικανότητες αυτοφροντίδας και προσαρμοστικές στρατηγικές. Η Εργοθεραπεία μπορεί να βοηθήσει με τη σίτιση, το ντύσιμο, το γράψιμο και τη χρήση της τεχνολογίας, καθώς και με την αντιμετώπιση των προκλήσεων αισθητηριακής επεξεργασίας, οι οποίες είναι συχνές στο σύνδρομο ΚΑΤ6. Ο Εργοθεραπεία του παιδιού σας μπορεί να συστήσει προσαρμοστικό εξοπλισμό για την υποστήριξη της ανεξαρτησίας στο σπίτι και στο σχολείο.

ΟΠΤΙΚΉ ΘΕΡΑΠΕΪΑ

Η οπτική θεραπεία μπορεί να βοηθήσει το παιδί σας εάν έχει φλοιώδη οπτική βλάβη (CVI), στραβισμό ή άλλες οπτικές δυσκολίες. Η θεραπεία μπορεί να βελτιώσει την παρακολούθηση, την εστίαση, τον συντονισμό των ματιών και την οπτική επεξεργασία, οι οποίες είναι δεξιότητες που υποστηρίζουν τη μάθηση, την ασφάλεια και τις καθημερινές δραστηριότητες. Η έγκαιρη αξιολόγηση από οφθαλμίατρο ή θεραπευτή όρασης μπορεί να βοηθήσει το παιδί σας να αξιοποιήσει πλήρως την οπτική του ανάπτυξη.



ΕΦΑΡΜΟΣΜΕΝΗ ΑΝΑΛΥΣΗ ΣΥΜΠΕΡΙΦΟΡΑΣ (ΑΒΑ)

Η θεραπεία ΑΒΑ επικεντρώνεται στην ανάπτυξη δεξιοτήτων συμπεριφοράς, κοινωνικής επικοινωνίας και ικανοτήτων καθημερινής ζωής. Για τα παιδιά με σύνδρομο ΚΑΤ6, μπορεί να υποστηρίξει την ανάπτυξη της γλώσσας, την κοινωνική αλληλεπίδραση και να βοηθήσει στη μείωση των απαιτητικών συμπεριφορών. Τα προγράμματα προσαρμόζονται στα δυνατά σημεία και τις ανάγκες κάθε παιδιού, χρησιμοποιώντας θετική ενίσχυση και ανάπτυξη δεξιοτήτων για την ενθάρρυνση της ανάπτυξης.

ΕΝΤΑΤΙΚΗ ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ

Η εντατική θεραπεία, που συνήθως διαρκεί περίπου τρεις εβδομάδες, περιλαμβάνει καθημερινές συνεδρίες φυσικοθεραπείας, εργοθεραπευτικής ή ομιλίας χρησιμοποιώντας εξειδικευμένα εργαλεία και τεχνικές όπως η DMI (δυναμική παρέμβαση κίνησης). Αυτή η εντατική προσέγγιση μπορεί να οδηγήσει σε μεγαλύτερα αναπτυξιακά οφέλη στη δύναμη, την κινητικότητα, την επικοινωνία ή τις λειτουργικές δεξιότητες σε σύγκριση με τις τυπικές εβδομαδιαίες συνεδρίες. Πολλές οικογένειες ΚΑΤ6 παρατηρούν σημαντική πρόοδο κατά τη διάρκεια και μετά από μια εντατική συνεδρία.

Συνδεθείτε με οικογένειες στην τοπική σας κοινότητα με άτομα με αναπηρία για να μάθετε από τις εμπειρίες τους. Πέρα από τις παραδοσιακές θεραπείες, ορισμένες οικογένειες έχουν βρει όφελος σε προσεγγίσεις όπως η μουσικοθεραπεία ή η θεραπεία μέσω τέχνης, η παιγνιοθεραπεία, η βιοανάδραση, η θεραπεία αντανακλαστικής ενσωμάτωσης, η θεραπεία με κατοικίδια ζώα και η αναπνευστική θεραπεία.

ΥΔΡΟΘΕΡΑΠΕΙΑ

Η υδροθεραπεία αξιοποιεί την άνωση και την αντίσταση του νερού για να υποστηρίξει την ενδυνάμωση των μυών, την κινητικότητα και τον συντονισμό. Το νερό παρέχει ένα ασφαλές περιβάλλον για παιδιά με υποτονία, περιορισμένη αντοχή ή προβλήματα στις αρθρώσεις και μπορεί να κάνει τη θεραπεία ευχάριστη για το παιδί σας, ενώ παράλληλα ενισχύει τις λειτουργικές κινητικές δεξιότητες.

ΙΠΠΟΘΕΡΑΠΕΙΑ

Η ιπποθεραπεία χρησιμοποιεί την απαλή, ρυθμική κίνηση ενός αλόγου για να βελτιώσει την ισορροπία, τη στάση του σώματος, τον συντονισμό και τη δύναμη του κορμού.

Πέρα από τα σωματικά οφέλη, πολλά παιδιά απολαμβάνουν την ιππασία, η οποία ενισχύει την αυτοπεποίθηση, την αφοσίωση και τη συμμετοχή σε καθημερινές δραστηριότητες και θεραπείες. Ενώ τα περισσότερα ασφαλιστικά προγράμματα δεν καλύπτουν την ιπποθεραπεία, πολλές κοινότητες έχουν μη κερδοσκοπικούς οργανισμούς ή προγράμματα θεραπευτικής ιππασίας που προσφέρουν θεραπευτικές υπηρεσίες για άτομα σε χαμηλό κόστος ή μέσω οικονομικής βοήθειας.



Συχνές ερωτήσεις



Θα περπατήσει το παιδί μου;

Πολλά παιδιά με σύνδρομο KAT6 μαθαίνουν να περπατούν, αν και αυτό συμβαίνει συχνά αργότερα από τους συνομηλίκους τους. Άλλα μπορεί να κινούνται διαφορετικά χρησιμοποιώντας βοηθητικό εξοπλισμό, αναπηρικά αμαξίδια ή εναλλακτικούς τρόπους μετακίνησης. Το παιδί σας μπορεί να χρειάζεται φυσικοθεραπεία ή άλλες μορφές υποστήριξης για να χτίσει δύναμη και ισορροπία. Η πρόοδος μπορεί να έρθει αργά, αλλά με συνεπή θεραπεία, ενθάρρυνση και υπομονή, το παιδί σας θα συνεχίσει να αποκτά νέες δεξιότητες και αυτοπεποίθηση στον ελεύθερο χρόνο του.

Πώς θα μοιάζει η μάθηση και το σχολείο για το παιδί μου;

Τα παιδιά με σύνδρομο KAT6 συχνά αντιμετωπίζουν αναπτυξιακές καθυστερήσεις και μαθησιακές διαφορές. Με την έγκαιρη παρέμβαση, τα εξατομικευμένα εκπαιδευτικά σχέδια (ΑΕΠ) και τη θεραπεία, το παιδί σας μπορεί να σημειώσει ουσιαστική ακαδημαϊκή πρόοδο. Τα δυνατά σημεία και οι προκλήσεις κάθε παιδιού είναι μοναδικά, επομένως οι μαθησιακές προσεγγίσεις και οι υποστηρίξεις θα πρέπει να προσαρμόζονται στις ατομικές ανάγκες του παιδιού σας. Η σχολική υποστήριξη μπορεί να περιλαμβάνει προσαρμογές στην τάξη, βοηθό 1:1, μικρότερα μαθησιακά περιβάλλοντα, συμπεριληπτικά περιβάλλοντα με υποστήριξη ή εξειδικευμένα σχολεία.

Θα μάθει το παιδί μου να μιλάει;

Τα περισσότερα άτομα με σύνδρομο KAT6 αντιμετωπίζουν γλωσσικές καθυστερήσεις, αλλά οι ικανότητες ποικίλλουν σημαντικά. Μερικά παιδιά μπορεί να μην μιλούν και να επικοινωνούν χρησιμοποιώντας νοήματα, χειρονομίες ή προσαρμοστική τεχνολογία, ενώ άλλα μπορεί να γίνουν έφηβοι ή ενήλικες που δεν μπορούν να μιλήσουν παρά τις πρώιμες καθυστερήσεις. Πολλοί γονείς αναφέρουν ότι τα παιδιά τους καταλαβαίνουν περισσότερα από όσα μπορούν να εκφράσουν. Είναι σημαντικό να υποστηρίζετε την επικοινωνία του παιδιού σας σε όλες τις μορφές και να διατηρείτε υψηλές προσδοκίες για τις δυνατότητές του.

Πώς μπορώ να υποστηρίξω την επικοινωνία του παιδιού μου αν δεν μιλάει;

Πολλά παιδιά με KAT6 δεν μιλούν ή έχουν περιορισμένη λεκτική γλώσσα, αλλά αυτό δεν σημαίνει ότι δεν μπορούν να επικοινωνήσουν. Η λογοθεραπεία και οι εναλλακτικές μέθοδοι επικοινωνίας μπορούν να βοηθήσουν το παιδί σας να εκφράσει τις σκέψεις του και να συνδεθεί με άλλους. Εργαλεία όπως η νοηματική γλώσσα, οι πίνακες με εικόνες ή οι συσκευές παραγωγής ομιλίας (γνωστές ως ενισχυτική και εναλλακτική επικοινωνία ή AAC) δίνουν στα παιδιά μια φωνή με τον δικό τους τρόπο. Είναι σημαντικό να μοντελοποιείτε και να ενθαρρύνετε όλες τις μορφές επικοινωνίας: χειρονομίες, εκφράσεις του προσώπου ή τεχνολογία, και να γιορτάζετε κάθε επιτυχία.

Πόσα άτομα έχουν διαγνωστεί με KAT6;

Από το 2026, λιγότεροι από 1.000 άνθρωποι παγκοσμίως έχουν διαγνωστεί με μια παραλλαγή στο KAT6A ή στο KAT6B. Με βάση έναν παγκόσμιο πληθυσμό άνω των 8 δισεκατομμυρίων, αυτό κατατάσσει το KAT6 μεταξύ των εξαιρετικά σπάνιων παθήσεων, με συχνότητα εμφάνισης περίπου 1 στους 8 εκατομμύρια ανθρώπους.

Ο πραγματικός αριθμός είναι πιθανώς υψηλότερος, καθώς τα συστήματα γενετικών εξετάσεων και τα ιατρικά ιδρύματα δεν κοινοποιούν δεδομένα μεταξύ των χωρών. Ο πιο αξιόπιστος τρόπος παρακολούθησης της κοινότητάς μας είναι μέσω του Μητρώου Ασθενών KAT6A/KAT6B, το οποίο περιλαμβάνει περισσότερα από 500 άτομα και συνεχίζει να αυξάνεται καθώς βελτιώνεται η ευαισθητοποίηση και οι εξετάσεις.

Ποια είναι η πιθανότητα να αποκτήσω άλλο ένα παιδί με KAT6;

Οι γονείς θα πρέπει να συμβουλευτούν έναν γενετιστή για να κατανοήσουν την ατομική τους πιθανότητα και τυχόν παραμέτρους σχετικά με μελλοντικές εγκυμοσύνες. Οι περισσότερες αλλαγές στο γονίδιο KAT6 εμφανίζονται για πρώτη φορά στο πάσχον παιδί και δεν κληρονομούνται από κανέναν από τους δύο γονείς. Σε αυτές τις περιπτώσεις, η πιθανότητα να αποκτήσουν ένα άλλο παιδί με την ίδια γενετική αλλαγή είναι χαμηλή, εκτιμώμενη σε περίπου 2%.

Σε σπάνιες περιπτώσεις, ένας γονέας μπορεί να φέρει τη γενετική αλλαγή σε έναν μικρό αριθμό των αναπαραγωγικών του κυττάρων, μια πάθηση γνωστή ως μωσαϊκισμός της βλαστικής γραμμής, η οποία μπορεί να αυξήσει την πιθανότητα υποτροπής. Πολύ σπάνια, ένας γονέας μπορεί να έχει την παραλλαγή KAT6 σε όλα τα κύτταρά του και να είναι σε θέση να τη μεταβιβάσει με κληρονομικό τρόπο. Σε αυτές τις περιπτώσεις, κάθε παιδί έχει 50% πιθανότητα να κληρονομήσει την πάθηση.

Πού βρίσκονται οι οικογένειες KAT6 στις ΗΠΑ και διεθνώς;

Άτομα με σύνδρομο KAT6 έχουν εντοπιστεί σε τουλάχιστον 70 χώρες. Μπορείτε να επικοινωνήσετε με άλλους μέσω ομάδων υποστήριξης στο Facebook και διεθνών ομάδων στο WhatsApp. Το KAT6 Foundation προσφέρει μεταφρασμένο υλικό και μπορεί να παρέχει πρόσθετους πόρους κατόπιν αιτήματος. Μπορείτε επίσης να εγγραφείτε στον χάρτη οικογενειών του Ιδρύματος KAT6 για να συνδεθείτε με άλλους που βρίσκονται κοντά.



Συμμετέχετε στον χάρτη.

Ποιες θεραπείες είναι διαθέσιμες;

Προς το παρόν δεν υπάρχουν εγκεκριμένες θεραπείες ειδικά για τη θεραπεία του συνδρόμου KAT6, ωστόσο ορισμένες θεραπείες μπορεί να βοηθήσουν σε συγκεκριμένα συμπτώματα. Οι γιατροί αντιμετωπίζουν τα συμπτώματα μεμονωμένα, όπως δυσκοιλιότητα, γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση, προβλήματα συμπεριφοράς, επιληπτικές κρίσεις ή διαταραχές ύπνου. Μερικοί γονείς αναφέρουν οφέλη από μιτοχονδριακά συμπληρώματα όπως η L-καρνιτίνη, το παντοθενικό οξύ (B5), το συνένζυμο Q10, η βιταμίνη E, η βιταμίνη C ή η Cytra-3. Πάντα να συμβουλευέστε τον γιατρό του παιδιού σας πριν ξεκινήσετε οποιοδήποτε νέο συμπλήρωμα. Περισσότερες πληροφορίες σχετικά με τη μιτοχονδριακή θεραπεία μπορείτε να βρείτε στο διαδικτυακό σεμινάριο GI του Richard I Kelley και στην παρουσίασή του στο συνέδριο του 2023, [Θεραπεία Μεταβολικών Ανωμαλιών στα Σύνδρομα KAT6A και KAT6B](#).

Ποιο είναι το προσδόκιμο ζωής για άτομα που έχουν διαγνωστεί με KAT6;

Το KAT6 Foundation συλλέγει ενεργά δεδομένα μέσω του Μητρώου Ασθενών KAT6A/KAT6B για να μελετήσει τα μακροπρόθεσμα αποτελέσματα. Από το 2025, το γηραιότερο γνωστό άτομο με KAT6A είναι ηλικίας 50 ετών και το γηραιότερο με KAT6B είναι ηλικίας 40 ετών. Επειδή το KAT6 είναι πολύ σπάνιο και αναγνωρίστηκε πρόσφατα, τα περισσότερα διαγνωσμένα άτομα είναι παιδιά, επομένως έχει εντοπιστεί μόνο ένας μικρός αριθμός ενηλίκων. Η συνεχιζόμενη έρευνα θα συνεχίσει να βελτιώνει την κατανόησή μας για την υγεία, τη μακροζωία και τον τρόπο με τον οποίο τα σύνδρομα εξελίσσονται με την πάροδο του χρόνου.



Πώς μπορεί η οικογένειά μου να συμμετάσχει στην έρευνα;

Ο καλύτερος τρόπος για να υποστηρίξετε την έρευνα για το KAT6 είναι να εγγραφείτε στο Μητρώο Ασθενών KAT6A/KAT6B, το οποίο συλλέγει πολύτιμες πληροφορίες από τους φροντιστές των KAT6 για να βοηθήσει τους επιστήμονες να κατανοήσουν καλύτερα τα σύνδρομα KAT6A και KAT6B. Μπορείτε επίσης να συνεισφέρετε βιολογικά δείγματα στην Τράπεζα iPSC KAT6A και KAT6B στο Πανεπιστήμιο της Βοστώνης. Μείνετε ενημερωμένοι και βρείτε πληροφορίες για τρέχουσες ερευνητικές μελέτες, επισκεπτόμενοι τη διεύθυνση www.kat6.org.

Είναι η οικογένειά μας επιλέξιμη για οικονομική βοήθεια;

Το παιδί σας μπορεί να δικαιούται κρατική υγειονομική περίθαλψη ή οικονομική βοήθεια που σχετίζεται με αναπηρία, ακόμη και αν η οικογένειά σας δεν πληροί τις προϋποθέσεις εισοδήματος. Πολλές χώρες προσφέρουν προγράμματα που βοηθούν στην κάλυψη ιατρικής περίθαλψης, θεραπείας, εξοπλισμού και υπηρεσιών υποστήριξης για παιδιά με γενετικές ή αναπτυξιακές παθήσεις. Για να μάθετε τι είναι διαθέσιμο στον τόπο κατοικίας σας, μπορείτε να επικοινωνήσετε με την ομάδα υγειονομικής περίθαλψης του παιδιού σας, έναν κοινωνικό λειτουργό νοσοκομείου ή το τοπικό σας κυβερνητικό γραφείο ή το γραφείο υπηρεσιών αναπηρίας. Μπορούν να σας καθοδηγήσουν σε παροχές για τις οποίες μπορεί να πληροί τις προϋποθέσεις το παιδί σας και να σας βοηθήσουν να υποβάλετε αίτηση.

Πόροι Πληροφόρησης



KAT6 Foundation

- 🔗 Αρχείο Δημοσιευμένης Έρευνας KAT6A και KAT6B
- 🔗 Βίντεο καλωσορίσματος του Ιδρύματος KAT6
- 🔗 Ντοκιμαντέρ KAT6: Γενετικό Ελάττωμα του Νίκου Μυλωνά
- 🔗 Έκθεση κατάστασης τράπεζας KAT6 iPSC
- 🔗 Κανάλι YouTube KAT6: Παρουσιάσεις έρευνας και διαδικτυακά σεμινάρια για το KAT6
- 🔗 Ιδιαίτερη ανησυχία: Εντερικές αποφράξεις στον πληθυσμό KAT6

KAT6A

- 🔗 Ενημερωτικό δελτίο KAT6A από το Κέντρο Γενετικής Εκπαίδευσης
- 🔗 Αναφορά για το σύνδρομο KAT6A από το NORD
- 🔗 Σύνδρομο KAT6A: Συσχέτιση γονότυπου-φαινοτύπου σε 76 ασθενείς με παθογόνες παραλλαγές KAT6A
- 🔗 Ανάπτυξη ομιλίας και γλώσσας και συσχέτιση γονότυπου-φαινοτύπου σε 49 άτομα με σύνδρομο KAT6A

KAT6B

- 🔗 Διαταραχές KAT6B
- 🔗 Αναφορά διαταραχών που σχετίζονται με το KAT6B από το NORD
- 🔗 Νέες παραλλαγές στο φάσμα των διαταραχών KAT6B διευρύνουν τις γνώσεις μας για τις κλινικές εκδηλώσεις και τους μοριακούς μηχανισμούς
- 🔗 Σύνδρομο Say-Barber Biesecker (SBBS) από την Unique

ΔΙΕΘΝΕΙΣ

ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΕΣ KAT6

- 🔗 Αυστραλία
- 🔗 Αυστρία
- 🔗 Γαλλία
- 🔗 Ιταλία
- 🔗 Ιαπωνία
- 🔗 Ολλανδία
- 🔗 Νέα Ζηλανδία
- 🔗 Νορβηγία
- 🔗 Πορτογαλία
- 🔗 Ισπανία
- 🔗 Ελβετία
- 🔗 Τουρκία
- 🔗 Ηνωμένο Βασίλειο

ΟΡΓΑΝΙΣΜΟΙ ΣΠΑΝΙΩΝ ΠΑΘΗΣΕΩΝ

- 🔗 Συμμαχία Οργανισμών Σπάνιων Παθήσεων Ασίας-Ειρηνικού
- 🔗 Eurordis: Σπάνιες Παθήσεις Ευρώπη
- 🔗 Παγκόσμια Γονίδια
- 🔗 Διεθνής Κοινοπραξία Σπάνιων Παθήσεων
- 🔗 NORD (Εθνικός Οργανισμός για τις Σπάνιες Παθήσεις)
- 🔗 Ημέρα Σπάνιων Παθήσεων
- 🔗 Διεθνές Κέντρο Σπάνιων Παθήσεων
- 🔗 Μοναδικό: Κατανόηση των Γονιδίων και των Χρωμοσωμάτων

ΣΗΜΑΝΤΙΚΕΣ ΟΜΑΔΕΣ

ΣΤΟ FACEBOOK

- 🔗 KAT6 Foundation: Ομάδα Έρευνας και Ευαισθητοποίησης KAT6A και KAT6B
- 🔗 Ομάδα Υποστήριξης KAT6
- 🔗 Οικογένειες γονιδίων KAT6A και KAT6B

Επισκεφθείτε τη σελίδα Οικογενειακών Πόρων στο σύνδρομο KAT6.org για μια πιο εκτενή βιβλιοθήκη.

KAT6 Foundation

Η ΑΠΟΣΤΟΛΗ ΜΑΣ

Υποστηρίζουμε άτομα και οικογένειες που ζουν με σύνδρομο ΚΑΤ6, το οποίο προκαλείται από τις παραλλαγές ΚΑΤ6Α και ΚΑΤ6Β, σε όλο τον κόσμο. Στόχος μας είναι να προωθήσουμε την επιστημονική έρευνα που μπορεί να οδηγήσει σε θεραπείες και να ευαισθητοποιήσουμε το κοινό σχετικά με το σύνδρομο ΚΑΤ6, ώστε να αναγνωρίζεται, να κατανοείται και να μελετάται πιο εύκολα.

ΚΑΤ6 ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ

Η ομάδα υπεράσπισης της οικογένειάς μας είναι εδώ για να υποστηρίξει την οικογένειά σας σε κάθε βήμα. Μπορούμε να σας βοηθήσουμε να πλοηγηθείτε στα εκπαιδευτικά και ιατρικά συστήματα, να λάβετε τεκμηριωμένες αποφάσεις και να αποκτήσετε πρόσβαση στις υπηρεσίες και τη φροντίδα που χρειάζεται το παιδί σας για να ευδοκιμήσει.

Είμαστε επίσης χρήσιμοι για οικογένειες που μεταβαίνουν από το σχολείο σε υπηρεσίες ενηλίκων. Η ομάδα μας μπορεί να σας καθοδηγήσει στη διαδικασία, να σας εξηγήσει τα δικαιώματα του παιδιού σας στο πλαίσιο ενός Ατομικού Εκπαιδευτικού Σχεδίου (ΑΕΠ) και να σας βοηθήσει να κατανοήσετε τις εκθέσεις αξιολόγησης. Δεν είστε μόνοι. Στόχος μας είναι να κάνουμε αυτά τα μερικές φορές μπερδεμένα βήματα ευκολότερα και λιγότερο κουραστικά.



Είμαστε εδώ για εσάς.



«Δεν μπορείτε να βρείτε καλύτερη πηγή από την ίδια την κοινότητα... Πιθανότατα θα έχουν περισσότερες χρήσιμες πληροφορίες από τον παιδίατρό σας. Ήταν τεράστια υποστήριξη η πρόσβαση σε γονείς με ιατρική ειδίκευση, που γνωρίζουν την πάθηση, καθώς και σε εκείνους που έχουν μεγαλύτερα παιδιά και έχουν περάσει κι αυτοί από αυτό.»

- Lindsey Blanch -

ΧΡΗΜΑΤΟΔΟΤΗΣΗ ΈΡΕΥΝΑΣ

Χάρη στη συμμετοχή της οικογένειας, οι ερευνητές ανακαλύπτουν νέες γνώσεις κάθε χρόνο. Αυτές οι προσπάθειες έχουν ήδη οδηγήσει σε καλύτερη κατανόηση του τρόπου με τον οποίο το KAT6 επηρεάζει την ανάπτυξη και ανοίγουν το δρόμο για μελλοντικές θεραπείες. Το KAT6 Foundation χρηματοδοτεί με υπερηφάνεια διεθνή έρευνα που στοχεύει στη βελτίωση της ζωής των παιδιών και των οικογενειών που επηρεάζονται από το σύνδρομο KAT6. Τα τελευταία μας έργα διερευνούν πιθανά φάρμακα, μελετούν μοντέλα εγκεφάλου και συμπεριφοράς, εντοπίζουν σημαντικούς βιοδείκτες και αναπτύσσουν κλινικά προγράμματα, θέτοντας τις βάσεις για μελλοντικές θεραπείες και κλινικές δοκιμές. Κάθε μελέτη που υποστηρίζουμε μας φέρνει πιο κοντά σε καλύτερη φροντίδα και ένα λαμπρότερο μέλλον για την κοινότητά μας. [Μάθετε περισσότερα.](#)

ΜΗΤΡΩΟ ΑΣΘΕΝΩΝ KAT6

Το Μητρώο ασθενών KAT6A/KAT6B, το οποίο ξεκίνησε το 2019 μέσω του Εθνικού Οργανισμού για τις Σπάνιες Παθήσεις (NORD), είναι η πρώτη μακροπρόθεσμη ερευνητική μελέτη για το σύνδρομο KAT6. Συλλέγοντας πληροφορίες από οικογένειες όπως τη δική σας, το μητρώο βοηθά τους ερευνητές να κατανοήσουν καλύτερα το πλήρες φάσμα των χαρακτηριστικών του KAT6 και να εντοπίσουν τομείς για νέες μελέτες.

Το KAT6 Foundation διαχειρίζεται τα αναγνωρίσιμα δεδομένα, τα οποία μας επιτρέπουν να καθοδηγούμε την έρευνα και να κοινοποιούμε τα ευρήματα υπεύθυνα. Αναλύουμε επίσης τις πληροφορίες και μοιραζόμαστε γνώσεις με οικογένειες, βοηθώντας τους γονείς και τους φροντιστές να κατανοήσουν και να υποστηρίξουν καλύτερα τα αγαπημένα τους πρόσωπα. Συμμετέχοντας, δεν βοηθάτε μόνο το δικό σας παιδί, αλλά κάνετε τη διαφορά για ολόκληρη την κοινότητα KAT6.

ΕΓΓΡΑΦΉ ΣΤΟ ΜΗΤΡΩΟ ΑΣΘΕΝΩΝ

ΤΡΑΠΕΖΑ KAT6 IPSC

Το 2022, το KAT6 Foundation και οι συνεργάτες του δημιούργησαν την πρώτη τράπεζα επαγόμενων πολυδύναμων βλαστοκυττάρων (iPSC) που προέρχονται από ασθενείς για τα KAT6A και KAT6B. Αυτά είναι κύτταρα που παράγονται από δείγματα ασθενών, όπως δέρμα ή αίμα, που βοηθούν τους ερευνητές να μελετήσουν το KAT6 και να δοκιμάσουν πιθανές θεραπείες. Οι οικογένειες μπορούν να επιλέξουν να συνεισφέρουν δείγματα από το παιδί τους στην τράπεζα iPSC, δίνοντας στο παιδί σας έναν τρόπο να βοηθήσει στην προώθηση της έρευνας και να υποστηρίξει θεραπείες για την κοινότητα του KAT6.

[Περιήγηση στο Εργαστήριο Serrano](#)

ΓΊΝΕΤΕ ΜΈΛΟΣ ΤΗΣ ΤΡΑΠΕΖΑΣ IPSC



«Η συνεργασία με το KAT6 Foundation είναι ένα από τα πιο ικανοποιητικά μέρη της δουλειάς που κάνουμε στο εργαστήριο.»

– Dr. Angie Serrano –

Empowered Grants

Η υποστήριξη των οικογενειών KAT6 βρίσκεται στην καρδιά της αποστολής μας. Μέσω του προγράμματος Empowered Grants, παρέχουμε χρηματοδότηση για να βοηθήσουμε τις οικογένειες να έχουν πρόσβαση σε βοηθητικό εξοπλισμό, συσκευές, τεχνολογία και θεραπείες που μπορούν να κάνουν μια ουσιαστική διαφορά στην καθημερινή ζωή.

Αυτοί οι πόροι μπορούν να ενδυναμώσουν τα άτομα με σύνδρομο KAT6 ώστε να συμμετέχουν πλήρως στις κοινότητές τους, να επιτύχουν εκπαιδευτικούς στόχους, να βελτιώσουν την επικοινωνία, να ενισχύσουν τις συνδέσεις και να προωθήσουν την κοινωνική και συναισθηματική ανάπτυξη.

Από την έναρξη αυτής της πρωτοβουλίας το 2020, το KAT6 Foundation έχει χορηγήσει περισσότερες από 120 Empowered Grants σε άτομα και οικογένειες στις ΗΠΑ και σε όλο τον κόσμο. Κάθε επιχορήγηση παρέχει οικονομική υποστήριξη για την κάλυψη πρακτικών και ζωτικών αναγκών.

ΛΗΨΗ ΕΦΑΡΜΟΓΗΣ

ΤΙ ΘΑ ΧΡΕΙΑΣΤΕΪΤΕ:

- ✓ Απόδειξη διάγνωσης, όπως μια γενετικό προφίλ
- ✓ Συμπληρωμένη αίτηση με στοιχεία επικοινωνίας
- ✓ Εκτιμώμενο κόστος του αντικειμένου ή της θεραπείας που ζητείται για αποζημίωση



Empowered Grants: Λίστα Επιλέξιμων Αντικειμένων

Τα ακόλουθα στοιχεία είναι επιλέξιμα για επιστροφή χρημάτων μέσω του Προγράμματος Επιχορηγήσεων Ενδυνάμωσης. Αυτή η λίστα χρησιμεύει ως οδηγός και όχι ως περιορισμός. Εάν το παιδί σας έχει μια συγκεκριμένη ανάγκη που δεν αναφέρεται εδώ, αλλά μπορεί να δικαιολογηθεί ως ωφέλιμη για την ανάπτυξη, την υγεία ή την καθημερινή του λειτουργία, παρακαλούμε να την συμπεριλάβετε στην αίτησή σας.

ΕΡΓΑΛΕΙΑ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

- μπάλες θεραπείας
- ψάθες, σφήνες
- κύλινδροι αφρού
- βάρη, ζώνες αντίστασης
- δοκοί ισορροπίας
- βοηθήματα κινητικότητας, περιπατητές, εκπαιδευτές βάδισης, καρότσια, όρθια
- πίνακες ισορροπίας
- γιλέκα με βάρη
- προσαρμοζόμενα καθίσματα
- φορητές ράμπες για αναπηρικά αμαξίδια
- σανίδες σκούτερ
- τοίχοι αναρρίχησης, σκάλες
- εξοπλισμός διαδρομής μετ' εμποδίων
- ορθωτικά
- συστήματα τροχαλιών
- πεταλιέρες
- τραμπολίνα
- σήραγγες έρπουσας
- προσαρμοζόμενα ποδήλατα και τρίκυκλα

ΑΙΣΘΗΤΗΡΙΟΣ

- κούνιες (διάφορων τύπων)
- μασώμενα σωληνάρια, μασώμενα κοσμήματα
- συστήματα βουρτσίσματος
- Air Toobz
- κουβέρτα/γιλέκα με βάρη
- εργαλεία δόνησης
- εργαλεία fidget, μπάλες στρες, περιστρεφόμενα ρολά
- κουτιά φωτισμού/τραπεζάκια φωτισμού
- λάμπες λάβας
- γιλέκο ψύξης
- κινητά
- ακουστικά (μειώνουν τον θόρυβο)

ΣΤΙΤΣΗ/ΚΑΘΗΜΕΡΙΝΗ ΖΩΗ

- βοηθήματα τουαλέτας
- σκεύη φαγητού και ποτήρια (προσαρμοστικά)
- αρπακτικά και φτερά
- προσαρμοστική οδοντόβουρτσα
- βοηθήματα επίδεσης
- γυαλιά οράσεως, ακουστικά βαρηκοΐας
- ρολόγια και χρονόμετρα για την τουαλέτα
- προσαρμοστικές καρέκλες φαγητού

ΛΕΠΤΕΣ ΚΙΝΗΤΙΚΕΣ ΔΕΞΙΟΤΗΤΕΣ

- ταξινομητές σχημάτων (shape sorters)
- τσιμπιδάκια και λαβίδες
- εργαλεία γραφής
- παιχνίδια κατασκευών όπως τουβλάκια, lego
- είδη χειροτεχνίας
- μαλακά πιεζόμενα παιχνίδια
- παζλ
- Play-Doh, Θεραπευτική ουσία, λάσπη
- πινακίδες
- κινητική άμμος
- κάρτες εκμάθησης δεσίματος κορδονιών
- παιχνίδια που απαιτούν λεπτές κινητικές δεξιότητες (Jenga, Operation, Marble Run, κ.λπ.)
- καβαλέτα σχεδίασης, κεκλιμένες σανίδες

ΟΜΙΛΙΑ/ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ

- Συσκευές AAC, tablet και θήκες (iPad), συσκευές παραγωγής ομιλίας
- λογισμικό και εφαρμογές επικοινωνίας
- καθρέφτες
- κάρτες με εικόνες
- μικρόφωνα και ακουστικά
- σφυρίχτρες, φυσαλίδες, κόρνες (παιχνίδια φυσήματος)
- οπτικά χρονοδιαγράμματα, κοινωνικές ιστορίες
- παιχνίδια που προάγουν την εναλλαγή λέξεων και την ανάπτυξη της γλώσσας

ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΣ

- συνδρομές σε ιστότοπους εκμάθησης, ηλεκτρονικά βιβλία
- βιβλία εργασίας
- πληκτρολόγια
- προσαρμοστικά εργαλεία μάθησης (γραφίδες)

ΘΕΡΑΠΕΪΕΣ ΜΕ ΦΥΣΙΚΗ ΠΑΡΟΥΣΙΑ

- φυσικοθεραπεία
- εργοθεραπεία
- ιπποθεραπεία
- μουσικοθεραπεία
- Θεραπεία ABA
- υδροθεραπεία
- θεραπεία όρασης
- ομιλία, στίτιση και θεραπεία AAC
- ομάδα κοινωνικών δεξιοτήτων

Εκδηλώσεις Κοινότητας

KATWALK

Το KATwalk είναι η διασκεδαστική, φιλική προς την οικογένεια ετήσια εκδήλωσή μας, όπου οι υποστηρικτές συγκεντρώνονται για να ευαισθητοποιήσουν το κοινό και να συγκεντρώσουν χρήματα για την έρευνα KAT6. Είναι μια μέρα γεμάτη χαμόγελα, δραστηριότητες και κοινοτικό πνεύμα, και μια ευκαιρία να γιορτάσουμε τις καταπληκτικές οικογένειές μας KAT6! Μαζί, περπατάμε για ένα πιο φωτεινό αύριο!



ΗΜΕΡΑ ΣΠΑΝΙΩΝ ΠΑΘΗΣΕΩΝ

Η Ημέρα Σπάνιων Παθήσεων είναι μια ξεχωριστή ημέρα για να δοθεί έμφαση σε σπάνιες παθήσεις όπως το σύνδρομο KAT6. Πραγματοποιείται πάντα την τελευταία ημέρα του Φεβρουαρίου. Ενώνουμε τις δυνάμεις μας με οικογένειες και υποστηρικτές σε όλο τον κόσμο για να μοιραστούμε ιστορίες, να ευαισθητοποιήσουμε το κοινό και να δείξουμε ότι κανείς δεν χρειάζεται να αντιμετωπίσει μόνος του μια σπάνια ασθένεια.

ΔΙΕΘΝΕΣ ΣΥΝΕΔΡΙΟ KAT6

Το ετήσιο συνέδριο αποτελεί μια μοναδική ευκαιρία για οικογένειες, γιατρούς και ερευνητές να συναντηθούν. Είναι ένα μέρος για να μάθετε τα τελευταία νέα για το KAT6, να γνωρίσετε άλλους που κατανοούν πραγματικά το ταξίδι, ακόμη και να συμμετάσχετε σε έρευνα.

«Έρχομαι επειδή με κάνει να νιώθω καλά που βρίσκομαι εδώ. Μου αρέσει που οι άνθρωποι αγαπούν τον γιο μου. Μου αρέσει που τον επευφημούν. Μου αρέσει που οι άνθρωποι μου λένε ότι βλέπουν την πρόοδό του... το να είσαι μέρος της κοινότητάς μας είναι πραγματικά μοναδικό και ξεχωριστό με πολλούς διαφορετικούς τρόπους.»

- Amy Young -

ΒΡΕΪΤΕ ΜΙΑ ΕΚΔΗΛΩΣΗ



Συμμετέχετε

Το KAT6 Foundation υποστηρίζεται από γονείς, φίλους και υποστηρικτές όπως εσείς. Κάθε προσπάθεια κάνει τη διαφορά!



ΠΡΟΣΦΕΡΕΤΕ ΤΟΝ ΧΡΟΝΟ ΣΑΣ

Αναζητούμε πάντα εθελοντές για να υποστηρίξουν το έργο του Ιδρύματος. Αν έχετε ειδικές δεξιότητες ή ταλέντα να μοιραστείτε, θα χαρούμε να σας ακούσουμε! Για όσους ενδιαφέρονται για έναν ευρύτερο ρόλο, υπάρχουν επίσης ευκαιρίες να υπηρετήσουν στο Διοικητικό Συμβούλιο του Ιδρύματος KAT6.

ΕΘΕΛΟΝΤΗΣ

ΕΝΙΣΧΥΣΗ ΕΥΑΙΣΘΗΤΟΠΟΙΗΣΗΣ

Μπορείτε να βοηθήσετε στη διάδοση του KAT6 στην κοινότητά σας και στο διαδίκτυο.

Ελάτε μαζί μας κάθε Φεβρουάριο στην Εκστρατεία Ευαισθητοποίησης για την Ημέρα Σπάνιων Παθήσεων.

Ενθαρρύνετε τους φίλους και τους ακολούθους σας να συνδεθούν με το Ίδρυμα στο Facebook, το Instagram, το X (Twitter), το LinkedIn και το YouTube.

Μοιραστείτε φωτογραφίες και ιστορίες για το παιδί σας—μας αρέσει να αναδεικνύουμε τις καταπληκτικές οικογένειες KAT6 και να δείχνουμε στον κόσμο τα πρόσωπα πίσω από την αποστολή μας.

ΨΩΝΙΣΤΕ ΓΙΑ KAT6

Το κατάστημά μας Bonfire διαθέτει ρούχα και εμπορεύματα κορυφαίας ποιότητας για όλη την οικογένεια.

ΕΠΙΣΚΕΦΘΕΙΤΕ ΤΟ ΚΑΤΑΣΤΗΜΑ KAT6

ΣΥΓΚΕΝΤΡΩΣΗ ΕΡΑΝΩΝ ΓΙΑ ΤΟ KAT6

Τα προγράμματα και οι ερευνητικές μας πρωτοβουλίες βασίζονται στη γενναιοδωρία της κοινότητάς μας.

The KATwalk

Το KATwalk, που πραγματοποιείται κάθε Σεπτέμβριο, είναι η μεγαλύτερη εκδήλωση συγκέντρωσης χρημάτων και ευαισθητοποίησης για την κοινότητα. Μπορείτε να υποστηρίξετε τον σκοπό ξεκινώντας μια ομάδα συγκέντρωσης χρημάτων για να διοργανώσει μια αυτοπρόσωπη πεζοπορία ή συμμετέχοντας μαζί μας εικονικά μέσω του KATwalk Anywhere. Όπως και να συμμετέχετε, κάθε βήμα μας βοηθά να πλησιάσουμε σε ένα πιο φωτεινό αύριο.

Ετήσια Έκκληση

Η έκκλησή μας για το τέλος του έτους προσκαλεί τους μεγάλους δωρητές, εταιρείες και υποστηρικτές να συμβάλουν ουσιαστικά στην αποστολή μας.

Εκστρατεία «I Care for Rare»

Η καμπάνια «I Care for Rare» είναι μια ευέλικτη, συνεχής εκστρατεία συγκέντρωσης χρημάτων που μπορείτε να ξεκινήσετε οποιαδήποτε στιγμή. Συνεργαστείτε με μια τοπική επιχείρηση, διοργανώστε μια εκδήλωση ή αφιερώστε μια ημέρα δωρεάς για να ευαισθητοποιήσετε το κοινό και να συγκεντρώσετε χρήματα για τις οικογένειες KAT6 στην κοινότητά σας.



ΓΡΑΨΤΕ ΓΙΑ ΤΟ ΙΣΤΟΛΟΓΙΟ ΜΑΣ

Θα θέλαμε πολύ να ακούσουμε την ιστορία σας! Επειδή το KAT6 είναι τόσο σπάνιο, πολλές οικογένειες μπορεί να αισθάνονται απομονωμένες. Αν θέλετε να μοιραστείτε την άποψή σας, επικοινωνήστε μαζί μας! Τα λόγια σας μπορούν να βοηθήσουν στην εκπαίδευση, την έμπνευση και την υποστήριξη οικογενειών σε όλο τον κόσμο. Διαβάστε το ιστολόγιό μας.

Πιστοποιητικό



“

Πριν λάβω τη διάγνωση του γιου μου με ΚΑΤ6, νόμιζα ότι ήμασταν μόνοι σε αυτό το ταξίδι. Οι άυπνες νύχτες, τα γαστρεντερικά προβλήματα, οι χειρουργικές επεμβάσεις, τα άγνωστα ήταν, για να μην πω περισσότερα, συντριπτικά. Αφού έγινα μέλος της κοινότητας ΚΑΤ6 και της ομάδας υποστήριξης στο Facebook, ένιωσα επιτέλους ότι υπήρχε ελπίδα, ανακούφιση και παρηγοριά γνωρίζοντας ότι σίγουρα δεν ήμασταν μόνοι μας σε αυτό.

Τα κοινά χαρακτηριστικά των παιδιών μας με εντυπωσίασαν και η διορατικότητα και οι συμβουλές των γονέων βοήθησαν να λάβουμε πολλές δύσκολες αποφάσεις και μας οδήγησαν στη σωστή κατεύθυνση για τους άλλους. Το έργο του Ιδρύματος ΚΑΤ6 είναι μακράν η πιο σημαντική έρευνα και εκπαίδευση της ζωής μας. Δεν υπάρχει καλύτερος τρόπος για να υποστηρίξουμε το ίδρυμα από το να κάνουμε προσπάθειες συγκέντρωσης χρημάτων που επηρεάζουν άμεσα τον γιο μας.

- Katie Bator -

**ΓΊΝΕΤΕ ΜΈΛΟΣ ΤΗΣ ΟΜΆΔΑΣ
ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗΣ ΜΑΣ**

Η ομάδα μας

Μέλη του Διοικητικού Συμβουλίου του Ιδρύματος KAT6



Dr. Jordan Muller
Πρόεδρος Διοικητικού
Συμβουλίου



Karen Ginsburg
Συγκέντρωση
χρημάτων



**Katie LaRow
Brown**
Επιστήμη



Maureen Martini
Μέλος Διοικητικού
Συμβουλίου



Dr. Andrew Rankin
Επιστήμη



David Woodbury
Γραμματέας



Rachel Worden
Εύρεση Χρημάτων
& Επιχορηγήσεις



Kevin Young
Οικονομικά

Μέλη της Ομάδας του Ιδρύματος KAT6



Aimee Reitzen
Μάρκετινγκ &
Επικοινωνία



Megan Stetts
Κοινωνικά Δίκτυα



Susan Hartung
Υπεράσπιση &
Μητρώο Ασθενών



Katie Bator
KATwalk



Dr. Typhaine Lejeune
Επιστημονικός
Σύμβουλος



Jessica Wiemann
Empowered
Grants



Lindsey Blanch
Επιχορηγήσεις και
Χορηγοί

Οι εθελοντές γονείς υποστηρίζουν το διοικητικό μας συμβούλιο και τα μέλη της ομάδας μας σε μια σειρά από ρόλους. Εάν ενδιαφέρεστε να υποστηρίξετε την ομάδα μας ή να διερευνήσετε μια θέση στο Διοικητικό Συμβούλιο, θα χαρούμε να επικοινωνήσουμε μαζί σας.

Το Ίδρυμα καλωσορίζει εθελοντές που θέλουν να βοηθήσουν στην προώθηση του έργου μας, ειδικά εκείνους με δεξιότητες ή εμπειρία που θα ήθελαν να μοιραστούν.

Επικοινωνήστε με τον Πρόεδρο του Διοικητικού Συμβουλίου μας, Jordan Muller, στη διεύθυνση support@kat6.org.

Ας συνδεθούμε!

Θα θέλαμε πολύ να μείνουμε σε επαφή! Συμπληρώνοντας την παρακάτω σύντομη έρευνα, μας βοηθάτε να μοιραζόμαστε σημαντικές ενημερώσεις για την έρευνα, εκδηλώσεις της κοινότητας και υπηρεσίες υποστήριξης. Οι πληροφορίες σας παραμένουν εντός της κοινότητάς μας KAT6 και δεν θα κοινοποιηθούν ποτέ εκτός αυτής.

Η παροχή αυτών των στοιχείων είναι ένας απλός αλλά αποτελεσματικός τρόπος για να μας βοηθήσετε να προωθήσουμε την αποστολή μας και να υποστηρίξουμε εσάς και την οικογένειά σας. [[Δείτε την πολιτική απορρήτου μας.](#)]

ΈΡΕΥΝΑ ΚΟΙΝΟΤΗΤΑΣ

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

ΑΦΜ # 82-3118535

Ηλεκτρονικό ταχυδρομείο: support@kat6.org



WWW.KAT6.ORG



Ευχαριστίες

Αυτό το εγχειρίδιο κατέστη δυνατό χάρη στη γενναιόδωρη υποστήριξη της Amgen. Το 2025, το KAT6 Foundation επιλέχθηκε ως αποδέκτης της επιχορήγησης RAREis Global Advocate, η οποία παρείχε χρηματοδότηση για τη δημιουργία και τη μετάφραση αυτού του πόρου για οικογένειες σε όλο τον κόσμο. Το RAREis είναι μια παγκόσμια πρωτοβουλία που υποστηρίζεται από την Amgen και βοηθά άτομα και οικογένειες να συνδέονται, να μαθαίνουν και να πλοηγούνται στην καθημερινή ζωή με μια σπάνια πάθηση.

Είμαστε βαθιά ευγνώμονες στους εθελοντές και τους επαγγελματίες συμβούλους που μοιράστηκαν τον χρόνο και την εμπειρία τους καθ' όλη τη διάρκεια της ανάπτυξης αυτού του εγχειριδίου, καθώς και στα μέλη του Διοικητικού Συμβουλίου του KAT6 που παρείχαν στοχαστικά σχόλια και αξιολογήσεις κατά τα τελικά στάδια. Εκφράζουμε επίσης τις ειλικρινείς μας ευχαριστίες στους φροντιστές του KAT6 για τη συμβολή τους στην έρευνα εντός της εξαιρετικά σπάνιας κοινότητάς μας και για τις ακούραστες προσπάθειές τους στην υπεράσπιση και την υποστήριξη των αγαπημένων τους προσώπων.

Αναφορές

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>