

Příručka pro pečovatele KAT6A a KAT6B





Nazdar!

UVÍTACÍ VIDEO

Zjištění, že vaše dítě má syndrom KAT6, může přinést mnoho emocí najednou – otázky, nejistotu a naděje na to, jak bude vypadat jeho budoucnost. Je zcela přirozené cítit se zahlceni neznámým, ale vězte, že v tom nejste sami, když podnikáte další kroky vpřed.

První týdny a měsíce po stanovení diagnózy se mohou zdát matoucí a izolující. Ale jak se dozvíte více a setkáte se s dalšími rodinami na podobné cestě, uvidíte, že jste součástí silné a soucitné komunity, která se navzájem podporuje. Před vámi je skutečná naděje. Děti s KAT6 dále rostou, učí se a každý den překvapují své rodiny.

Postupem času má vaše dítě s ostatními dětmi více společného, než jste zpočátku očekávali. Potřeby vašeho dítěte jsou stejné: láska, učení, přátelství a spojení, i když může dosáhnout určitých milníků svým vlastním způsobem a ve svém vlastním čase. KAT6 je zdravotní stav, nedefinuje schopnosti, ducha ani potenciál vašeho dítěte.

Syndrom KAT6 sice přináší jedinečné výzvy, ale zároveň odhaluje mimořádná ponaučení o odolnosti, obhajobě a bezpodmínečné lásce. Přestože se jedná o jednu z nejvzácnějších genetických poruch na světě, která postihuje méně než 1 z 8 milionů lidí, zdaleka nejste sami. Komunita KAT6 je plná rodin, které tuto cestu prošly před vámi a dychtí se s vámi podělit o rady, povzbuzení a podporu. Spolu s nimi se Nadace KAT6 zavázala pomáhat vaší rodině zorientovat se v každé fázi této cesty.

Co najdete uvnitř

- 3 CO JE SYNDROM KAT6
- 4 DIAGNOSTIKA KAT6
- 5 VARIANTY KAT6
- 7 VLASTNOSTI KAT6
- 10 GASTROINTESTINÁLNÍ (GI) PROBLÉMY U SYNDROMŮ KAT6
- 11 PRO NOVĚ DIAGNOSTIKOVANÉ
- 12 LÉKAŘSTÍ SPECIALISTÉ
- 14 TERAPIE
- 16 ČASTO KLADENÉ OTÁZKY
- 19 INFORMAČNÍ ZDROJE
- 20 NADACE KAT6
- 22 EMPOWERED GRANTS
- 24 KOMUNITNÍ AKCE
- 25 ZAPOJIT SE
- 27 NÁŠ TÝM



KOMUNIKACE

KONTAKTNÍ ÚDAJE
support@kat6.org

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

WEBOVÉ STRÁNKY
www.kat6.org

FACEBOOKOVÁ SKUPINA
Nadace KAT6

SOCIÁLNÍ MÉDIA



Co je syndrom KAT6?

Syndrom KAT6 je velmi vzácné genetické onemocnění způsobené variantami v genech KAT6A nebo KAT6B. Tyto geny fungují jako epigenetické regulátory – pomáhají „otevřít“ naši DNA, aby správné geny mohly být ve správný čas použity pro zdravý růst a vývoj.

Představte si DNA jako nit pevně navinutou na cívce. Aby naše tělo správně fungovalo, musí být tato nit pečlivě rozvinuta ve správný okamžik, aby každý gen mohl vykonávat svou práci. Geny KAT6 neřídí pouze jednu funkci; ovlivňují aktivitu mnoha různých genů napříč našimi chromozomy.

Z tohoto důvodu studium KAT6A a KAT6B poskytuje vědcům důležité poznatky o tom, jak různé části těla rostou a spolupracují. To, co se z výzkumu KAT6 dozvídáme, má potenciál zlepšit zdraví daleko za hranice těchto vzácných syndromů.



Děti se syndromem KAT6 rostou a vyvíjejí se svým vlastním jedinečným způsobem a jejich potřeby se mohou značně lišit. Některé děti mají prospěch z větší lékařské nebo vývojové podpory, zatímco jiné mohou mít mírnější odchylky. Bez ohledu na to, kam vaše dítě v tomto spektru spadá, existují nástroje, terapie a pečující odborníci, kteří mu mohou pomoci učit se, růst a prospívat vlastním tempem.

Vědci stále zkoumají příčiny této variability, ale důkazy naznačují, že typ varianty a její umístění v genu mohou ovlivnit jak typ, tak závažnost symptomů. Tento vztah mezi specifickou změnou genu a znaky, které ovlivňuje, je známý jako korelace genotypu a fenotypu.

Diagnostika KAT6

Syndrom KAT6 vzniká, když se genetická varianta objeví velmi brzy ve vývoji plodu. Ve většině případů jsou tyto změny *de novo* (latinský termín znamená „od začátku“), což znamená, že varianta není zděděna od rodiče, ale vzniká spontánně u postižené osoby.

Až donedávna vyžadovala identifikace variant KAT6 komplexní genetické testování, které bylo často drahé a nebylo široce dostupné. Dnes jsou tyto testy spíše hrazeny pojišťovnami a varianty KAT6 jsou zahrnuty do cílenějších testovacích panelů, což genetické testování urychluje a zpřístupňuje rodinám.

Mezi hlavní možnosti testování patří:

- **Sekvenování celého exomu (WES):** Sekvenuje všechny kódující oblasti (exony) genomu, které obsahují většinu variant způsobujících onemocnění.
- **Sekvenování celého genomu (WGS):** Sekvenuje celý genom, včetně kódujících a nekódujících oblastí, což z něj činí nejkomplexnější možnost.
- **Panel sekvenování nové generace pro mentální postižení (ID NGS):** Cílený panel, který zahrnuje varianty KAT6, často rychlejší, dostupnější a s větší pravděpodobností schválený pojišťovnou jako první krok.

Dostupnost testů se může v jednotlivých zemích lišit, proto by si rodiny měly ověřit místní možnosti.



I přes tento pokrok je mnoho dětí a dospělých se syndromem KAT6 stále přehlíženo. Protože se projevy KAT6 mohou podobat jiným onemocněním, jako je autismus, dětská mozková obrna nebo globální vývojové zpoždění, rodiny mohou obdržet obecnou diagnózu, aniž by se dozvěděly základní genetickou příčinu. Kromě toho ne všichni poskytovatelé zdravotní péče jsou obeznámeni se vzácnými genetickými syndromy, takže nemusí být nabídnuto správné testování.

Nadace KAT6 se věnuje zvyšování povědomí mezi rodinami, lékaři a výzkumníky. Naším cílem je pomoci více lidem získat přístup ke genetickému testování, aby děti i dospělí mohli získat dřívejší a přesnější diagnózu – a s ní spojenou podporu.

V roce 2026 byl syndrom KAT6 formálně diagnostikován u méně než 1 000 osob na celém světě. S tím, jak se testování stává běžnějším a povědomí o něm roste, očekáváme, že tato čísla porostou, což rodinám i lékařům umožní hlubší pochopení tohoto vzácného onemocnění.

Varianty KAT6

VARIANTY KAT6: CO VÍME A CO SE STÁLE UČÍME

O tom, jak specifické varianty genů KAT6A a KAT6B ovlivňují jednotlivce, toho zatím mnoho nevíme. Většina současných zjištění je založena na malých výzkumných studiích a vědci stále pracují na tom, aby přesně pochopili, jak různé varianty ovlivňují vývoj a zdraví. S pokračujícím výzkumem se to, co dnes víme, může změnit.

Genetické informace se mohou zdát zahlcující, ale abyste svému dítěti porozuměli, nemusíte být odborníkem na genetiku. Ve většině případů může genová varianta pomoci vysvětlit obecné vzorce, ale nemůže předpovědět budoucnost, schopnosti, osobnost ani potenciál dítěte. Vývoj vašeho dítěte je formován mnoha faktory, včetně terapií, lékařské péče, podpory rodiny a jeho vlastních jedinečných silných stránek.

POCHOPENÍ VARIANT KAT6

Geny jsou jako instrukce napsané v knize. Tyto instrukce říkají tělu, jak vytvářet bílkoviny, které pomáhají buňkám plnit jejich úkoly. Varianty (nebo změny) v genech KAT6A a KAT6B mohou ovlivnit, jak dobře jsou tyto instrukce čteny a dodržovány v buňkách. Pochopení specifické varianty vašeho dítěte vám může pomoci lépe porozumět jeho symptomům.

TYPY VARIANT KAT6:

- **Nesmyslné nebo posunové varianty** – Ty způsobují, že se instrukce zastaví příliš brzy, takže protein je neúplný. Je to jako věta v knize, která končí v polovině a nedává smysl.
- **Varianty v místě sestřihu** – Tyto varianty ovlivňují, jak jsou instrukce genu stříhány a spojovány dohromady. Důležité části mohou být vynechány nebo přeskupeny. Je to jako odstranění předpony slova, což může změnit jeho význam nebo ztížit jeho pochopení. Například pamatujte → člen
- **Missense varianty** – v genu se změní jedno „písmeno“, čímž se jeden stavební blok proteinu vymění za jiný. Tyto varianty jsou obvykle spojeny s mírnějšími příznaky. Je to jako chybně napsané slovo: někdy mu stále rozumíte a jindy se význam změní. Například: „pes“ → „les“ (zde se význam změní) význam mění)
- **Rozsáhlé delece nebo duplikace** – k nim dochází, když část genu, nebo někdy i celý gen, chybí (vymaže se) nebo se opakuje (duplikuje). Je to jako vynechání celých vět nebo opakované opakování stejné věty v odstavci.

Typy variant KAT6 (KAT6A a KAT6B)



Nesmysl

Příliš brzy zastaví příjem proteinu – a ten tak zůstane neúplný



Posun čtecího rámce

Posune čtecí rámec – vytvoří vadný protein



Místo spoje

Ovlivňuje, jak jsou genové instrukce spojovány dohromady



Missense

Změní jeden stavební blok v proteinu



Rozsáhlé mazání nebo duplikace

Odstraňuje nebo kopíruje velké části genu

[Zjistěte více o genetických variantách.](#)

JAK SE UMÍSTĚNÍ VARIANTY VZTAHUJE K PŘÍZNAKŮM

Vědci zkoumají, kde se varianta v genu KAT6A nebo KAT6B vyskytuje, protože umístění může někdy ovlivnit, jak jsou genetické instrukce čteny a jak výsledný protein funguje. Tento typ výzkumu pomáhá identifikovat obecné vzorce napříč skupinami jedinců, ale nepoužívá se k predikci výsledků u žádného jednotlivého dítěte. Geny jsou jako dlouhé návody k použití. Změna v jedné části instrukcí může ovlivnit konečný výsledek jinak než změna v jiné části. Studium umístění variant u mnoha jedinců mohou vědci lépe pochopit, jak geny KAT6 celkově fungují. Důležité je, že tyto vzorce nejsou absolutní a děti se stejným umístěním varianty mohou mít velmi odlišné schopnosti, problémy a vývojové cesty.



CO DOSUD VÝZKUM POZOROVAL

Současný výzkum naznačuje, že umístění varianty může ovlivňovat symptomy, ačkoli zjištění jsou založena na omezeném počtu jedinců a neustále se vyvíjejí. V největší publikované studii jedinců s variantami KAT6A vědci zjistili, že varianty vyskytující se později v genu byly častěji spojovány s výraznějšími vývojovými problémy, zatímco varianty dříve v genu byly častěji spojovány s mírnějšími rozdíly v řeči a učení (Kennedy et al., 2019).

klinický výzkum týkající se genu KAT6B ukázal, že varianty mají tendenci se shlukovat ve specifických oblastech genu a jsou spojeny s různými klinickými vzorci. Varianty na začátku exonu 18 jsou častěji spojovány s genitopatelním syndromem (GPS), který obvykle zahrnuje významnější motorické, kosterní a mozkové nálezy, zatímco varianty na konci exonu 18 nebo v exonech 3, 7, 11 a 14-17 jsou častěji spojovány se Say-Barber-Biesecker-Young-Simpsonovým syndromem (SBBYSS) (Johnston a kol., 2018; GeneReviews, 2020). Tato zjištění naznačují spektrum účinků založených na tom, kde se varianta vyskytuje, ačkoli zkušenost každého dítěte zůstává jedinečná.

DŮLEŽITÉ SDĚLENÍ PRO RODINY

Tato pozorování popisují skupinové trendy, nikoli individuální výsledky. Dítě s pozdější variantou se může vyvinout v dovednostech, které překračují očekávání, zatímco dítě s dřívejší variantou se může potýkat s nepředvídanými problémy. Umístění varianty je pouze jednou částí mnohem širšího obrazu, který zahrnuje lékařskou péči, terapie, podporu rodiny a jedinečné silné stránky a potřeby každého dítěte. Tyto informace mají podpořit pochopení, nikoli omezit naději nebo definovat, čeho může dítě dosáhnout. Každé dítě s KAT6 je jedinečné a jeho cesta nemůže být určena pouze genetikou.

Vlastnosti KAT6

Gen	Názvy syndromů	Další názvy genu
KAT6A	Arboleda-Tham syndrome (ARTHS)	Lysine acetyltransferase 6A MOZ (Monocytic Leukemia Zinc finger protein) MYST3
KAT6B	Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson syndrome (SBBYSS) Genitopatelní syndrom (GPS) Ohdo syndrome (OHDOS)	Lysine acetyltransferase 6B MORF (MOZ-related factor) MYST4



Děti s KAT6A a KAT6B mají mnoho společného. Tyto dva geny patří do stejné rodiny epigenetických regulátorů genové exprese, což znamená, že pomáhají kontrolovat fungování ostatních genů. Pokud dojde ke změně v jednom z těchto genů, může to ovlivnit mnoho aspektů vývoje. I když každý syndrom má své vlastní jedinečné rysy, existuje mezi nimi velká míra překrývání.

Většina dětí s KAT6 má určitý stupeň zpoždění řeči a motoriky, nízké svalové napětí a problémy s krmením nebo gastrointestinálním traktem, zejména v raném dětství. Časté jsou také problémy se spánkem a zrakem. Děti s KAT6B mají častěji výrazné kosterní nebo kloubní rozdíly, včetně kloubních kontraktur, rozdílů v končetinách nebo abnormalit česky kolene.

U některých dětí s KAT6 se mohou také objevit neurologické nálezy, jako jsou záchvaty nebo rozdíly ve struktuře mozku. S rostoucím dětstvím se mohou projevovat muskuloskeletální problémy, včetně laxnosti kloubů, skoliózy, kontraktur nebo svalového napětí. Navzdory těmto potenciálním lékařským nálezům data z registru pacientů s KAT6A/KAT6B (2025) ukazují, že většina rodičů uvádí, že jejich děti jsou celkově v dobrém zdravotním stavu.

Je důležité si uvědomit, že každé dítě je jedinečné. Specifické rysy a to, jak moc ovlivňují vaše dítě, se mohou značně lišit, a to i u dětí se stejnou genetickou změnou. Vaše dítě bude mít svou vlastní kombinaci silných stránek, problémů a osobnosti. Rodiny často popisují své děti jako společenské, láskyplné a úžasně odolné.

Tabulka na následujících dvou stranách poskytuje podrobný přehled rysů pozorovaných u KAT6A a KAT6B spolu s poznámkami k tomu, kdy se obvykle objevují. Vaší rodině by mohlo být užitečné si tabulku vytisknout a sdílet ji s lékařským týmem vašeho dítěte, aby mohl vést péči a sledovat pokrok.

HLÁŠENÉ ZNAKY U SYNDROMŮ KAT6A A KAT6B

Velmi časté: pozorováno u 50 % nebo více jedinců
Časté: pozorováno u 25–49 % jedinců

Méně časté: pozorováno u 5–24 % jedinců
Vzácné: pozorováno u méně než 5 % jedinců

Kategorie	Projev	KAT6A	KAT6B	Věk nástupu
Vývoj	Celkové vývojové opoždění / intelektové postižení	Velmi časté ⁵	Velmi časté ⁵	Rozpoznáno v kojeneckém nebo batolecím věku
	Poruchy řeči a jazyka (omezená řeč, apraxie)	Velmi časté ⁵	Velmi časté ⁵	Zpoždění řeči patrné v raném dětství
	Hypotonie (nízké svalové napětí)	Časté ⁵	Velmi časté ⁸	Obvykle zaznamenáno v kojeneckém věku
	Poruchy chování (včetně: autismus, poruchy smyslového zpracování, ADHD)	Časté ⁷	Méně časté ⁸	Pozorováno během dětství
	Opoždění motorických dovedností (hrubá/jemná motorika, poruchy pohybu)	Časté ⁵	Velmi časté ⁵	Patrné v kojeneckém nebo batolecím věku a může přetrvávat
Neurologie	Epilepsie / záchvaty	Méně časté ⁵	Časté ⁵	Může se objevit v dětství
	Rozdíly ve struktuře mozku (Chiariho malformace, abnormality corpus callosum, ventrikulomegalie, ageneze, lissencefalie, tethered cord, opožděná myelinizace)	Vzácné ⁴	Velmi časté ⁸	Zjištěno na MRI, obvykle v dětství
Krmení a gastrointestinální potíže	Potíže s krmením (problémy s polykáním, krmení sondou)	Velmi časté ⁷	Velmi časté ⁸	Velmi patrné v kojeneckém věku; někteří vyžadují dlouhodobé krmení sondou
	Gastrointestinální potíže (zácpa, reflux)	Velmi časté ⁷	Velmi časté ⁸	Přetrvává během dětství/dospělosti a často vyžaduje dlouhodobou léčbu
Zrak	Strabismus, kortikální zrakové postižení (CVI), refrakční vady	Velmi časté ⁷	Velmi časté ⁸	Obvykle rozpoznáno v kojeneckém věku nebo raném dětství
Sluch	Ztráta sluchu (převodní i percepční), perforované bubínky	Méně časté ⁷	Časté ⁸	Obvykle rozpoznáno v kojeneckém věku nebo raném dětství

Shodnost byla založena na datech z následujících zdrojů: 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

HLÁŠENÉ ZNAKY U SYNDROMŮ KAT6A A KAT6B

Velmi časté: pozorováno u 50 % nebo více jedinců

Časté: pozorováno u 25–49 % jedinců

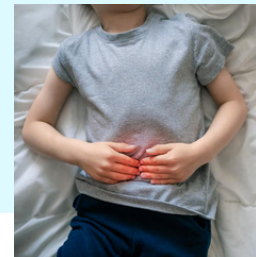
Méně časté: pozorováno u 5–24 % jedinců

Vzácné: pozorováno u méně než 5 % jedinců

Kategorie	Projev	KAT6A	KAT6B	Věk nástupu
Vrozené vady / orgány	Výrazné rysy obličeje (mikrocefalie, dysmorfie)	Velmi časté ⁷	Velmi časté ⁸	Rozpoznáno od kojeneckého věku
	Vrozené srdeční vady (defekt síňového septa (ASD), defekt komorového septa (VSD), otevřená tepenná dučej (PDA) a chlopenní anomálie)	Velmi časté ⁷	Velmi časté ⁸	Přítomno při narození, pokud se vyskytuje
	Mikrocefalie	Časté ⁷	Časté ⁸	Rozpoznáno od kojeneckého věku
	Anomálie ledvin / močových cest / genitálií (hydronefróza, reflux, strukturální anomálie)	Méně časté ⁷	Velmi časté ⁸	Zjištěno v kojeneckém věku nebo v dětství
	Endokrinní potíže (štítná žláza, růstový hormon, puberta)	Méně časté ⁷	Časté ⁸	Nástup je variabilní
Muskuloskeletální systém	Vazivová laxita kloubů / hypermobilita	Méně časté ¹	Velmi časté ⁸	Pozorováno v kojeneckém věku nebo raném dětství
	Rozdíly ve vývoji páteře	Méně časté ¹	Méně časté ⁸	Rozvíjí se později v dětství nebo dospívání
	Abnormální česka (ageneze/hypoplazie)	Není hlášeno	Velmi časté ⁸	Pozorováno v kojeneckém věku nebo raném dětství
	Kontraktury / ztuhlé klouby	Není hlášeno	Velmi časté ⁸	Přítomno při narození, ale může se rozvíjet s věkem a omezenou pohyblivostí
Další zdravotní obtíže	Růstové obtíže (nižší vzrůst, hmotnost)	Méně časté ⁷	Méně časté ⁸	Obvykle zaznamenáno v kojeneckém věku nebo raných letech
	Časté infekce (respirační, ušní)	Časté ⁵	Časté ⁵	Začínají v kojeneckém nebo batolecím věku
	Poruchy spánku	Časté ⁷	Méně časté ⁸	Často patrné v kojeneckém věku a mohou přetrvávat
	Zubní abnormality	Časté ⁶	Časté ⁸	Pozorováno v kojeneckém věku nebo raném dětství

Shodnost byla založena na datech z následujících zdrojů: 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

Gastrointestinální (GI) problémy u syndromů KAT6



Pojmy GI, které je třeba znát

Malrotace:

abnormální umístění střev během vývoje plodu

Volvulus:

Zkroucení střeva způsobující střevní neprůchodnost

MUSÍ SI PŘEČÍST

U jedinců s KAT6 jsou běžné gastrointestinální problémy kvůli nízkému svalovému tonu a rozdílům v motilitě střev. Ty mohou vést k zácpě, zpomalenému trávení, kyselému refluxu nebo závažnějším komplikacím, jako je střevní neprůchodnost. Může se to zdát ohromující, ale léčba a podpora krmení mohou mít velký význam. I když jsou stavy, jako je malrotace nebo volvulus, vzácné, mohou být život ohrožující, pokud nejsou včas léčeny. Vzhledem k tomu, že komunikační problémy a vysoký práh bolesti jsou u KAT6 běžné, měli byste pečlivě sledovat vyprazdňování svého dítěte, všimnout si změn v chování a okamžitě vyhledat lékařskou pomoc, pokud se něco zdá být v nepořádku. Včasné rozpoznání a intervence jsou klíčem k prevenci závažných komplikací.

STŘEVNÍ OBSTRUKCE – STRUČNÝ PRŮVODCE

U dětí i dospělých s KAT6 se může vyskytnout střevní neprůchodnost, která může být život ohrožující, pokud se neléčí rychle.

ZNAMENÍ, NA KTERÁ SI DÁT POZOR:

- Změny ve stolici nebo zácpa
- Zvracení, průjem, nadýmání nebo otok
- Neobvyklá podrážděnost, stažení se do sebe, letargie nebo neklid
- Pokud vaše dítě nedokáže spolehlivě sdělit bolest, mohou být prvním příznakem změny v chování.

PROČ NA TOM ZÁLEŽÍ:

Některé střevní problémy, jako je malrotace nebo volvulus, vyžadují rychlou lékařskou pomoc. I když vaše dítě stále plynatí nebo má stolicí, ucpání může být stále vážné. Pokud se zdá, že je něco v nepořádku, okamžitě vyhledejte lékařskou pomoc.

VAŠE ROLE:

Své dítě znáte lépe než kdokoli jiný. Pokud si někdy všimnete něčeho, co se mu zdá jinak nebo co se mu nezdá úplně v pořádku, je v pořádku obrátit se na svůj zdravotnický tým. Důvěra ve své instinkty a ozvání se, když máte obavy, může mít velký vliv na to, aby vaše dítě bylo zdravé a mělo dostatek podpory.

Pro nově diagnostikované

Kontrolní seznam pro pečovatele dětí se syndromy KAT6



LÉKAŘSKÉ NÁSLEDNÉ SLEDOVÁNÍ

- ☐ Sejděte se s pediatrem nebo genetikem vašeho dítěte, abyste si prověřili diagnózu.
- ☐ Zjistěte, které specialisty by vaše dítě mělo navštívit, a naplánujte si úvodní schůzku.
- ☐ Uschovejte si kopie zpráv, výsledků testů, zobrazovacích snímků a doporučení.



VČASNÁ INTERVENCE A ŠKOLNÍ SLUŽBY

Věk: 0–3 roky

- ☐ Požádejte o vyšetření v rámci včasné intervence.
- ☐ Sledujte doporučení a pokrok v terapii.

Školní věk:

- ☐ Požádejte o hodnocení na úrovni školy.
- ☐ Vytvořte si Individuální vzdělávací plán (IEP) nebo ekvivalent používaný ve vaší zemi.



REJSTŘÍK

- ☐ Přihlaste se do registru pacientů KAT6A/KAT6B. [Zaregistrujte se zde](#)
- ☐ Vyplňte komunitní dotazník KAT6. [Zúčastněte se průzkumu](#)



PODPORA PEČOVATELŮ

- ☐ Připojte se ke skupině podpory KAT6 na Facebooku a spojte se s ostatními, sdílejte zkušenosti a rady. [Připojit se ke skupině](#)
- ☐ Podívejte se na uvítací video nadace pro nově diagnostikované rodiny. [Podívejte se na video](#)
- ☐ Spolehněte se na své přátele a rodinu – mohou být důležitým zdrojem emocionální podpory.



USPOŘÁDEJTE SI ZÁZNAMY

- ☐ Vytvořte si pořadač nebo digitální složku pro:
 - Lékařské souhrny a hodnocení
 - Terapie a školní plány a zprávy
 - Kontaktní informace pro specialisty
 - Poznámky k schůzce
 - Vývojové protokoly



ZŮSTAŇTE V OBRAZE

- ☐ Sledujte Nadaci KAT6 na Facebooku, Instagramu, LinkedInu, X a YouTube.



VÝZKUMNÉ PŘÍLEŽITOSTI

- ☐ Projděte si aktuální výzkumné studie a projekty sběru dat na KAT6.org.
- ☐ Zaregistrujte se a přispívejte do banky KAT6 iPSC. [Zjistěte více.](#)
- ☐ Veškeré formuláře souhlasu si uschovejte pro svou evidenci.

Lékařští specialisté

Protože KAT6 ovlivňuje mnoho oblastí vývoje a zdraví, většina dětí pracuje s týmem specialistů, kteří společně koordinují péči. Rodiny obvykle začínají s pediatrem nebo genetikem, který dohlíží na rané potřeby a vydává doporučení k dalším specialistům. Pokud je k dispozici multidisciplinární klinika, může péči zjednodušit také spojením více specialistů do jednoho prostředí.



Mezi běžné specialisty mohou patřit:

- **Genetik** – vysvětlí diagnózu, zkontroluje genetickou zprávu vašeho dítěte a řídí dlouhodobou péči.
- **Vývojový pediatr** – sleduje vývojové milníky a koordinuje doporučení k vyšetření.
- **Neurolog** – hodnotí svalový tonus, záchvaty a další problémy nervového systému.
- **Gastroenterolog (GI)** – řeší potíže s krmením, reflux a zácpu.
- **Kardiolog** – kontroluje srdeční rozdíly.
- **Endokrinolog** – sleduje růst, štítnou žlázu a vývoj hormonů.
- **Oftalmolog a audiolog** – posuzují zrak a sluch.
- **Ortoped a ortotik** – vyšetří kosti a klouby a v případě potřeby poskytne podpurné pomůcky.
- **Specialista na uši, nos a krk (ORL)** – zabývá se problémy s dýchacími cestami, infekcemi uší, sluchem a potížemi s polykáním nebo dýcháním.
- **Nutriční poradce, terapeut krmení nebo dietolog** – podpora krmení a zdravého růstu.
- **Zubař** – sleduje zdraví ústní dutiny, vývoj zubů a zubní problémy.

Tým péče o vaše dítě se může v průběhu času měnit. Někteří specialisté, jako například specialisté na chování nebo duševní zdraví, mohou být přidáni s tím, jak se objeví nové potřeby, zatímco jiní již nemusí být s tím, jak vaše dítě roste, potřeba. Protože každé dítě s KAT6 je jedinečné, je důležité, aby se péče o něj přizpůsobila tomu, kým je a co v každé fázi potřebuje.

Multidisciplinární klinika KAT6 na Boston Children's Hospital

V únoru 2026 byl otevřen multidisciplinární klinický program vedený Dr. Olafem Bodamerem a Dr. Williamem Bruckerem, který nabízí komplexní lékařskou péči pro pacienty se syndromy KAT6A nebo KAT6B.

Pro objednání schůzky nebo pro další informace kontaktujte koordinátora kliniky KAT6 na čísle rarediseases@childrens.harvard.edu.



Lékařský kontrolní seznam – syndromy KAT6A/KAT6B

Tipy pro rodiny:

- Obzvláště důležité je základní vyšetření srdce, ledvin, mozku a endokrinních funkcí.
- Vaše dítě nemusí potřebovat každý test; řiďte se pokyny svého pediatra nebo genetika.
- Uschovejte si kopie všech výsledků, abyste mohli v průběhu času sledovat jejich pokrok.

KARDIOLOGIE

- ☐ Echokardiogram (k detekci vrozených srdečních vad: ASD, VSD, PDA, anomálie chlopní)

VÝVOJ A TERAPIE

- ☐ Vývojové vyšetření pediatrem nebo neurovývojovým specialistou
- ☐ Doporučení k včasné intervenci (fyzioterapie, terapie s ergoterapeutem, logopedie)
- ☐ Vyšetření krmení a polykání logopedem nebo specialistou na krmení

NEUROLOGIE

- ☐ Vyšetření dětské neurologie (tonus, reflexy, záchvaty)
- ☐ EEG (pokud existuje podezření na záchvaty nebo jako výchozí bod)
- ☐ Magnetická rezonance mozku (posouzení Chiariho malformace, ventrikulomegalie, opožděné myelinace, zvětšené míchy, ageneze corpus callosum) Váš lékař může načasovat magnetickou rezonanci na dobu, kdy je již plánována anestezie, například během jiného zákroku.

LEDVINY / MOČOVÉ CESTY

- ☐ Ultrazvuk ledvin (k detekci strukturálních anomálií nebo hydronefrózy)

ENDOKRINNÍ

- ☐ Testy funkce štítné žlázy
- ☐ Monitorování růstu (výška, hmotnost, růstové křivky)
- ☐ Hodnocení puberty (s blížícím se dospíváním)

GASTROINTESTINÁLNÍ A VÝŽIVOVÉ

- ☐ Vyšetření gastrointestinálního traktu (reflux, zácpa, další problémy)
- ☐ Nutriční vyšetření / konzultace s dietologem (pokud existují problémy s růstem nebo krmením)

ZRAK A SLUCH

- ☐ Oftalmologické vyšetření (strabismus, kortikální zrakové postižení, refrakční vady)
- ☐ Posouzení sluchu

MUSKULOSKELETÁLNÍ / ORTOPEDICKÉ

- ☐ Ortopedické vyšetření (laxita kloubů, skolióza, kontraktury, ageneze, hypoplazie)

SPÁT

- ☐ Posouzení spánku (při podezření na potíže se usínáním/udržením spánku/spánkovou apnoe)

Terapie

Včasná intervence a průběžná terapie mohou pro vaše dítě s KAT6 znamenat pozoruhodný rozdíl a pro rodiny žijící v USA jsou často k dispozici zdarma. Doporučení k terapii často pocházejí od lékařů nebo vzdělávacího týmu vašeho dítěte a rodiny se také mohou rozhodnout pro soukromou terapii. Vaše dítě bude postupovat vlastním tempem, ale se správnou podporou a dostatkem povzbuzení uvidíte, že se u něj objeví nové dovednosti krásnými a nečekanými způsoby.



LOGOPERAPIE

Logopedická terapie řeší komunikační zpoždění a může vašemu dítěti pomoci rozvíjet verbální i neverbální komunikační dovednosti. Vzhledem k tomu, že děti s KAT6 často trpí výrazným zpožděním řeči, může terapeut vašeho dítěte zařadit augmentativní a alternativní komunikaci (AAC), znakový jazyk nebo jiné strategie na podporu vyjadřování a porozumění. U dětí s KAT6 se často doporučuje PROMPT terapie, která využívá hmatové podněty k vedení řečové produkce, ke zlepšení artikulace a srozumitelnosti.



KRMENÍ

Terapie krmením se zaměřuje na orální motoriku, potíže s polykáním a senzorické problémy s krmením. Některé děti s KAT6 trpí refluxem, špatným perorálním příjmem potravy nebo jsou krmeny sondou. Terapeuti pracují na bezpečných strategiích krmení, přechodu na perorální krmení, pokud je to možné, a zlepšení příjmu živin.

FYZIKÁLNÍ TERAPIE (FT)

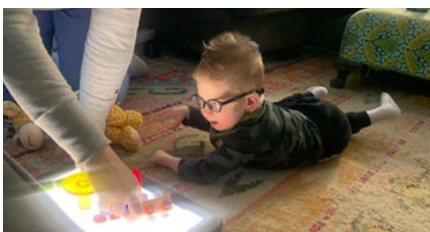
Fyzioterapie pomůže vašemu dítěti zlepšit sílu, koordinaci a sebevědomí v pohybech. Mnoho dětí s KAT6 má nízký svalový tonus (hypotonii), uvolněné klouby nebo opožděné motorické milníky, což může ztěžovat chůzi, stání a další činnosti. Fyzioterapie podporuje vaše dítě v bezpečném pohybu, zlepšování rovnováhy a dosahování nových milníků. Terapeuti s vámi mohou spolupracovat na nalezení správného vybavení, jako jsou korzety na chůzi, ortopedické vložky nebo invalidní vozíky, aby se vaše dítě mohlo plně zapojit a prosperovat.

ERGOTERAPIE (ERG)

Ergoterapie může vašemu dítěti pomoci rozvíjet jemné motorické dovednosti, schopnosti péče o sebe a adaptační strategie. Ergoterapie může pomáhat s krmením, oblékáním, psaním a používáním technologií a také řešit problémy se senzorickým zpracováním, které jsou běžné u dětí s KAT6. Ergoterapie může vašemu dítěti doporučit adaptivní pomůcky na podporu samostatnosti doma i ve škole.

ZRAKOTERAPIE

Zraková terapie může vašemu dítěti pomoci, pokud má kortikální zrakové postižení (CVI), strabismus nebo jiné zrakové problémy. Terapie může zlepšit sledování, zaostření, koordinaci očí a vizuální zpracování, což jsou dovednosti, které podporují učení, bezpečnost a každodenní činnosti. Včasné vyšetření oftalmologem nebo očním terapeutem může vašemu dítěti pomoci co nejlépe využít jeho zrakový vývoj.



APLIKOVANÁ BEHAVIOROVÁ ANALÝZA (ABA)

Terapie ABA se zaměřuje na rozvoj behaviorálních dovedností, sociální komunikace a schopností každodenního života. U dětí se syndromem KAT6 může podpořit rozvoj jazyka, sociální interakci a pomoci redukovat problematické chování. Programy jsou přizpůsobeny silným stránkám a potřebám každého dítěte a využívají pozitivní posilování a budování dovedností k podpoře růstu.

INTENZIVNÍ TERAPEUTICKÝ PŘÍSTUP

Intenzivní terapie, která obvykle trvá přibližně tři týdny, zahrnuje denní fyzioterapii, terapii s dětmi nebo lekce řeči s využitím specializovaných nástrojů a technik, jako je DMI (dynamická pohybová intervence). Tento intenzivní přístup může vést k většímu rozvojovému zisku v oblasti síly, mobility, komunikace nebo funkčních dovedností ve srovnání se standardními týdenními lekci. Mnoho rodin s KAT6 zaznamenává významný pokrok během intenzivní lekce a po ní.

Spojte se s rodinami ve vaší místní komunitě s postižením a poučte se z jejich zkušeností.

Kromě tradičních terapií některé rodiny nacházejí přínos v přístupech, jako je hudební nebo arteterapie, terapie hrou, biofeedback, reflexní integrační terapie, terapie s domácími mazlíčky a respirační terapie.

VODNÍ TERAPIE

Vodní terapie využívá vztlak a odpor vody k podpoře posilování svalů, mobility a koordinace. Voda poskytuje bezpečné prostředí pro děti s hypotonií, omezenou vytrvalostí nebo problémy s klouby a může zpříjemnit terapii vašemu dítěti a zároveň podpořit funkční pohybové dovednosti.

HIPOTERAPIE

Hipoterapie využívá jemné, rytmické pohyby koně ke zlepšení rovnováhy, držení těla, koordinace a síly středu těla. Kromě fyzického zisku si mnoho dětí užívá jízdu na koni, což zvyšuje sebevědomí, zapojení a účast na každodenních aktivitách a terapii. I když většina pojišťoven hipoterapii nehradí, mnoho komunit má neziskové organizace nebo jezdecké programy, které nabízejí terapeutické služby spojené s koňmi za nízkou cenu nebo prostřednictvím finanční pomoci.



Často kladené otázky



Bude moje dítě chodit?

Mnoho dětí s KAT6 se naučí chodit, i když se to často děje později než u jejich vrstevníků. Jiné se mohou pohybovat odlišně pomocí podpůrných pomůcek, invalidních vozíků nebo alternativních způsobů dopravy. Vaše dítě může potřebovat fyzioterapii nebo jinou podporu k posílení a posílení rovnováhy. Pokrok může přicházet pomalu, ale s důslednou terapií, povzbuzením a trpělivostí bude vaše dítě i nadále získávat nové dovednosti a sebevědomí ve svém vlastním čase.

Jak bude vypadat učení a škola pro mé dítě?

Děti s KAT6 často trpí vývojovými opožděními a rozdíly v učení. Díky včasné intervenci, individualizovaným vzdělávacím plánům (IEP) a terapii může vaše dítě dosáhnout smysluplného akademického pokroku. Silné stránky a výzvy každého dítěte jsou jedinečné, proto by přístupy k učení a podpora měly být přizpůsobeny individuálním potřebám vašeho dítěte. Podpora ve škole může zahrnovat úpravy tříd, individuálního asistenta, menší vzdělávací prostředí, inkluzivní prostředí s odpovídající podporou nebo specializované školy.

Naučí se moje dítě mluvit?

Většina jedinců se syndromem KAT6 trpí opožděním ve vývoji řeči, ale jejich schopnosti se značně liší. Některé děti mohou být nemluvící a komunikovat pomocí znaků, gest nebo adaptivních technologií, zatímco jiné se mohou i přes časné opoždění stát verbálními teenagery nebo dospělými. Mnoho rodičů uvádí, že jejich děti rozumí více, než dokážou vyjádřit. Je důležité podporovat komunikaci vašeho dítěte ve všech formách a udržovat vysoká očekávání ohledně jeho potenciálu.

Jak mohu podpořit komunikaci svého dítěte, pokud nemluví?

Mnoho dětí s KAT6 nemluví nebo má omezenou verbální řeč, ale to neznamená, že neumí komunikovat. Logopedie a alternativní komunikační metody mohou vašemu dítěti pomoci vyjádřit myšlenky a navázat kontakt s ostatními. Nástroje, jako je znakový jazyk, obrazové tabule nebo zařízení generující řeč (známé jako augmentativní a alternativní komunikace, neboli AAC), dávají dětem hlas jejich vlastním způsobem. Je důležité modelovat a podporovat všechny formy komunikace: gesta, mimiku nebo technologie, a oslavovat každý úspěch.

Kolik lidí bylo diagnostikováno s KAT6?

V roce 2026 byla varianta KAT6A nebo KAT6B diagnostikována u méně než 1 000 osob na celém světě. Vzhledem k celosvětové populaci více než 8 miliard se KAT6 řadí mezi ultravzácná onemocnění s prevalencí zhruba 1 z 8 milionů lidí.

Skutečné číslo je pravděpodobně vyšší, protože systémy genetického testování a zdravotnická zařízení nesdílejí data mezi zeměmi. Nejspolehlivějším způsobem, jak sledovat naši komunitu, je prostřednictvím registru pacientů KAT6A/KAT6B, který zahrnuje více než 500 osob a s rostoucím povědomím a testováním se neustále rozrůstá.

Jaká je pravděpodobnost, že bych mohla mít další dítě s KAT6?

Rodiče by se měli poradit s genetikem, aby pochopili svou individuální pravděpodobnost a případné aspekty týkající se budoucích těhotenství. Většina změn v genu KAT6 se u postiženého dítěte vyskytuje poprvé a nejsou zděděny od žádného z rodičů. V těchto případech je pravděpodobnost, že budou mít další dítě se stejnou genetickou změnou, nízká, odhadovaná na přibližně 2 %.

Ve vzácných případech může rodič nést genetickou změnu v malém počtu svých reprodukčních buněk, což je stav známý jako mozaicismus zárodečné linie, který může zvýšit pravděpodobnost recidivy. Velmi vzácně může mít rodič variantu KAT6 ve všech svých buňkách a být schopen ji předat dědičným způsobem. V těchto případech má každé dítě 50% šanci, že tuto chorobu zdědí.

Kde se v USA a v zahraničí nacházejí rodiny KAT6?

Jedinci s KAT6 byli identifikováni v nejméně 70 zemích. S ostatními můžete komunikovat prostřednictvím podpůrných skupin na Facebooku a mezinárodních skupin na WhatsAppu. Nadace KAT6 nabízí přeložené materiály a na vyžádání může poskytnout další zdroje. Můžete se také připojit k rodinné mapě Nadace KAT6 a spojit se s ostatními v okolí.



Připojte se k mapě.

Jaké léčebné metody jsou k dispozici?

V současné době neexistují žádné schválené terapie specificky pro léčbu syndromu KAT6, nicméně některé léčebné postupy mohou pomoci s konkrétními příznaky. Lékaři léčí příznaky individuálně, jako je zácpa, pálení žáhy, problémy s chováním, záchvaty nebo poruchy spánku. Někteří rodiče uvádějí přínosy mitochondriálních doplňků, jako je l-karnitin, kyselina pantothenová (B5), koenzym Q10, vitamín E, vitamín C nebo Cytra-3. Před zahájením užívání jakéhokoli nového doplňku se vždy poraďte s lékařem svého dítěte. Více informací o mitochondriální léčbě naleznete ve [webináři Richarda I. Kelley](#) ho o gastrointestinálních onemocněních a v jeho konferenční prezentaci z roku 2023 s názvem [Léčba metabolických abnormalit u syndromů KAT6A a KAT6B](#).

Jaká je očekávaná délka života u jedinců s diagnózou KAT6?

Nadace KAT6 aktivně shromažďuje data prostřednictvím [registru pacientů s KAT6A/KAT6B](#) za účelem studia dlouhodobých výsledků. V roce 2025 je nejstarší známá osoba s KAT6A ve věku 50 let a nejstarší osoba s KAT6B ve věku 40 let. Vzhledem k tomu, že KAT6 je velmi vzácný a teprve nedávno rozpoznán, většina diagnostikovaných osob jsou děti, takže byl identifikován pouze malý počet dospělých. Probíhající výzkum bude i nadále zlepšovat naše chápání zdraví, dlouhověkosti a toho, jak se syndromy v průběhu času vyvíjejí.



Jak se může moje rodina zapojit do výzkumu?

Nejlepším způsobem, jak podpořit výzkum KAT6, je připojit se k registru pacientů s KAT6A/KAT6B, který shromažďuje cenné informace od pečovatelů o pacienty s KAT6, aby pomohl vědcům lépe porozumět syndromům KAT6A a KAT6B. Můžete také přispět biologickými vzorky do banky [iPSC KAT6A a KAT6B](#) na Bostonské univerzitě. Zůstaňte v obraze a najděte informace o aktuálních výzkumných studiích na www.kat6.org.

Má naše rodina nárok na finanční pomoc?

Vaše dítě může mít nárok na vládou podporovanou zdravotní péči nebo finanční pomoc související s postižením, a to i v případě, že vaše rodina nesplňuje požadavky na příjem. Mnoho zemí nabízí programy, které pomáhají pokrýt lékařskou péči, terapii, vybavení a podpůrné služby pro děti s genetickými nebo vývojovými poruchami. Chcete-li zjistit, co je k dispozici ve vašem místě bydliště, můžete kontaktovat zdravotní tým vašeho dítěte, sociálního pracovníka v nemocnici nebo místní úřad či úřad služeb pro osoby se zdravotním postižením. Mohou vás nasměrovat k výhodám, na které může vaše dítě mít nárok, a pomoci vám s jejich podáním.

Informační zdroje



KAT6 Foundation

- 🔗 Archiv publikovaných výzkumů KAT6A a KAT6B
- 🔗 Uvítací video Nadace KAT6
- 🔗 Dokument KAT6: Genetická vada od Nika Mylonase
- 🔗 Zpráva o stavu banky KAT6 iPSC
- 🔗 YouTube kanál KAT6: Výzkumné prezentace a webináře o KAT6
- 🔗 Zvláštní obavy: Střevní obstrukce u populace KAT6

KAT6A

- 🔗 Informační list KAT6A od Centra pro genetické vzdělávání
- 🔗 Zpráva o syndromu KAT6A od NORD
- 🔗 Syndrom KAT6A: Korelace genotypu a fenotypu u 76 pacientů s patogenními variantami KAT6A
- 🔗 Vývoj řeči a jazyka a korelace genotypu a fenotypu u 49 jedinců se syndromem KAT6A

KAT6B

- 🔗 Poruchy KAT6B
- 🔗 Zpráva o poruchách souvisejících s KAT6B od NORD
- 🔗 Nové varianty v spektru poruch KAT6B rozšiřují naše znalosti o klinických projevech a molekulárních mechanismech
- 🔗 Say-Barber-Bieseckerův syndrom (SBBS) od Unique

ORGANIZACE PRO VZÁCNÁ CHOROBY

- 🔗 Asijsko-pacifická aliance organizací pro vzácná onemocnění
- 🔗 Eurordis: Vzácná onemocnění v Evropě
- 🔗 Globální geny
- 🔗 Mezinárodní konsorcium pro vzácná onemocnění
- 🔗 NORD (Národní organizace pro vzácné poruchy)
- 🔗 Den vzácných onemocnění
- 🔗 Mezinárodní organizace pro vzácná onemocnění
- 🔗 Unikátní: Pochopení genů a chromozomů

MEZINÁRODNÍ KONTAKTY KAT6

- 🔗 Austrálie
- 🔗 Rakousko
- 🔗 Francie
- 🔗 Itálie
- 🔗 Japonsko
- 🔗 Nizozemí
- 🔗 Nový Zéland
- 🔗 Norsko
- 🔗 Portugalsko
- 🔗 Španělsko
- 🔗 Švýcarsko
- 🔗 Turecko
- 🔗 Spojené království

HLAVNÍ FACEBOOKOVÉ SKUPINY

- 🔗 Nadace KAT6: Výzkumná a osvětová skupina KAT6A a KAT6B
- 🔗 Skupina podpory KAT6
- 🔗 Genové rodiny KAT6A a KAT6B

Rozsáhlejší knihovnu naleznete na stránce Rodinné zdroje na KAT6.org.

Nadace KAT6

NAŠE POSLÁNÍ

Podporujeme jednotlivce a rodiny žijící se syndromem KAT6, způsobeným variantami KAT6A a KAT6B, po celém světě. Naším cílem je podpořit vědecký výzkum, který může vést k léčbě, a zvýšit povědomí o KAT6, aby mohl být snadněji rozpoznatelný, pochopený a studovaný.

OBHAJOBA KAT6

Náš tým právních zástupců je tu, aby podpořil vaši rodinu v každém kroku. Můžeme vám pomoci zorientovat se ve vzdělávacích a zdravotnických systémech, činit informovaná rozhodnutí a získat přístup ke službám a péči, které vaše dítě potřebuje k prosperitě.

Jsme také nápomocní rodinám, které přecházejí ze školy na služby pro dospělé. Náš tým vás provede celým procesem, vysvětlí vám práva vašeho dítěte v rámci individuálního vzdělávacího plánu (IEP) a pomůže vám porozumět hodnotícím zprávám. Nejste v tom sami. Naším cílem je tyto někdy matoucí kroky usnadnit a zmírnit jejich náročnost.



Jsme tu pro vás.



„Nemůžete najít lepší zdroj než samotnou komunitu...”

Pravděpodobně budou mít užitečnější informace než váš pediatr. Bylo to obrovská podpora mít přístup k lékařsky zdatným rodičům, kteří tuto nemoc znají, a k těm, kteří mají starší děti a také si tím prošli.“

- Lindsey Blanch -

FINANCOVÁNÍ VÝZKUMU

Díky zapojení rodin vědci každoročně odhalují nové poznatky. Toto úsilí již vedlo k lepšímu pochopení toho, jak KAT6 ovlivňuje vývoj, a připravuje cestu k budoucím léčebným postupům. Nadace KAT6 hrdě financuje mezinárodní výzkum zaměřený na zlepšení života dětí a rodin postižených syndromem KAT6. Naše nejnovější projekty zkoumají potenciální léky, studují mozkové a behaviorální modely, identifikují důležité biomarkery a vyvíjejí klinické programy, čímž pokládají základy pro budoucí léčebné postupy a klinické studie. Každá studie, kterou podporujeme, nás přibližuje k lepší péči a světlejší budoucnosti pro naši komunitu.

[Zjistěte více.](#)

REGISTR PACIENTŮ KAT6

Registr pacientů s KAT6A/KAT6B, spuštěný v roce 2019 Národní organizací pro vzácné poruchy (NORD), je první dlouhodobou studií syndromu KAT6. Shromažďováním informací od rodin, jako je ta vaše, registr pomáhá vědcům lépe porozumět celé škále charakteristik KAT6 a identifikovat oblasti pro nové studie.

Nadace KAT6 vlastní anonymizovaná data, což nám umožňuje řídit výzkum a zodpovědně sdílet zjištění. Informace také analyzujeme a sdílíme poznatky s rodinami, což pomáhá rodičům a pečovatelům lépe porozumět svým blízkým a podporovat je. Účastí pomáháte nejen svému vlastnímu dítěti, ale měníte život celé komunitě KAT6.

PŘIPOJTE SE K REGISTRU PACIENTŮ

BANKA KAT6 IPSC

V roce 2022 vytvořila Nadace KAT6 a její spolupracovníci první banku indukovaných pluripotentních kmenových buněk (iPSC) odvozených od pacienta pro KAT6A a KAT6B. Jedná se o buňky vyrobené ze vzorků pacientů, jako je kůže nebo krev, které pomáhají vědcům studovat KAT6 a testovat potenciální terapie. Rodiny se mohou rozhodnout přispět vzorky od svého dítěte do banky iPSC, což vašemu dítěti umožní pomoci s výzkumem a podporovat léčbu pro komunitu KAT6.

PŘIPOJTE SE K BANCE IPSC

[Prohlídka laboratoře Serrano](#)



„Spolupráce s Nadací KAT6 je jednou z nejprínosnějších částí práce, kterou v laboratoři děláme.“

- Dr. Angie Serrano -

Empowered Grants

Podpora rodin s dětmi kategorie KAT6 je ústředním bodem našeho poslání. Prostřednictvím našeho programu Empowered Grants poskytujeme finanční prostředky, které pomáhají rodinám s přístupem k asistenčnímu vybavení, přístrojům, technologiím a terapiím, jež mohou smysluplně ovlivnit jejich každodenní život.

Tyto zdroje mohou jednotlivcům se syndromem KAT6 umožnit plněji se zapojit do života svých komunit, dosáhnout vzdělávacích cílů, zlepšit komunikaci, posílit vazby a podpořit sociální a emocionální růst.

Od spuštění této iniciativy v roce 2020 udělila Nadace KAT6 více než 120 grantů Empowered Grants jednotlivcům a rodinám v USA a po celém světě. Každý grant poskytuje finanční podporu k uspokojení praktických a život obohacujících potřeb.

STÁHNOUT APLIKACI

CO BUDETE POTŘEBOVAT:

- ✓ Důkaz diagnózy, například genetická zpráva
- ✓ Vyplněná žádost s kontaktními údaji
- ✓ Odhadovaná cena položky nebo terapie požadované k proplacení



Empowered Grants: Seznam způsobilých položek

Následující položky jsou způsobilé k proplacení v rámci programu Empowered Grant. Tento seznam má sloužit spíše jako vodítko než jako omezení. Pokud má vaše dítě specifickou potřebu, která zde není uvedena, ale lze ji odůvodnit jako prospěšnou pro jeho vývoj, zdraví nebo každodenní fungování, uveďte ji prosím ve své žádosti.

NÁSTROJE PRO FYZIOTERAPII

- terapeutické míčky
- rohože, klínky
- pěnové válečky
- závaží, odporové gumy
- kladiny
- pomůcky pro mobilitu, chodítka, trenažéry chůze, kočárky, stojany
- balanční desky
- zátěžové vesty
- adaptivní sedadla
- přenosné rampy pro invalidní vozíky
- desky na koloběžky
- lezecké stěny, žebříky
- vybavení překážkové dráhy
- ortopedické vložky
- kladkové systémy
- pedálové posilovače
- trampolíny
- plazivé tunely
- adaptivní kola a tříkolky

SENZORICKÉ

- houpačky (různé typy)
- žvýkáci trubičky, žvýkáci šperky
- kartáčovací systémy
- Air Toobz
- zatížené deky/vesty
- vibrační nástroje
- fidget nástroje, antistresové míčky, spinnery
- světelné boxy/světelné stoly
- lávové lampy
- chladič vesta
- mobilní telefony
- sluchátka (s potlačením hluku)

KRMENÍ/DENNÍ ŽIVOT

- pomůcky na toaletu
- příbory a hrnky (adaptivní)
- dosahovači a chytači
- adaptivní zubní kartáček
- pomůcky na obvazy
- brýle, naslouchátka
- hlídače a časovače na nočník
- adaptivní dětské jídelní židličky

JEMNÁ MOTORIKA

- třídiče tvarů
- pinzety a kleště
- nástroje pro psaní rukou
- stavební hračky jako kostky, lego
- řemeslné potřeby
- Squigz
- hádanky
- Play-Doh, Theraputy, sliz
- děrované desky
- kinetický písek
- šněrovací karty
- hry vyžadující jemnou motoriku (Jenga, Operation, Marble Run atd.)
- stojany, šikmé desky

ŘEČ/KOMUNIKACE

- Zařízení AAC, tablety a pouzdra (iPady), zařízení pro generování řeči
- komunikační software a aplikace
- zrcadla
- obrázkové karty
- mikrofony a sluchátka
- píšťalky, bubliny, rohy (foukací hračky)
- vizuální rozvrhy, společenské příběhy
- hry, které podporují střídání a rozvoj jazyka

VZDĚLÁVACÍ

- předplatné vzdělávacích webových stránek, elektronické knihy
- sešity
- klávesnice
- adaptivní učební nástroje (stylusy)

PREZENČNÍ TERAPIE

- fyzioterapie
- pracovní lékařství
- hipoterapie
- hudební terapie
- ABA terapie
- vodní terapie
- terapie zraku
- řeč, krmení a terapie AAC
- skupina sociálních dovedností

Události komunity

KATWALK

KATwalk je naše zábavná každoroční akce pro rodiny, kde se scházejí naši podporovatelé, aby zvýšili povědomí a získali finanční prostředky na výzkum KAT6. Je to den plný úsměvů, aktivit a komunitního ducha a zároveň příležitost oslavit naše úžasné rodiny KAT6! Společně kráčíme za světlejší zítřky!



DEN VZÁCNÝCH CHOROB

Den vzácných onemocnění je zvláštním dnem, který upozorňuje na vzácná onemocnění, jako je syndrom KAT6. Vždy se koná poslední den v únoru. Spolupracujeme s rodinami a podporovateli po celém světě, abychom sdíleli příběhy, zvyšovali povědomí a ukazovali, že nikdo se s vzácným onemocněním nemusí potýkat sám.

MEZINÁRODNÍ KONFERENCE KAT6

Každoroční konference je jedinečnou příležitostí pro setkávání rodin, lékařů a výzkumníků. Je to místo, kde se dozvíte nejnovější informace o KAT6, setkáte se s dalšími, kteří této cestě skutečně rozumí, a dokonce se můžete zapojit do výzkumu.

NAJÍT UDÁLOST

„Chodím sem, protože se tu cítím dobře. Miluji, že lidé mají mého syna rádi. Miluji, že ho povzbuzují. Miluji, že mi lidé říkají, že vidí jeho pokroky... být součástí naší komunity je v mnoha ohledech opravdu jedinečné a výjimečné.“

- Amy Young -



Zapojte se

Nadaci KAT6 podporují rodiče, přátele a podporovatele, jako jste vy. Každé úsilí má smysl!



NABÍDNĚTE SVŮJ ČAS

Neustále hledáme dobrovolníky, kteří by podpořili práci nadace. Pokud máte speciální dovednosti nebo talenty, o které byste se chtěli podělit, rádi se s vámi spojíme! Pro ty, kteří mají zájem o významnější roli, existuje také možnost stát se členy správní rady nadace KAT6.

DOBROVOLNÍK

ZVYŠOVAT POVĚDOMÍ

Můžete pomoci šířit informace o KAT6 ve vaší komunitě a online.

Připojte se k nám každý únor v naší kampani ke Dni vzácných onemocnění.

Povzbudte své přátele a sledující, aby se spojili s nadací na Facebooku, Instagramu, X (Twitteru), LinkedInu a YouTube.

Sdílejte fotografie a příběhy o svém dítěti – rádi zdůrazňujeme naše úžasné rodiny KAT6 a ukazujeme světu tváře, které stojí za naším posláním.

NAKUPUJTE KAT6

Náš obchod Bonfire nabízí vysoce kvalitní oblečení a zboží pro celou rodinu.

NAVŠTIVTE PRODEJNU KAT6

SBÍRKA PRO KAT6

Naše programy a výzkumné iniciativy se spoléhají na štědrost naší komunity.

KATwalk

KATwalk, který se koná každý září, je naší největší komunitní akcí pro získávání finančních prostředků a zvyšování povědomí. Můžete podpořit naši snahu založením fundraisingového týmu, který uspořádá osobní pochod, nebo se k nám připojit virtuálně prostřednictvím KATwalk Anywhere. Ať už se zúčastníte jakkoli, každý krok nám pomůže přiblížit se k světlejším zítřkům.

Výroční výzva

Naše výzva na konci roku vyzývá významné dárce, korporace a podporovatele, aby významně přispěli k našemu poslání.

Kampaň „I Care for Rare“

Kampaň „I Care for Rare“ je flexibilní, průběžná sbírka, kterou můžete spustit kdykoli. Spolupracujte s místní firmou, uspořádejte akci nebo věnujte den dárcovství na zvýšení povědomí a získání finančních prostředků pro rodiny KAT6 ve vaší komunitě.



PIŠTE NA NÁŠ BLOG

Rádi bychom slyšeli váš příběh!

Protože je KAT6 tak vzácný, mnoho rodin se může cítit izolovaných. Pokud byste se chtěli podělit o svůj pohled na věc, ozvěte se nám! Vaše slova mohou pomoci vzdělávat, inspirovat a podporovat rodiny po celém světě.

[Přečtěte si náš blog.](#)

Svědectví



“

Než mi synovi byla stanovena diagnóza KAT6, myslela jsem si, že jsme na této cestě sami. Bezesné noci, gastrointestinální problémy, operace, neznámé – to bylo, mírně řečeno, ohromující. Poté, co jsem se připojila ke komunitě KAT6 a podpůrné skupině na Facebooku, jsem konečně pocítila naději, úlevu a pohodlí v tom, že v tom rozhodně nejsme sami. Společné rysy našich dětí mě ohromily a postřehy a rady rodičů nám pomohly s mnoha těžkými rozhodnutími a vedly nás správným směrem pro ostatní. Práce Nadace KAT6 je zdaleka nejdůležitějším výzkumem a vzděláváním v našich životech. Neexistuje lepší způsob, jak nadaci podpořit, než prostřednictvím fundraisingových aktivit, které přímo ovlivňují našeho syna.

- Katie Bator -

PŘIDEJTE SE K NAŠÍ PODPŮRNÉ SKUPINĚ

Členové správní rady Nadace KAT6



Dr. Jordan Muller
*Předseda
představenstv*



Karen Ginsburg
*Sbírka finančních
prostředků*



Katie LaRow Brown
Věda



Maureen Martini
*Člen
představenstva*



Dr. Andrew Rankin
Věda



David Woodbury
Tajemník



Rachel Worden
*Fundraising a
granty*

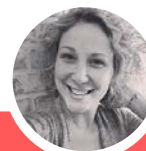


Kevin Young
Finance

Členové nadačního týmu KAT6



Aimee Reitzen
*Marketing a
komunikace*



Megan Stetts
Sociální média



Susan Hartung
*Obhajoba a
registr pacientů*



Katie Bator
KATwalk



Dr. Typhaine Lejeune
Vědecký poradce



Jessica Wiemann
*Empowered
Grants*



Lindsey Blanch
Granty a sponzoři

Rodiče-dobrovolníci podporují členy naší správní rady a týmu v řadě rolí. Pokud máte zájem o podporu našeho týmu nebo o zvážení pozice v představenstvu, rádi se s vámi spojíme.

Nadace vítá dobrovolníky, kteří chtějí pomoci s naší prací, zejména ty, kteří mají dovednosti nebo zkušenosti, o které by se rádi podělili.

Kontaktujte předsedu naší správní rady, Jordana Mullera, na adrese support@kat6.org.

Pojďme se spojit!

Rádi bychom s vámi zůstali v kontaktu! Vyplněním níže uvedeného krátkého dotazníku nám pomůžete sdílet důležité informace o výzkumu, komunitních akcích a podpůrných službách. Vaše informace zůstanou v naší komunitě KAT6 a nikdy nebudou sdíleny mimo ni.

Poskytnutí těchto údajů je jednoduchý, ale účinný způsob, jak nám pomoci naplnit naše poslání a podpořit vás a vaši rodinu.

[Přečtěte si naše zásady ochrany osobních údajů.]

PRŮZKUM KOMUNITY

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

EIN: 82-3118535

E-mail: support@kat6.org



WWW.KAT6.ORG



Poděkování

Tato příručka vznikla díky štědré podpoře společnosti Amgen. V roce 2025 byla nadace KAT6 vybrána jako příjemce grantu RAREis Global Advocate Grant, který poskytl finanční prostředky na vytvoření a překlad tohoto zdroje pro rodiny z celého světa. RAREis je globální iniciativa podporovaná společností Amgen, která pomáhá jednotlivcům a rodinám propojovat se, učit se a orientovat se v každodenním životě se vzácným onemocněním.

Jsme hluboce vděční dobrovolníkům a profesionálním poradcům, kteří se s námi podělili o svůj čas a odborné znalosti během celého vývoje této příručky, a také členům představenstva KAT6, kteří poskytli promyšlenou zpětnou vazbu a recenze v závěrečných fázích. Upřímně děkujeme také pečovateli KAT6 za jejich příspěvky k výzkumu v naší komunitě ultra vzácných onemocnění a za jejich neúnavné úsilí při obhajobě a podpoře jejich blízkých.

Reference

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>