



# Handboek voor verzorgers van KAT6A & KAT6B



[WWW.KAT6.ORG](http://WWW.KAT6.ORG)



# Hallo!

## WELKOMSTVIDEO

De diagnose KAT6-syndroom bij uw kind kan een stortvloed aan emoties oproepen: vragen, onzekerheid en hoop voor de toekomst. Het is volkomen normaal om je overweldigd te voelen door het onbekende, maar weet dat je er niet alleen voor staat bij het zetten van de volgende stappen.

De eerste weken en maanden na de diagnose kunnen verwarrend en eenzaam aanvoelen. Maar naarmate je meer leert en andere gezinnen ontmoet die een soortgelijk traject doormaken, zul je zien dat je deel uitmaakt van een sterke, meelevende gemeenschap die elkaar steunt. Er is echt hoop. Kinderen met KAT6 blijven groeien, leren en hun families elke dag weer verrassen.

Naarmate de tijd verstrijkt, blijkt uw kind meer gemeen te hebben met andere kinderen dan u aanvankelijk had verwacht. De behoeften van uw kind blijven hetzelfde: liefde, leren, vriendschap en verbondenheid, al bereikt uw kind mijlpalen wellicht op zijn of haar eigen manier en in zijn of haar eigen tempo. KAT6 is een medische aandoening; het bepaalt niet de vaardigheden, de persoonlijkheid of het potentieel van uw kind.

Hoewel het KAT6-syndroom unieke uitdagingen met zich meebrengt, biedt het ook buitengewone lessen in veerkracht, belangenbehartiging en onvoorwaardelijke liefde. Hoewel het een van de zeldzaamste genetische aandoeningen ter wereld is, die minder dan 1 op de 8 miljoen mensen treft, bent u zeker niet alleen. De KAT6-gemeenschap bestaat uit families die dit pad al eerder bewandeld hebben en graag advies, aanmoediging en steun met u delen. Samen met hen zet de KAT6 Foundation zich in om uw familie te helpen bij elke fase van deze reis.

# Wat zit erin?

- 3 **WAT IS HET KAT6-SYNDROOM?**
- 4 **DIAGNOSE VAN KAT6**
- 5 **KAT6-VARIANT**
- 7 **KENMERKEN VAN KAT6**
- 10 **MAAG-DARMPROBLEMEN BIJ KAT6**
- 11 **NIEUW GEDIAGNOSTICEERD**
- 12 **MEDISCHE SPECIALISTEN**
- 14 **THERAPIEËN**
- 16 **VEELGESTELDE VRAGEN**
- 19 **INFORMATIEBRONNEN**
- 20 **KAT6 FOUNDATION**
- 22 **EMPOWERED GRANTS**
- 24 **GEMEENSCHAPSEVENEMENTEN**
- 25 **DOE MEE**
- 27 **ONS TEAM**



## MEDEDELING

### CONTACTGEGEVENS

support@kat6.org

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

### WEBSITE

[www.kat6.org](http://www.kat6.org)

### FACEBOOK-GROEP

KAT6 Foundation

### SOCIALE MEDIA



# Wat is het KAT6-syndroom?



Het KAT6-syndroom is een uiterst zeldzame genetische aandoening die wordt veroorzaakt door varianten (veranderingen) in de KAT6A- of KAT6B-genen. Deze genen fungeren als epigenetische regulatoren: ze helpen ons DNA 'open te maken', zodat de juiste genen op het juiste moment kunnen worden gebruikt voor een gezonde groei en ontwikkeling.

Stel je DNA voor als een draad die strak op een spoel is gewikkeld. Om ons lichaam goed te laten functioneren, moet die draad op precies het juiste moment zorgvuldig worden afgewikkeld, zodat elk gen zijn werk kan doen. KAT6-genen sturen niet slechts één functie aan; ze beïnvloeden de activiteit van veel verschillende genen verspreid over onze chromosomen.

Daarom biedt onderzoek naar KAT6A en KAT6B wetenschappers belangrijke inzichten in hoe verschillende delen van het lichaam groeien en samenwerken. Wat we leren van KAT6-onderzoek kan de gezondheid aanzienlijk verbeteren, ook buiten deze zeldzame syndromen.

Kinderen met het KAT6-syndroom groeien en ontwikkelen zich op hun eigen unieke manier, en hun behoeften kunnen sterk variëren. Sommige kinderen hebben baat bij meer medische of ontwikkelingsgerichte ondersteuning, terwijl anderen mildere verschillen ervaren. Waar uw kind zich ook op dit spectrum bevindt, er zijn hulpmiddelen, therapieën en betrokken professionals die hen kunnen helpen leren, groeien en zich in hun eigen tempo ontwikkelen.

Wetenschappers onderzoeken nog steeds waarom deze variabiliteit optreedt, maar er zijn aanwijzingen dat het type variant en de locatie ervan binnen het gen zowel het type als de ernst van de symptomen kunnen beïnvloeden. Deze relatie tussen een specifieke genverandering en de eigenschappen die daardoor worden beïnvloed, staat bekend als een genotype-fenotypecorrelatie.

# Diagnose van KAT6

Het KAT6-syndroom ontstaat wanneer een genetische variant zeer vroeg in de foetale ontwikkeling optreedt. In de meeste gevallen zijn deze veranderingen de novo (een Latijnse term die "vanaf het begin" betekent), wat inhoudt dat de variant niet van een ouder wordt geërfd, maar spontaan ontstaat bij de getroffen persoon.

Tot voor kort vereiste het identificeren van KAT6-varianten uitgebreide genetische tests die vaak duur en niet algemeen beschikbaar waren. Tegenwoordig worden deze testen vaker vergoed door de verzekering en worden KAT6-varianten opgenomen in meer gerichte testpanels, waardoor genetische tests sneller en toegankelijker zijn voor gezinnen.

De belangrijkste testopties zijn:

- **Whole Exome Sequencing (WES):** Brengt alle coderende delen (exonen) van het genoom in kaart, waarin de meeste ziekteveroorzakende varianten voorkomen.
- **Whole Genome Sequencing (WGS):** Brengt het volledige genoom in kaart, inclusief coderende en niet-coderende regio's, en is daarmee de meest uitgebreide optie.
- **Next-Generation Sequencing (NGS)-panel voor verstandelijke beperking (ID NGS-panel):** Een gericht panel dat KAT6-varianten omvat. Deze test is vaak sneller en beter toegankelijk, en wordt als eerste stap vaker vergoed door de verzekering.

De beschikbaarheid van tests kan per land verschillen, dus gezinnen moeten de lokale mogelijkheden controleren.



Ondanks deze vooruitgang worden veel kinderen en volwassenen met het KAT6-syndroom nog steeds over het hoofd gezien. Omdat de kenmerken van KAT6 kunnen lijken op die van andere aandoeningen, zoals autisme, cerebrale parese of een algemene ontwikkelingsachterstand, krijgen families soms een algemene diagnose zonder ooit de onderliggende genetische oorzaak te leren kennen. Bovendien zijn niet alle zorgverleners bekend met zeldzame genetische syndromen, waardoor de juiste tests mogelijk niet worden aangeboden.

De KAT6 Foundation zet zich in voor het vergroten van het bewustzijn onder gezinnen, artsen en onderzoekers. Ons doel is om meer mensen toegang te geven tot genetische tests, zodat kinderen en volwassenen een vroegere en nauwkeurigere diagnose kunnen krijgen en de bijbehorende ondersteuning ontvangen.

In 2026 waren er wereldwijd minder dan 1.000 mensen officieel gediagnosticeerd met het KAT6-syndroom. Maar naarmate tests gebruikelijker worden en de bekendheid toeneemt, verwachten we dat deze aantallen zullen stijgen, waardoor families en artsen een beter inzicht krijgen in deze zeldzame aandoening.

# KAT6-varianten

## KAT6-VARIANTEN: WAT WE WETEN EN WAT WE NOG AAN HET ONTDEKKEN ZIJN

Er valt nog veel te leren over hoe specifieke varianten van de KAT6A- en KAT6B-genen individuen beïnvloeden. De meeste huidige bevindingen zijn gebaseerd op kleinschalige onderzoeken, en wetenschappers werken er nog steeds aan om precies te begrijpen hoe verschillende varianten de ontwikkeling en gezondheid beïnvloeden. Naarmate het onderzoek vordert, kan onze huidige kennis veranderen.

Genetische informatie kan overweldigend lijken, maar je hoeft geen expert in genetica te zijn om je kind te begrijpen. In de meeste gevallen kan een genvariant helpen om algemene patronen te verklaren, maar het kan de toekomst, vaardigheden, persoonlijkheid of potentieel van een kind niet voorspellen. De ontwikkeling van je kind wordt gevormd door vele factoren, waaronder therapieën, medische zorg, steun van het gezin en zijn of haar eigen unieke sterke punten.

## INZICHT IN KAT6-VARIANTEN

Genen zijn als instructies in een boek. Deze instructies vertellen het lichaam hoe het eiwitten moet aanmaken, die cellen helpen hun werk goed te doen. Varianten (of veranderingen) in de KAT6A- en KAT6B-genen kunnen van invloed zijn op hoe goed deze instructies worden gelezen en opgevolgd. Inzicht in de specifieke variant van je kind kan helpen om de symptomen beter te begrijpen.

## SOORTEN KAT6-VARIANTEN:

- **Nonsense- of frameshiftvarianten** – Deze zorgen ervoor dat de instructies te vroeg stoppen, waardoor het eiwit onvolledig is. Dit is vergelijkbaar met een zin in een boek die halverwege eindigt en geen betekenis meer heeft.
- **Splice-sitevarianten** – Deze beïnvloeden hoe de instructies van het gen worden geknipt en aan elkaar geplakt. Belangrijke delen kunnen worden weggelaten of herschikt. Dit is vergelijkbaar met het verwijderen van een deel van een woord, waardoor de betekenis verandert of het moeilijk te begrijpen wordt.  
Bijvoorbeeld: onthoud → lid
- **Missense-varianten** – Een enkele ‘letter’ in het gen is veranderd, waardoor een bouwsteen van het eiwit wordt vervangen door een andere. Deze varianten gaan vaak gepaard met mildere symptomen. Het is vergelijkbaar met een verkeerd gespeld woord: soms begrijp je het nog wel, en soms verandert de betekenis.  
Bijvoorbeeld: zitten → zat (de inhoud blijft hier hetzelfde), zat → kat (de betekenis verandert hier)
- **Grote deleties of duplicaties** – Deze treden op wanneer een deel van een gen, of soms het hele gen, ontbreekt (verwijderd) of wordt herhaald (gedupliceerd). Dit is vergelijkbaar met het weglaten van hele zinnen of het meerdere keren herhalen van dezelfde zin in een alinea.

### Soorten KAT6-varianten (KAT6A en KAT6B)



**Nonsense-variant**  
Het eiwit stopt te vroeg, waardoor het onvolledig blijft.



**Frameshift-variant**  
Verschuift het leesraam, waardoor een defect eiwit ontstaat.



**Splice-sitevariant**  
Heeft invloed op de manier waarop geninstructies worden verwerkt.



**Missense-variant**  
Verandert één bouwsteen van het eiwit.



**Grote deleties of duplicaties**  
Verwijderen of kopiëren grote delen van het gen.

[Leer meer over genetische varianten.](#)

## HOE DE LOCATIE VAN DE VARIANT SAMENHANGT MET DE SYMPTOMEN

Onderzoekers bestuderen waar een variant voorkomt in het KAT6A- of KAT6B-gen, omdat de locatie soms van invloed kan zijn op hoe de genetische instructies worden gelezen en hoe het resulterende eiwit functioneert. Dit type onderzoek helpt bij het identificeren van algemene patronen binnen groepen individuen, maar wordt niet gebruikt om de uitkomst voor een individueel kind te voorspellen.

Genen zijn als lange handleidingen. Een verandering in één deel van de instructies kan het eindresultaat anders beïnvloeden dan een verandering in een ander deel. Door de locatie van varianten bij veel individuen te bestuderen, kunnen onderzoekers beter begrijpen hoe KAT6-genen in het algemeen functioneren. Het is belangrijk om te weten dat deze patronen niet absoluut zijn en dat kinderen met dezelfde variantlocatie zeer verschillende vaardigheden, uitdagingen en ontwikkelingspaden kunnen hebben.



## WAT HET ONDERZOEK TOT NU TOE HEEFT AANGETOOND

Huidig onderzoek suggereert dat de locatie van varianten de symptomen kan beïnvloeden, hoewel de bevindingen gebaseerd zijn op een beperkt aantal individuen en nog steeds in ontwikkeling zijn. In de grootste gepubliceerde studie naar individuen met KAT6A-varianten ontdekten onderzoekers dat varianten die later in het gen voorkomen vaker in verband werden gebracht met meer significante ontwikkelingsproblemen, terwijl varianten die eerder in het gen voorkomen vaker werden geassocieerd met mildere spraak- en leerproblemen (Kennedy et al., 2019).

Klinisch onderzoek naar KAT6B heeft aangetoond dat varianten de neiging hebben zich te clusteren in specifieke regio's van het gen en in verband worden gebracht met verschillende klinische patronen. Varianten aan het begin van exon 18 worden vaker in verband gebracht met het genitopatellair syndroom (GPS), dat doorgaans gepaard gaat met meer uitgesproken motorische, skeletale en hersenafwijkingen. Varianten aan het einde van exon 18 of in de exonen 3, 7, 11 en 14-17 worden daarentegen vaker geassocieerd met het Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson-syndroom (SBBYSS) (Johnston et al., 2018; GeneReviews, 2020).

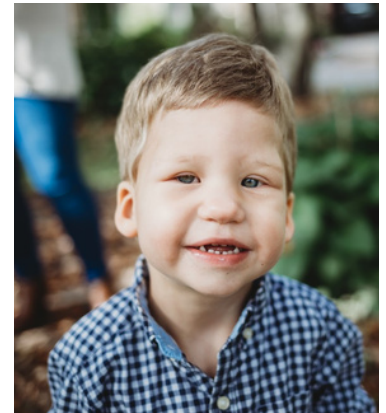
Deze bevindingen suggereren een spectrum aan effecten, afhankelijk van waar de variant voorkomt, hoewel de ervaring van elk kind uniek blijft.

## EEN BELANGRIJKE BOODSCHAP VOOR GEZINNEN

Deze observaties beschrijven groepstrends, niet individuele uitkomsten. Een kind met een latere variant kan vaardigheden ontwikkelen die de verwachtingen kunnen overtreffen, terwijl een kind met een eerdere variant uitdagingen kan ondervinden die niet voorspeld waren. De locatie van de variant is slechts één onderdeel van een veel groter geheel dat medische zorg, therapieën, gezinsondersteuning en de unieke sterke punten en behoeften van elk kind omvat. Deze informatie is bedoeld om begrip te bevorderen, niet om hoop te beperken of te bepalen wat een kind kan bereiken. Elk kind met KAT6 is uniek en zijn of haar traject kan niet alleen door genetica worden bepaald.

# Kenmerken van KAT6

Gen	Syndroomnaam/-namen	Andere namen voor het gen
<b>KAT6A</b>	Arboleda-Tham-syndroom (ARTHS)	Lysine acetyltransferase 6A MOZ (Monocytic Leukemia Zinc finger protein) MYST3
<b>KAT6B</b>	Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson syndroom (SBBYSS) Genitopatellar syndroom (GPS) Ohdo syndroom (OHDOS)	Lysine acetyltransferase 6B MORF (MOZ-related factor) MYST4



Kinderen met KAT6A en KAT6B vertonen veel overeenkomsten. Deze twee genen behoren tot dezelfde familie van epigenetische regulatoren, wat betekent dat ze helpen bepalen hoe andere genen werken. Wanneer er een verandering optreedt in een van deze genen, kan dit veel aspecten van de ontwikkeling beïnvloeden. Hoewel elk syndroom zijn eigen unieke kenmerken heeft, is er een grote overlap tussen de syndromen.

De meeste kinderen met KAT6 hebben in meer of mindere mate last van spraak- en motorische achterstand, een lage spierspanning en voedingsproblemen of problemen met het maag-darmkanaal, vooral in de vroege kinderjaren. Slaapproblemen en zichtproblemen komen ook vaak voor. Kinderen met KAT6B hebben vaker duidelijke afwijkingen aan het skelet of de gewrichten, zoals gewrichtscontracturen, afwijkingen aan de ledematen of afwijkingen aan de knieschijf.

Sommige kinderen met KAT6 kunnen ook neurologische symptomen vertonen, zoals epileptische aanvallen of afwijkingen in de hersenstructuur. Problemen met het bewegingsapparaat, zoals gewrichtslaxiteit, scoliose, contracturen of spierstijfheid, kunnen duidelijker worden naarmate kinderen ouder worden. Ondanks deze mogelijke medische bevindingen tonen gegevens uit het KAT6A- en KAT6B-patiëntenregister (2025) aan dat de meeste ouders aangeven dat hun kinderen over het algemeen in goede gezondheid verkeren.

Het is belangrijk om te onthouden dat elk kind uniek is. De specifieke kenmerken en de mate waarin ze uw kind beïnvloeden, kunnen sterk variëren, zelfs bij kinderen met dezelfde genetische afwijking. Uw kind zal een eigen combinatie van sterke punten, uitdagingen en persoonlijkheid hebben. Families beschrijven hun kinderen vaak als sociaal, aanhankelijk en buitengewoon veerkrachtig.

De tabel op de volgende twee pagina's geeft een gedetailleerd overzicht van de kenmerken die voorkomen bij KAT6A en KAT6B, samen met aantekeningen over wanneer deze zich doorgaans voordoen. Het kan voor uw gezin nuttig zijn om de tabel af te drukken en te delen met het medisch team van uw kind, zodat zij de zorg kunnen sturen en de voortgang kunnen volgen.

# GERAPPORTEERDE KENMERKEN BIJ KAT6-SYNDROMEN

**Zeer vaak voorkomend:** waargenomen bij 50% of meer van de individuen.

**Minder vaak voorkomend:** waargenomen bij 5-24% van de individuen

**Vaak voorkomend:** waargenomen bij 25-49% van de individuen

**Zeldzaam:** waargenomen bij minder dan 5% van de individuen.

Categorie	Kenmerk	KAT6A	KAT6B	Begin
Ontwikkeling	Globale ontwikkelingsachterstand / verstandelijke beperking	Zeer vaak <sup>5</sup>	Zeer vaak <sup>5</sup>	Herkend in baby-/peuterleeftijd
	Spraak- en taalstoornissen (beperkte spraak, apraxie)	Zeer vaak <sup>5</sup>	Zeer vaak <sup>5</sup>	Spraakachterstand zichtbaar in vroege kindertijd
	Hypotonie (lage spierspanning)	Vaak <sup>5</sup>	Zeer vaak <sup>8</sup>	Meestal opgemerkt in de babytijd
	Gedragsstoornissen (inclusief autisme, sensorische verwerking, ADHD)	Vaak <sup>7</sup>	Minder vaak <sup>8</sup>	Waargenomen gedurende de kindertijd
	Motorische achterstand (grobe/fijne motoriek, bewegingsstoornis)	Vaak <sup>5</sup>	Zeer vaak <sup>5</sup>	Zichtbaar in baby-/peuterleeftijd en kan aanhouden
Neurologie	Epilepsie / aanvallen	Minder vaak <sup>5</sup>	Vaak <sup>5</sup>	Kan optreden in de kindertijd
	Verschillen in hersenstructuur (Chiari-malformatie, afwijkingen van het corpus callosum, ventriculomegalie, agenese, lissencefalie, tethered cord, vertraagde myelinisatie)	Zeldzaam <sup>4</sup>	Zeer vaak <sup>8</sup>	Vastgesteld op MRI, meestal in de kindertijd
Voeding & Maag-darm		Zeer vaak <sup>7</sup>	Zeer vaak <sup>8</sup>	Zeer duidelijk in de babytijd; soms langdurige sondevoeding nodig
	Maag-darmproblemen (obstipatie, reflux)	Zeer vaak <sup>7</sup>	Zeer vaak <sup>8</sup>	Blijft bestaan in kindertijd/volwassenheid en vereist vaak voortdurende behandeling
Zicht	Scheelzien, corticale visuele beperking (CVI), refractieafwijkingen	Zeer vaak <sup>7</sup>	Zeer vaak <sup>8</sup>	Meestal herkend in baby-/vroege kindertijd
Gehoor	Gehoerverlies (geleidings- en perceptief), geperforeerd trommelvlies	Minder vaak <sup>7</sup>	Vaak <sup>8</sup>	Meestal herkend in baby-/vroege kindertijd

De overeenkomst werd gebaseerd op gegevens uit de volgende bronnen: 1. Arboleda et al., 2015 4. Kennedy et al., 2019 5. NORD Patiëntenregister, 2025 6. Nationale Organisatie voor Zeldzame Aandoeningen, 2023 7. Tripathi et al., 2025 8. Yabumoto et al., 2021

# GERAPPORTEERDE KENMERKEN BIJ KAT6-SYNDROMEN

**Zeer vaak voorkomend:** waargenomen bij 50% of meer van de individuen.

**Minder vaak voorkomend:** waargenomen bij 5-24% van de individuen

**Vaak voorkomend:** waargenomen bij 25-49% van de individuen

**Zeldzaam:** waargenomen bij minder dan 5% van de individuen.

Categorie	Kenmerk	KAT6A	KAT6B	Begin
<b>Aangeboren / Orgaan</b>	Kenmerkende gelaatstreken (microcefalie, dysmorphie)	Zeer vaak <sup>7</sup>	Zeer vaak <sup>8</sup>	Herkend vanaf de babytijd
	Aangeboren hartafwijkingen (ASD, VSD, PDA en klepafwijkingen)	Zeer vaak <sup>7</sup>	Zeer vaak <sup>8</sup>	Aanwezig bij geboorte, indien aanwezig
	Microcefalie	Vaak <sup>7</sup>	Vaak <sup>8</sup>	Herkend vanaf de babytijd
	Afwijkingen van nieren, urinewegen en geslachtsorganen (hydronefrose, reflux, structurele afwijkingen)	Minder vaak <sup>7</sup>	Zeer vaak <sup>8</sup>	Vastgesteld in baby-/kindertijd
	Hormonale problemen (schildklier, groeihormoon, puberteit)	Minder vaak <sup>7</sup>	Vaak <sup>8</sup>	Begin is variabel
<b>Bewegingsapparaat</b>	Gewrichtslaxiteit / hypermobiliteit	Minder vaak <sup>1</sup>	Zeer vaak <sup>8</sup>	Gezien in baby-/vroeg kindertijd
	Wervelkolomafwijkingen	Minder vaak <sup>1</sup>	Minder vaak <sup>8</sup>	Ontwikkelt zich later in kindertijd/adolescentie
	Afwijkende knieschijf (agenese/hypoplasie)	Niet gerapporteerd	Zeer vaak <sup>8</sup>	Gezien in baby-/vroeg kindertijd
	Contracturen / stijve gewrichten	Niet gerapporteerd	Zeer vaak <sup>8</sup>	Aanwezig bij geboorte maar kan zich ontwikkelen met leeftijd en mobiliteitsbeperkingen
<b>Overige gezondheidsproblemen</b>	Groei problemen (kleine lengte, gewicht)	Minder vaak <sup>7</sup>	Minder vaak <sup>8</sup>	Meestal opgemerkt in babytijd/vroeg jaren
	Frequente infecties (luchtwegen, oor)	Vaak <sup>5</sup>	Vaak <sup>5</sup>	Begint in baby-/peuterleeftijd
	Slaapproblemen	Vaak <sup>7</sup>	Minder vaak <sup>8</sup>	Vaak zichtbaar in babytijd en kan aanhouden
	Tandafwijkingen	Vaak <sup>6</sup>	Vaak <sup>8</sup>	Gezien in baby-/vroeg kindertijd

De overeenkomst werd gebaseerd op gegevens uit de volgende bronnen: 1. Arboleda et al., 2015 4. Kennedy et al., 2019 5. NORD Patiëntenregister, 2025 6. Nationale Organisatie voor Zeldzame Aandoeningen, 2023 7. Tripathi et al., 2025 8. Yabumoto et al., 2021

# Maag-darmproblemen bij KAT6



Maag-darmproblemen komen vaak voor bij mensen met KAT6 als gevolg van een lage spierspanning en afwijkingen in de darmmotiliteit. Hierdoor kunnen klachten ontstaan zoals constipatie, een vertraagde spijsvertering, reflux of ernstigere complicaties zoals darmobstructies. Dit klinkt misschien overweldigend, maar behandelingen en ondersteuning bij de voeding kunnen een groot verschil maken.

Hoewel zeldzaam, kunnen aandoeningen zoals malrotatie of volvulus levensbedreigend zijn als ze niet tijdig worden behandeld. Omdat communicatieproblemen en een hoge pijntolerantie vaak voorkomen bij KAT6, is het belangrijk om de stoelgang van uw kind goed in de gaten te houden, alert te zijn op gedragsveranderingen en direct medische hulp in te roepen als u zich zorgen maakt. Vroege herkenning en interventie zijn essentieel om ernstige complicaties te voorkomen.

## GI-termen die u moet kennen

**Malrotatie:** abnormale positionering van de darmen tijdens de foetale ontwikkeling

**Rollen:** Verdraaiing van de darm waardoor een darmobstructie ontstaat.

**EEN AANRADER!**

## DARMOBSTRUCTIE – SNELGIDS

Kinderen en volwassenen met KAT6 kunnen last krijgen van darmobstructies, die levensbedreigend kunnen zijn als ze niet snel worden behandeld.

### SIGNALLEN OM IN DE GATEN TE HOUDEN:

- Veranderingen in de stoelgang of constipatie
- Braken, diarree, een opgeblazen gevoel of zwelling
- Ongebruikelijke prikkelbaarheid, terugtrekking, lusteloosheid of rusteloosheid
- Als uw kind niet op een betrouwbare manier pijn kan uiten, kunnen gedragsveranderingen het eerste teken zijn.

### WAAROM HET BELANGRIJK IS:

Sommige darmproblemen, zoals malrotatie of volvulus, vereisen snelle medische hulp. Zelfs als uw kind nog windjes of ontlasting heeft, kan een verstopping ernstig zijn. Raadpleeg onmiddellijk een arts als u iets verdachts opmerkt.

### JOUW ROL:

Jij kent je kind beter dan wie ook. Als je merkt dat er iets anders is aan je kind of dat er iets niet helemaal klopt, neem dan gerust contact op met je zorgteam. Vertrouw op je instinct en spreek je zorgen uit. Dit kan een groot verschil maken voor de gezondheid en ondersteuning van je kind.

# Nieuw gediagnosticeerd

## Checklist voor mantelzorgers bij KAT6-syndromen



### MEDISCHE NAZORG

- Bespreek de diagnose met de kinderarts of geneticus van uw kind.
- Bevestig welke specialisten u wilt raadplegen en plan de eerste afspraken in.
- Bewaar kopieën van rapporten, testresultaten, beeldmateriaal en aanbevelingen.



### VROEGE INTERVENTIE EN SCHOOLDIENSTEN

Leeftijd 0–3 jaar:

- Vraag een evaluatie voor vroegtijdige interventie aan.
- Volg de therapieaanbevelingen en de voortgang.

Schoolgaande leeftijd:

- Vraag een evaluatie op school aan.
- Stel een individueel onderwijsplan (IEP) op, of een equivalent daarvan dat in uw land wordt gebruikt.



### REGISTER

- Meld u aan voor het KAT6A/KAT6B-patiëntenregister. [Registreer hier](#)
- Vul de KAT6-enquête in. [Doe mee aan de enquête](#)



### ONDERSTEUNING VOOR MANTELZORGERS

- Word lid van de KAT6-supportgroep op Facebook om in contact te komen met anderen en ervaringen en advies uit te wisselen. [Word lid van de groep](#)
- Bekijk de welkomstvideo van de stichting voor nieuwe gezinnen. [Bekijk de video](#)
- Steun op je vrienden en familie; zij kunnen een belangrijke bron van emotionele steun zijn.



### ORGANISEER UW DOCUMENTEN.

- Maak een map of digitale ordner aan voor:
  - Medische samenvattingen en evaluaties
  - Therapie- en schoolplannen en -rapporten
  - Contactgegevens van de specialist
  - Afspraaknotities
  - Ontwikkelingslogboeken



### BLIJF OP DE HOOGTE

- Volg de KAT6 Foundation op Facebook, Instagram, LinkedIn, X en YouTube.



### ONDERZOEKSMOGELIJKHEDEN

- Bekijk actuele onderzoeksstudies en dataverzamelingsprojecten op KAT6.org.
- Meld je aan om bij te dragen aan de KAT6 iPSC Bank. [Leer meer.](#)
- Bewaar alle toestemmingsdocumenten voor uw eigen administratie.

# Medische specialisten

Omdat KAT6 veel aspecten van de ontwikkeling en gezondheid beïnvloedt, werken de meeste kinderen met een team van specialisten die de zorg coördineren. Gezinnen beginnen meestal bij een kinderarts of geneticus die de vroege behoeften in kaart brengt en doorverwijzingen regelt. Indien mogelijk kan een multidisciplinaire polikliniek de zorg vereenvoudigen door meerdere specialisten op één locatie samen te brengen. In Nederland is de KAT6 poli in het AUMC gevestigd.



Veelvoorkomende specialisten zijn onder andere:

- **(Klinisch) geneticus** – legt de diagnose uit, bekijkt het genetisch rapport van uw kind en geeft advies over de langetermijnzorg.
- **Orthopedagoog** – houdt de ontwikkelingsmijlpalen in de gaten en coördineert doorverwijzingen.
- **Neuroloog** – beoordeelt spierspanning, epileptische aanvallen en andere problemen met het zenuwstelsel.
- **Gastro-enteroloog (GI-arts)** – behandelt voedingsproblemen, reflux en constipatie.
- **Cardioloog** – onderzoekt hartafwijkingen.
- **Endocrinoloog** – houdt toezicht op de groei, schildklier en hormoonontwikkeling.
- **Oogarts en audioloog** – beoordelen het gezichtsvermogen en het gehoor.
- **Orthopedisch chirurg en orthopedisch technicus** – beoordelen botten en gewrichten en bieden indien nodig ondersteunende hulpmiddelen aan.
- **KNO-arts (oor-, neus- en keelarts)** – behandelt problemen met de luchtwegen, oorontstekingen, gehoorproblemen en slik- of ademhalingsproblemen.
- **Voedingsdeskundige, voedingstherapeut of diëtist** – biedt ondersteuning bij voeding en gezonde groei.
- **Tandarts** – houdt toezicht op de mondgezondheid, de ontwikkeling van de tanden en eventuele tandproblemen.

Het zorgteam van uw kind kan in de loop van de tijd veranderen. Sommige specialisten, zoals gedrags- of geestelijke gezondheidszorgverleners, kunnen worden toegevoegd naarmate er nieuwe behoeften ontstaan, terwijl anderen mogelijk niet meer nodig zijn naarmate uw kind ouder wordt. Omdat elk kind met KAT6 uniek is, is het belangrijk dat de zorg wordt aangepast aan wie uw kind is en wat het nodig heeft in elke levensfase.

## KAT6-kliniek, een multidisciplinaire kliniek in het Boston Children's Hospital

Onder leiding van dr. Olaf Bodamer en dr. William Brucker is in februari 2026 een multidisciplinair klinisch programma van start gegaan, dat een uitgebreid medisch zorgcentrum biedt aan patiënten met KAT6A- of KAT6B-syndromen.

Voor het maken van een afspraak of voor meer informatie kunt u contact opnemen met de coördinator van de KAT6-kliniek:  
[rarediseases@childrens.harvard.edu](mailto:rarediseases@childrens.harvard.edu).



# Medische checklist – KAT6A/KAT6B-syndroom

## Tips voor gezinnen:

\*Basisbeoordelingen van de hart-, nier-, hersen- en endocriene functie zijn bijzonder belangrijk.

\*Niet alle tests zijn altijd nodig; volg het advies van uw arts, AVG-arts of geneticus.

\*Bewaar een kopie van alle resultaten om de voortgang in de loop van de tijd bij te houden.

### **CARDIOLOGIE**

- Echocardiografie (voor het opsporen van aangeboren hartafwijkingen: ASD, VSD, PDA, klepafwijkingen)

### **ONTWIKKELING & THERAPIE**

- Ontwikkelingsbeoordeling door een specialist in ontwikkelingsstoornissen of een neuro-ontwikkelingsspecialist.
- Verwijzing naar vroegtijdige interventie (fysiotherapie, ergotherapie, logopedie)
- Evaluatie van de voedings- en slikproblemen door een logopedist of voedingsdeskundige.

### **NEUROLOGIE**

- neurologisch onderzoek (tonus, reflexen, epileptische aanvallen)
- EEG (indien epileptische aanvallen worden vermoed of als basismeting)
- MRI-scan van de hersenen (om te controleren op Chiari-malformatie, ventriculomegalie, vertraagde myelinisatie, vastgebonden ruggenmerg, agenesie van het corpus callosum) Uw arts kan de MRI-scan plannen op een moment dat anesthesie al is gepland, bijvoorbeeld tijdens een andere ingreep.

### **NIEREN / URINEWEGEN**

- Echografie van de nieren (om structurele afwijkingen of hydronefrose op te sporen)

### **ENDOCRIEN**

- Schildklierfunctieonderzoek
- Groeimonitoring (lengte, gewicht, groeicurven)
- Puberteitsbeoordeling (indien van toepassing, rond de puberteit)

### **MAAG-DARMSTELSEL & VOEDING**

- Gastro-intestinale evaluatie (reflux, constipatie, andere problemen)
- Voedingsbeoordeling / consult met een diëtist (indien er problemen zijn met groei of voeding)

### **ZICHT EN GEHOOR**

- Oogheelkundig onderzoek (strabisme, corticale visuele stoornis, refractieafwijkingen)
- Gehooronderzoek

### **MUSCULOSKELETAAL / ORTHOPEDISCH**

- Orthopedisch onderzoek (gewrichtslaxiteit, scoliose, contracturen, agenesie, hypoplasie)

### **SLAAP**

- Slaaponderzoek (indien er problemen zijn met in slaap vallen/doorslapen/slaapapneu wordt vermoed)

# Therapieën

Vroege interventie en doorlopende therapie kunnen een opmerkelijk verschil maken voor uw kind met KAT6 en zijn vaak kosteloos beschikbaar voor gezinnen in de VS. Verwijzingen naar therapie komen vaak van de medische zorgverleners of het onderwijsteam van uw kind, maar gezinnen kunnen er ook voor kiezen om privétherapie te volgen. Uw kind zal in zijn of haar eigen tempo vooruitgang boeken, maar met de juiste ondersteuning en veel aanmoediging zult u zien hoe nieuwe vaardigheden op prachtige en onverwachte manieren naar voren komen.

## LOGOPEDIE

Logopedie richt zich op communicatieproblemen en kan uw kind helpen bij het ontwikkelen van verbale en non-verbale communicatieve vaardigheden. Omdat kinderen met KAT6 vaak een aanzienlijke spraakachterstand hebben, kan de logopedist van uw kind ondersteunende en alternatieve communicatie (AAC), gebarentaal of andere strategieën inzetten om de expressie en het begrip te bevorderen. PROMPT-therapie, waarbij tactiele signalen worden gebruikt om de spraakproductie te begeleiden, wordt vaak aanbevolen voor kinderen met KAT6 om de articulatie en verstaanbaarheid te verbeteren.



## VOEDINGSTHERAPIE

Voedingstherapie richt zich op de orale motoriek, slikproblemen en sensorische slikproblemen en sensorische voedingsuitdagingen. Sommige kinderen met KAT6 hebben last van reflux, een slechte orale inname of worden via een sonde gevoed. Therapeuten werken aan veilige voedingsstrategieën, de overgang naar orale voeding waar mogelijk en het verbeteren van de voedingsinname.



## FYSIOTHERAPIE

Fysiotherapie helpt uw kind kracht, coördinatie en zelfvertrouwen in zijn of haar bewegingen op te bouwen. Veel kinderen met KAT6 hebben een lage spierspanning (hypotonie), losse gewrichten of een vertraagde motorische ontwikkeling, waardoor lopen, staan en andere activiteiten lastiger kunnen zijn. Fysiotherapie ondersteunt uw kind bij het veilig bewegen, het verbeteren van het evenwicht en het bereiken van nieuwe mijlpalen. Therapeuten kunnen samen met u de juiste hulpmiddelen zoeken, zoals loophulpmiddelen, steunzolen of een rolstoel, zodat uw kind volledig kan deelnemen en zich optimaal kan ontwikkelen.

## ERGOTHERAPIE

Ergotherapie kan uw kind helpen bij de ontwikkeling van fijne motorische vaardigheden, zelfverzorging en aanpassingsvermogen. Ergotherapie kan ondersteuning bieden bij eten, aankleden, schrijven en het gebruik van technologie, en kan ook sensorische verwerkingsproblemen aanpakken, die vaak voorkomen bij KAT6. De ergotherapeut van uw kind kan hulpmiddelen aanbevelen om de zelfstandigheid thuis en op school te bevorderen.

## VISUELE THERAPIE

Visuele therapie kan uw kind helpen als het een corticale visuele beperking (CVI), strabisme of andere visuele problemen heeft. Therapie kan het volgen van objecten, de focus, de oogcoördinatie en de visuele verwerking verbeteren. Dit zijn vaardigheden die belangrijk zijn voor leren, veiligheid en dagelijkse activiteiten. Een vroege evaluatie door een oogarts of visueel therapeut kan uw kind helpen om zijn of haar visuele ontwikkeling optimaal te benutten.



## TOEGEPASTE GEDRAGSANALYSE (ABA)

ABA-therapie richt zich op het ontwikkelen van gedragsvaardigheden, sociale communicatie en vaardigheden voor het dagelijks leven. Voor kinderen met KAT6-syndromen kan het de taalontwikkeling en sociale interactie ondersteunen en probleemgedrag helpen verminderen. Programma's worden afgestemd op de sterke punten en behoeften van elk kind, waarbij positieve bekrachtiging en vaardigheidstraining worden gebruikt om groei te stimuleren.

## INTENSIEVE THERAPIEBENADERING

Intensieve therapie, die doorgaans ongeveer drie weken duurt, omvat dagelijkse sessies fysiotherapie, ergotherapie of logopedie met behulp van gespecialiseerde hulpmiddelen en technieken zoals DMI (dynamische bewegingsinterventie). Deze intensieve aanpak kan leiden tot grotere ontwikkelingswinsten op het gebied van kracht, mobiliteit, communicatie of functionele vaardigheden in vergelijking met standaard wekelijkse sessies. Veel KAT6-gezinnen merken aanzienlijke vooruitgang tijdens en na een intensieve sessie.

Kom in contact met gezinnen met een beperking in uw omgeving om van hun ervaringen te leren. Naast traditionele therapieën hebben sommige families baat gehad bij benaderingen zoals muziek- of kunsttherapie, speltherapie, biofeedback, reflexintegratietherapie, diertherapie en ademhalingstherapie.

## WATERTHERAPIE

Aquatische therapie maakt gebruik van het drijfvermogen en de weerstand van water om spierversterking, mobiliteit en coördinatie te bevorderen. Water biedt een veilige omgeving voor kinderen met hypotonie, een beperkt uithoudingsvermogen of gewrichtsproblemen, en kan de therapie plezierig maken voor uw kind, terwijl het tegelijkertijd functionele bewegingsvaardigheden bevordert.

## HIPPOTHERAPIE

Hippotherapie maakt gebruik van de zachte, ritmische bewegingen van een paard om het evenwicht, de houding, de coördinatie en de rompkraft te verbeteren.

Naast de fysieke voordelen genieten veel kinderen van paardrijden, wat hun zelfvertrouwen, betrokkenheid en deelname aan dagelijkse activiteiten en therapie bevordert. Hoewel de meeste zorgverzekeringen hippotherapie niet vergoeden, zijn er in veel gemeenschappen non-profitorganisaties of maneges die therapeutische paardrijdiensten aanbieden tegen een lage prijs of met financiële ondersteuning.



# Veelgestelde vragen



## Zal mijn kind kunnen lopen?

Veel kinderen met KAT6 leren lopen, hoewel dit vaak later gebeurt dan bij leeftijdsgenoten. Anderen bewegen zich op een andere manier, bijvoorbeeld met behulp van hulpmiddelen, een rolstoel of andere vervoersmiddelen. Uw kind heeft mogelijk fysiotherapie of andere ondersteuning nodig om kracht en evenwicht op te bouwen. De vooruitgang kan langzaam gaan, maar met consistente therapie, aanmoediging en geduld zal uw kind in zijn of haar eigen tempo nieuwe vaardigheden en zelfvertrouwen ontwikkelen.

## Hoe zal het leerproces en de school er voor mijn kind uitzien?

Kinderen met KAT6 ervaren vaak ontwikkelingsachterstanden en leerproblemen. Met vroege interventie, individuele onderwijsplannen (IEP's) en therapie kan uw kind aanzienlijke vooruitgang boeken op school. De sterke punten en uitdagingen van elk kind zijn uniek, daarom moeten leerbenaderingen en ondersteuning worden afgestemd op de individuele behoeften van uw kind. Ondersteuning op school kan bestaan uit aanpassingen in de klas, een individuele begeleider, kleinere leeromgevingen, inclusieve omgevingen met ondersteuning of gespecialiseerde scholen.

## Zal mijn kind leren praten?

De meeste mensen met KAT6-syndromen hebben een taalontwikkelingsachterstand, maar de vaardigheden variëren sterk. Sommige kinderen spreken helemaal niet en communiceren met gebaren, of met behulp van hulpmiddelen, terwijl anderen ondanks een vroege achterstand wel kunnen praten als tiener of volwassene. Veel ouders geven aan dat hun kinderen meer begrijpen dan ze kunnen uitdrukken. Het is belangrijk om de communicatie van uw kind in alle vormen te ondersteunen en hoge verwachtingen te hebben van zijn of haar potentieel.

## Hoe kan ik de communicatie van mijn kind ondersteunen als het niet spreekt?

Veel kinderen met KAT6 spreken niet of hebben een beperkte verbale taalvaardigheid, maar dat betekent niet dat ze niet kunnen communiceren. Logopedie en alternatieve communicatiemethoden kunnen uw kind helpen zijn of haar gedachten te uiten en contact te maken met anderen. Hulpmiddelen zoals gebarentaal, pictogrammenborden of spraakgenererende apparaten (bekend als ondersteunende en alternatieve communicatie, of AAC) geven kinderen op hun eigen manier een stem. Het is belangrijk om alle vormen van communicatie voor te doen en aan te moedigen: gebaren, gezichtsuitdrukkingen of technologie, en om elk succes te vieren.

## Hoeveel mensen hebben de diagnose KAT6 gekregen?

In 2026 zijn er wereldwijd minder dan 1000 mensen gediagnosticeerd met een KAT6A- of KAT6B-variant. Gezien de wereldbevolking van meer dan 8 miljard mensen, behoort KAT6 tot de uiterst zeldzame aandoeningen, met een prevalentie van ongeveer 1 op 8 miljoen mensen. Het werkelijke aantal ligt waarschijnlijk hoger, omdat genetische testsystemen en medische instellingen geen gegevens delen tussen landen. De meest betrouwbare manier waarop we onze gemeenschap in kaart brengen, is via het KAT6-patiëntenregister, dat meer dan 500 personen omvat en blijft groeien naarmate de bewustwording en het testen verbeteren.

## Wat is de kans dat ik nog een kind met KAT6 kan krijgen?

Ouders zouden een geneticus moeten raadplegen om inzicht te krijgen in hun individuele kans en eventuele aandachtspunten met betrekking tot toekomstige zwangerschappen. De meeste KAT6-genmutaties treden voor het eerst op bij het getroffen kind en worden niet van een van beide ouders geërfd. In deze gevallen is de kans op een volgend kind met dezelfde genetische mutatie klein, geschat op ongeveer 2%.

In zeldzame gevallen kan een ouder de genetische afwijking in een klein aantal van zijn of haar voortplantingscellen dragen, een aandoening die bekend staat als kiembaanmozaïcisme, wat de kans op herhaling kan vergroten. Heel zelden kan een ouder de KAT6-variant in al zijn of haar cellen hebben en deze via erfelijkheid doorgeven. In die gevallen heeft elk kind 50% kans om de aandoening te erven.

## Waar bevinden zich KAT6-gezinnen in de VS en internationaal?

In minstens 70 landen zijn personen met KAT6 geïdentificeerd. Je kunt met anderen in contact komen via Facebook-supportgroepen en internationale WhatsApp-groepen. De KAT6 Foundation biedt vertaald materiaal aan en kan op verzoek aanvullende informatie verstrekken. Je kunt je ook aanmelden voor de familiekaart van de KAT6 Foundation om in contact te komen met anderen in de buurt.



**Sluit je aan bij de kaart.**

## Welke behandelingen zijn er beschikbaar?

Er zijn momenteel geen goedgekeurde therapieën specifiek voor de behandeling van het KAT6-syndroom, maar sommige behandelingen kunnen wel specifieke symptomen verlichten. Artsen behandelen de symptomen individueel, zoals constipatie, brandend maagzuur, gedragsproblemen, epileptische aanvallen of slaapstoornissen. Sommige ouders melden baat bij mitochondriale supplementen zoals L-carnitine, pantotheenzuur (vitamine B5), co-enzym Q10, vitamine E, vitamine C of Cytra-3. Raadpleeg altijd de arts van uw kind voordat u met een nieuw supplement begint. Meer informatie over mitochondriale behandeling is te vinden in het [GI-webinar van Richard I. Kelley](#) en in zijn congrespresentatie uit 2023, '[Behandeling van metabole afwijkingen bij KAT6A- en KAT6B-syndromen](#)'.

## Wat is de levensverwachting voor mensen bij wie KAT6 is vastgesteld?

De KAT6 Foundation verzamelt actief gegevens via het KAT6-patiëntenregister om de langetermijnresultaten te bestuderen. In 2025 was de oudste persoon met KAT6A in de vijftig en de oudste met KAT6B in de veertig. Omdat KAT6 zeer zeldzaam is en pas recent is herkend, zijn de meeste gediagnosticeerde personen kinderen, waardoor slechts een klein aantal volwassenen is geïdentificeerd. Doorlopend onderzoek zal ons begrip van gezondheid, levensverwachting en het verloop van de syndromen in de loop der tijd blijven verbeteren.



## Hoe kan mijn familie deelnemen aan onderzoek?

De beste manier om KAT6-onderzoek te ondersteunen is door lid te worden van het KAT6-patiëntenregister. Dit register verzamelt waardevolle informatie van mantelzorgers van KAT6-patiënten, waarmee wetenschappers de KAT6A- en KAT6B-syndromen beter kunnen begrijpen. U kunt ook biospecimens doneren aan de KAT6A- en KAT6B-iPSC-bank van Boston University. Blijf op de hoogte van actuele onderzoeksresultaten door [www.kat6.org](http://www.kat6.org) te bezoeken.

## Komt ons gezin in aanmerking voor financiële ondersteuning?

Uw kind komt mogelijk in aanmerking voor door de overheid gesubsidieerde gezondheidszorg of financiële steun in verband met een beperking, zelfs als uw gezin niet aan de inkomenseisen voldoet. Veel landen bieden programma's aan die de kosten dekken van medische zorg, therapie, hulpmiddelen en ondersteunende diensten voor kinderen met genetische of ontwikkelingsstoornissen. Om te weten te komen wat er in uw regio beschikbaar is, kunt u contact opnemen met het zorgteam van uw kind, een maatschappelijk werker in het ziekenhuis of uw gemeente of de dienst voor gehandicaptenzorg. Zij kunnen u informeren over de voorzieningen waar uw kind mogelijk voor in aanmerking komt en u helpen bij de aanvraag.

# Informatiebronnen



## KAT6 FOUNDATION

- [KAT6 iPSC Bank statusrapport](#)
- [Welkomstvideo van de KAT6 Foundation](#)
- [KAT6-documentaire: Genetische Defecten door Niko Mylonas](#)
- [Archief van gepubliceerde onderzoeken van KAT6A en KAT6B](#)
- [KAT6 YouTube-kanaal: Onderzoekspresentaties en webinars over KAT6](#)
- [Bijzondere aandachtspunten: Darmobstructies bij de KAT6-populatie](#)

## KAT6A

- [Factsheet KAT6A van het Centre for Genetics Education](#)
- [Rapport over het KAT6A-syndroom door NORD](#)
- [KAT6A-syndroom: Genotype-fenotypecorrelatie bij 76 patiënten met pathogene KAT6A-varianten](#)
- [Sprak- en taalontwikkeling en genotype-fenotypecorrelatie bij 49 personen met het KAT6A-syndroom](#)

## KAT6B

- [KAT6B-stoornissen](#)
- [Rapport over KAT6B-gerelateerde aandoeningen door NORD](#)
- [Nieuwe varianten in het KAT6B-spectrum van aandoeningen vergroten onze kennis van klinische manifestaties en moleculaire mechanismen.](#)
- [Say-Barber Biesecker Syndroom \(SBBS\) door Unique](#)

## INTERNATIONALE KAT6-CONTACTEN

- [Australië](#)
- [Oostenrijk](#)
- [Frankrijk](#)
- [Italië](#)
- [Japan](#)
- [Nederland](#)
- [Nieuw-Zeeland](#)
- [Noorwegen](#)
- [Portugal](#)
- [Spanje](#)
- [Zwitserland](#)
- [Kalkoen](#)
- [Verenigd Koninkrijk](#)

## ORGANISATIES VOOR ZELDZAME ZIEKTEN

- [Uniek: Inzicht in genen en chromosomen](#)
- [Eurordis: Zeldzame ziekten Europa](#)
- [Wereldwijde genen](#)
- [Internationaal Consortium voor Zeldzame Ziekten](#)
- [Dag van de Zeldzame Ziekten](#)
- [Internationale Zeldzame Ziekten](#)
- [Azië-Pacific Alliantie van Organisaties voor Zeldzame Ziekten](#)
- [NORD \(Nationale Organisatie voor Zeldzame Aandoeningen\)](#)

## BELANGRIJKE FACEBOOKGROEPEN

- [KAT6 Foundation: Onderzoeks- en bewustmakingsgroep voor KAT6A en KAT6B](#)
- [KAT6-ondersteuningsgroep](#)
- [KAT6A- en KAT6B-genfamilies](#)

Bezoek de pagina [Familiebronnen](#) op KAT6.org voor een uitgebreidere bibliotheek.

# KAT6 Foundation

## ONZE MISSIE

Wij ondersteunen wereldwijd mensen en gezinnen die leven met het KAT6-syndroom, veroorzaakt door de KAT6A- en KAT6B-varianten. Ons doel is om wetenschappelijk onderzoek te bevorderen dat kan leiden tot behandelingen, en om de bekendheid van KAT6 te vergroten, zodat het gemakkelijker herkend, begrepen en bestudeerd kan worden.

## KAT6-BELANGENBEHARTIGING

Ons team van belangenbehartigers staat klaar om uw gezin bij elke stap te ondersteunen. We kunnen u helpen bij het navigeren door het onderwijs- en zorgsysteem, het nemen van weloverwogen beslissingen en het verkrijgen van de diensten en zorg die uw kind nodig heeft om zich optimaal te ontwikkelen.

We bieden ook ondersteuning aan gezinnen die de overstap maken van school naar volwassenenzorg. Ons team kan u door het proces begeleiden, de rechten van uw kind onder een individueel onderwijsplan (IEP) uitleggen en u helpen bij het begrijpen van evaluatierapporten. U staat er niet alleen voor. Ons doel is om deze soms verwarrende stappen gemakkelijker en minder overweldigend te maken.



Wij staan voor u klaar.



“Je kunt geen betere bron vinden dan de gemeenschap zelf... Zij hebben waarschijnlijk nuttigere informatie dan je kinderarts. Het is een enorme steun geweest om toegang te hebben tot medisch onderlegde ouders die de aandoening kennen, en tot ouders met oudere kinderen die dit ook hebben meegemaakt.”

- Lindsey Blanch -

## FINANCIERING VAN ONDERZOEK

Dankzij de deelname van families ontdekken onderzoekers elk jaar nieuwe inzichten. Deze inspanningen hebben al geleid tot een beter begrip van hoe KAT6 de ontwikkeling beïnvloedt en effenen de weg naar toekomstige behandelingen. De KAT6 Foundation financiert met trots internationaal onderzoek dat gericht is op het verbeteren van het leven van kinderen en families die getroffen zijn door het KAT6-syndroom. Onze nieuwste projecten onderzoeken potentiële geneesmiddelen, bestuderen hersen- en gedragsmodellen, identificeren belangrijke biomarkers en ontwikkelen klinische programma's, waarmee de basis wordt gelegd voor toekomstige behandelingen en klinische studies. Elk onderzoek dat we ondersteunen brengt ons dichterbij betere zorg en een betere toekomst voor onze gemeenschap. [Leer meer.](#)

## KAT6 PATIËNTENREGISTER

Het KAT6A/KAT6B-patiëntenregister, dat in 2019 is opgericht door de National Organization for Rare Disorders (NORD), is de eerste langetermijnstudie naar het KAT6-syndroom. Door informatie te verzamelen van families zoals die van u, helpt het register onderzoekers om het volledige scala aan KAT6-kenmerken beter te begrijpen en gebieden voor nieuw onderzoek te identificeren.

De KAT6 Foundation is eigenaar van de geanonimiseerde gegevens, waardoor we onderzoek kunnen sturen en bevindingen op een verantwoorde manier kunnen delen. We analyseren de informatie ook en delen inzichten met gezinnen, zodat ouders en verzorgers hun dierbaren beter kunnen begrijpen en ondersteunen. Door deel te nemen, help je niet alleen je eigen kind, maar maak je ook een verschil voor de hele KAT6-gemeenschap.

**SCHRIJF JE IN BIJ HET PATIËNTENREGISTER**

## KAT6 IPSC BANK

In 2022 hebben de KAT6 Foundation en samenwerkende partners de eerste iPSC-bank (geïnduceerde pluripotente stamcellen) van patiënten met KAT6A en KAT6B opgezet. Dit zijn cellen die gemaakt zijn van patiëntmonsters, zoals huid of bloed, waarmee onderzoekers KAT6 kunnen bestuderen en potentiële therapieën kunnen testen. Families kunnen ervoor kiezen om monsters van hun kind aan de iPSC-bank te doneren, waardoor uw kind een bijdrage kan leveren aan onderzoek en behandelingen voor de KAT6-gemeenschap kan ondersteunen. [Bezoek Serrano Lab](#)

**WORD LID VAN DE IPSC-BANK**



"De samenwerking met de KAT6 Foundation is een van de meest lonende aspecten van ons werk in het lab."

- Dr. Angie Serrano -

# Empowered Grants

Het ondersteunen van KAT6-gezinnen staat centraal in onze missie. Via ons Empowered Grants-programma verstrekken we financiering om gezinnen te helpen toegang te krijgen tot hulpmiddelen, technologie en therapieën die een wezenlijk verschil kunnen maken in hun dagelijks leven.

Deze hulpmiddelen kunnen mensen met KAT6-syndromen in staat stellen om volwaardiger deel te nemen aan hun gemeenschap, onderwijsdoelen te bereiken, de communicatie te verbeteren, banden te versterken en sociale en emotionele groei te bevorderen.

Sinds de lancering van dit initiatief in 2020 heeft de KAT6 Foundation meer dan 120 Empowered Grants toegekend aan individuen en gezinnen in de VS en de rest van de wereld. Elke beurs biedt financiële ondersteuning om te voorzien in praktische en levensverrijkende behoeften.

## APPLICATIE DOWNLOADEN

### WAT JE NODIG HEBT:

- ✓ Bewijs van diagnose, zoals een genetisch rapport.
- ✓ Volledig ingevuld aanvraagformulier met contactgegevens
- ✓ Geschatte kosten van het artikel of de therapie waarvoor vergoeding wordt aangevraagd



# Empowered Grants: Lijst met in aanmerking komende artikelen

De volgende items komen in aanmerking voor vergoeding via het Empowered Grant Program. Deze lijst dient als richtlijn en niet als beperking. Als uw kind een specifieke behoefte heeft die hier niet vermeld staat, maar waarvan aantoonbaar is dat deze gunstig is voor zijn of haar ontwikkeling, gezondheid of dagelijks functioneren, kunt u dit in uw aanvraag vermelden.

## FYSIOTHERAPEUTISCHE

- therapieballen
- matten, wiggen
- schuimrollers
- gewichten, weerstandsbanden
- evenwichtsbalken
- mobiliteitshulpmiddelen, rollators, loopondersteuning, kinderwagens, sta-hulpmiddelen
- balance boards
- verzwaarde vesten
- aangepaste stoelen
- draagbare rolstoelhellingen
- scooter boards
- klimwanden, ladders
- uitrusting voor een hindernisbaan
- orthopedische hulpmiddelen
- katrolsystemen
- fietstrainers
- trampolines
- kruiptunnels
- aangepaste fietsen en driewielers

## ZINTUIGLIJK

- schommels (diverse soorten)
- kauwbuisjes, kauwsieraden
- borstelsystemen
- Air Toobs
- verzwaarde deken/vesten
- vibratiegereedschap
- Fidgettools, stressballen, spinners
- lichtbakken/lichttafels
- lavalampen
- koelvest
- mobiele telefoons
- koptelefoon (ruisonderdrukking)

## VOEDING/DAGELIJKS LEVEN

- toilet hulpmiddelen
- eetgerei en bekens (aangepast)
- grijpers en reikers
- adaptieve tandenborstel
- aankleedhulpmiddelen
- brillen, hoortoestellen
- plashorloges en timers
- aangepaste kinderstoelen

## FIJNE MOTORISCHE VAARDIGHEDEN

- vormsorteerders
- pincet en tang
- handschrift hulpmiddelen
- constructiespeelgoed zoals blokken, lego
- knutselbenodigdheden
- Squigz
- puzzels
- Play-Doh, Theraputty, slijm
- prikboarden
- kinetisch zand
- veterkaarten
- Spellen die fijne motoriek vereisen (Jenga, Operation, Marble Run, enz.)
- schildersezels, schuine planken

## SPRAAK/COMMUNICATIE

- AAC-apparaten, tablets en hoesjes (iPads), spraakgenererende apparaten
- communicatiesoftware en -apps
- spiegels
- plaatjeskaarten
- microfoons en koptelefoons
- fluitjes, bellenblaas, toeters (blaasspeelgoed)
- visuele schema's, sociale verhalen
- spellen die beurtelings spelen en taalontwikkeling bevorderen

## EDUCATIEF

- abonnementen op leerwebsites, e-books
- werkboeken
- toetsenborden
- adaptieve leermiddelen (stylus pennen)

## THERAPIËN IN PERSOON

- fysiotherapie
- ergotherapie
- hippotherapie
- muziektherapie
- ABA-therapie
- aquatische therapie
- visuele therapie
- spraak-, voedings- en AAC-therapie
- sociale vaardigheden groep

# Gemeenschapsevenementen

## KATWALK

De KATwalk is ons leuke, gezinsvriendelijke jaarlijkse evenement waarbij supporters samenkomen om aandacht te vragen voor en geld in te zamelen voor KAT6-onderzoek. Het is een dag vol lachende gezichten, activiteiten en saamhorigheid, en een kans om onze fantastische KAT6-gezinnen te vieren! Samen lopen we voor een betere toekomst!



## DAG VAN DE ZELDZAME ZIEKTE

De Dag van de Zeldzame Ziekten is een speciale dag om zeldzame aandoeningen zoals het KAT6-syndroom in de schijnwerpers te zetten. Deze dag vindt altijd plaats op de laatste dag van februari. We komen samen met families en sympathisanten over de hele wereld om verhalen te delen, de bewustwording te vergroten en te laten zien dat niemand een zeldzame ziekte alleen hoeft te doorstaan.

## INTERNATIONALE KAT6-CONFERENTIE

De jaarlijkse conferentie is een unieke gelegenheid voor families, artsen en onderzoekers om samen te komen. Het is een plek om de nieuwste ontwikkelingen op het gebied van KAT6 te leren kennen, anderen te ontmoeten die de ziekte echt begrijpen en zelfs deel te nemen aan onderzoek.

“Ik kom hier omdat ik me hier goed voel. Ik vind het geweldig dat mensen van mijn zoon houden. Ik vind het geweldig dat ze hem aanmoedigen. Ik vind het geweldig dat mensen me vertellen dat ze zijn vooruitgang zien... deel uitmaken van onze gemeenschap is echt uniek en bijzonder op veel verschillende manieren.”

- Amy Young -

ZOEK EEN EVENEMENT



# Doe mee!

**De KAT6 Foundation wordt mogelijk gemaakt door ouders, vrienden en supporters zoals u. Elke bijdrage telt!**



## BIED JE TIJD AAN

We zijn altijd op zoek naar vrijwilligers om het werk van de Stichting te ondersteunen. Als je speciale vaardigheden of talenten hebt die je wilt delen, horen we graag van je! Voor wie een grotere rol ambieert, zijn er ook mogelijkheden om zitting te nemen in het bestuur van de KAT6 Foundation.

VRIJWILLIGER

## VERGROOT HET BEWUSTZIJN

U kunt helpen om KAT6 in uw omgeving en online onder de aandacht te brengen. Doe elk jaar in februari mee aan onze bewustwordingscampagne voor zeldzame ziekten.

Moedig je vrienden en volgers aan om contact te leggen met de stichting via Facebook, Instagram, X (Twitter), LinkedIn en YouTube.

Deel foto's en verhalen over uw kind – we vinden het fantastisch om onze geweldige KAT6-gezinnen in het zonnetje te zetten en de wereld de gezichten achter onze missie te laten zien.

## KOOP KAT6

In onze Bonfire-winkel vind je kleding en merchandise van topkwaliteit voor het hele gezin.

BEZOEK DE KAT6-WINKEL

## INZAMELINGSACTIE VOOR KAT6

Onze programma's en onderzoeksinitiatieven zijn afhankelijk van de vrijgevigheid van onze gemeenschap.

### *De KATwalk*

De KATwalk, die elk jaar in september plaatsvindt, is ons grootste evenement voor fondsenwerving en bewustwording in de gemeenschap. Je kunt het goede doel steunen door een fondsenwervingsteam op te richten om een fysieke wandeling te organiseren, of door virtueel deel te nemen via KATwalk Anywhere. Hoe je ook meedoet, elke stap brengt ons dichterbij een betere toekomst.

### *Jaarlijkse oproep*

Met onze eindejaarsactie nodigen we grote donateurs, bedrijven en andere sympathisanten uit om een betekenisvolle bijdrage te leveren aan onze missie.

### *"I Care for Rare"-campagne*

De campagne "I Care for Rare" is een flexibele, doorlopende fondsenwervingsactie die u op elk moment kunt starten. Werk samen met een lokaal bedrijf, organiseer een evenement of wijd een dag aan donaties om aandacht te vragen voor en geld in te zamelen voor KAT6-gezinnen in uw omgeving.



## SCHRIJF VOOR ONZE BLOG

We horen graag jouw verhaal!

Omdat KAT6 zo zeldzaam is, voelen veel families zich geïsoleerd. Als u uw perspectief wilt delen, neem dan gerust contact op! Uw woorden kunnen families over de hele wereld helpen informeren, inspireren en ondersteunen. [Lees onze blog.](#)

# Getuigenis



“

Voordat mijn zoon de diagnose KAT6 kreeg, dacht ik dat we er helemaal alleen voor stonden. De slapeloze nachten, de maag-darmproblemen, de operaties en de onzekerheden waren op zijn zachtst gezegd overweldigend. Nadat ik me had aangesloten bij de KAT6-community en de Facebook-steungroep, voelde ik eindelijk hoop, opluchting en troost in de wetenschap dat we hier zeker niet alleen voor stonden. De overeenkomsten tussen onze kinderen overweldigden me en de inzichten en adviezen van andere ouders hebben ons geholpen bij veel moeilijke beslissingen en hebben ons de juiste richting gewezen voor anderen. Het werk van de KAT6 Foundation is verreweg het belangrijkste onderzoek en de belangrijkste bron van educatie in ons leven. Er is geen betere manier voor ons om de stichting te steunen dan door middel van fondsenwervingsacties die direct van invloed zijn op onze zoon.

- Katie Bator -

**SLUIT JE AAN BIJ ONZE STEUNGROEP.**

# Ons team

## Bestuursleden van de KAT6 Foundation



**Dr. Jordan Muller**  
*Voorzitter van de raad van bestuur*



**Karen Ginsburg**  
*Fondsenwerving*



**Katie LaRow Brown**  
*Wetenschap*



**Maureen Martini**  
*Bestuurslid*



**Dr. Andrew Rankin**  
*Wetenschap*



**David Woodbury**  
*Secretaris*



**Rachel Worden**  
*Fondsenwerving en subsidies*

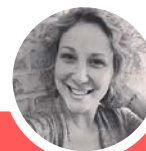


**Kevin Young**  
*Financiën*

## Leden van het KAT6 Foundation-team



**Aimee Reitzen**  
*Marketing en communicatie*



**Megan Stetts**  
*Sociale media*



**Susan Hartung**  
*Belangenbehartiging en Patiëntenregister*



**Katie Bator**  
*KATwalk*



**Dr. Typhaine Lejeune**  
*Wetenschappelijk adviseur*



**Jessica Wiemann**  
*Versterkende subsidies*



**Lindsey Blanch**  
*Subsidies en sponsors*

Ouders die zich als vrijwilliger inzetten, ondersteunen ons bestuur en onze teamleden in diverse rollen. Als u interesse heeft om ons team te ondersteunen of een bestuursfunctie wilt bekleden, nemen we graag contact met u op.

De stichting verwelkomt vrijwilligers die willen bijdragen aan ons werk, met name mensen met vaardigheden of ervaring die ze graag willen delen.

Neem contact op met onze bestuursvoorzitter, Jordan Muller, via [support@kat6.org](mailto:support@kat6.org).

# Laten we in contact komen!

We willen graag met u in contact blijven! Door onderstaande korte enquête in te vullen, helpt u ons belangrijke onderzoeksupdates, community-evenementen en ondersteunende diensten met u te delen. Uw gegevens blijven binnen onze KAT6-community en worden nooit daarbuiten gedeeld.

Het verstrekken van deze gegevens is een eenvoudige maar krachtige manier om ons te helpen onze missie te volbrengen en u en uw gezin te ondersteunen. [Bekijk ons privacybeleid.]

ENQUÊTE ONDER DE GEMEENSCHAP

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

KvK-nummer: 82-3118535

E-mail: [support@kat6.org](mailto:support@kat6.org)



[WWW.KAT6.ORG](http://WWW.KAT6.ORG)



# Dankbetuigingen

Dit handboek is tot stand gekomen dankzij de genereuze steun van Amgen. In 2025 werd de KAT6 Foundation geselecteerd als ontvanger van een RAREis Global Advocate Grant, waarmee de ontwikkeling en vertaling van deze informatiebron voor gezinnen over de hele wereld werd gefinancierd. RAREis is een wereldwijd initiatief, ondersteund door Amgen, dat individuen en gezinnen helpt om contact te leggen, te leren en hun dagelijks leven met een zeldzame aandoening vorm te geven.

We zijn enorm dankbaar voor de vrijwilligers en professionele adviseurs die hun tijd en expertise hebben gedeeld tijdens de ontwikkeling van dit handboek, evenals voor de leden van het KAT6-bestuur die waardevolle feedback en beoordelingen hebben gegeven in de laatste fase. We willen ook onze oprechte dank betuigen aan de mantelzorgers van KAT6 voor hun bijdragen aan het onderzoek binnen onze gemeenschap van ultrarare aandoeningen en voor hun onvermoeibare inzet om op te komen voor en steun te bieden aan hun dierbaren.

## Referenties

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>