



Руководство для опекунов КАТ6А и КАТ6В



WWW.KAT6.ORG



Узнав о том, что у вашего ребенка синдром КАТ6, вы можете испытать множество эмоций одновременно – вопросы, неуверенность и надежды на будущее. Совершенно естественно ощущать подавленность от неизвестности, но помните, что вы не одиноки, предпринимая следующие шаги вперед.

Привет!

Первые недели и месяцы после постановки диагноза могут быть наполнены неопределенностью и изоляцией. Однако по мере углубления ваших знаний и знакомства с другими семьями, проходящими через аналогичные испытания, вы осознаете, что являетесь частью сильного и сострадательного сообщества, поддерживающего друг друга. Впереди вас ждет настоящая надежда. Дети с КАТ6 продолжают расти, обучаться и каждый день удивлять свои семьи.

ПРИВЕТСТВЕННОЕ ВИДЕО

Со временем у вашего ребенка выявляется гораздо больше общего с другими детьми, чем вы изначально предполагали. Потребности вашего ребенка остаются неизменными: любовь, обучение, дружба и общение, хотя он может достигать определенных этапов развития по-своему и в свое время. КАТ6 – это медицинское состояние, которое не определяет способности, дух или потенциал вашего ребенка.

Синдром КАТ6 связан с уникальными трудностями, но также предоставляет необычные уроки стойкости, умения отстаивать свои права и безусловной любви. Несмотря на то, что это одно из самых редких генетических заболеваний в мире, затрагивающее менее 1 из 8 миллионов человек, вы не одиноки. Сообщество КАТ6 включает семьи, которые уже прошли этот путь и готовы поделиться советами, поддержкой и ободрением. Вместе с ними КАТ6 Foundation стремится помочь вашей семье преодолеть каждый этап этого пути.

Что внутри?

- 3 ЧТО ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ СИНДРОМ КАТ6?
- 4 ДИАГНОСТИКА КАТ6
- 5 ВАРИАНТЫ КАТ6
- 7 ХАРАКТЕРИСТИКИ КАТ6
- 10 ПРОБЛЕМЫ С ЖЕЛУДОЧНО-КИШЕЧНЫМ ТРАКТОМ У КАТ6
- 11 НЕДАВНО УСТАНОВЛЕННЫЙ ДИАГНОЗ
- 12 МЕДИЦИНСКИЕ ЭКСПЕРТЫ
- 14 ТЕРАПИИ
- 16 ЧАСТО ЗАДАВАЕМЫЕ ВОПРОСЫ
- 19 ИНФОРМАЦИОННЫЕ РЕСУРСЫ
- 20 КАТ6 FOUNDATION
- 22 EMPOWERED GRANTS
- 24 ОБЩЕСТВЕННЫЕ СОБЫТИЯ
- 25 КАК ПРИНЯТЬ УЧАСТИЕ
- 27 НАША КОМАНДА



КОНТАКТЫ

КОНТАКТНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

support@kat6.org

KAT6 Foundation
8 Leland Court, Шevi-Чейз,
Мэриленд, США 20815

ВЕБ-САЙТ

www.kat6.org

ГРУППА В FACEBOOK

KAT6 Foundation

СОЦИАЛЬНЫЕ СЕТИ



Что представляет собой синдром КАТ6?



Синдром КАТ6 представляет собой исключительно редкое генетическое заболевание, обусловленное вариантами (мутациями) в генах КАТ6А или КАТ6В. Эти гены функционируют как эпигенетические регуляторы, способствуя «раскрытию» ДНК, что позволяет необходимым генам активироваться в нужное время для обеспечения здорового роста и развития.

Представьте ДНК как туго скрученную нить на катушке. Для корректного функционирования нашего организма эту нить необходимо осторожно разматывать в нужный момент, чтобы каждый ген мог осуществить свою функцию. Гены КАТ6 регулируют не только одну функцию, но и активность множества различных генов в наших хромосомах.

Таким образом, исследования КАТ6А и КАТ6В предоставляют ученым данные о том, как различные части тела развиваются и взаимодействуют друг с другом. Результаты исследований КАТ6 имеют потенциал для улучшения здоровья не только при этих редких синдромах.

Дети с синдромом КАТ6 развиваются уникальным образом, и их потребности могут значительно варьироваться. Некоторым детям необходима более интенсивная медицинская или развивающая поддержка, в то время как у других могут быть менее выраженные особенности. Независимо от того, к какой категории относится ваш ребенок, существуют инструменты, терапевтические методы и заботливые специалисты, которые могут помочь ему учиться, расти и развиваться в собственном темпе.

Ученые продолжают исследовать причины этой изменчивости, однако существующие данные указывают на то, что тип варианта и его позиция в гене могут оказывать влияние как на тип, так и на тяжесть симптомов. Эта связь между конкретным изменением гена и проявлениями, на которые оно воздействует, называется корреляцией генотип-фенотип.

Диагностика КАТ6

Синдром КАТ6 возникает, когда генетический вариант проявляется на очень ранних этапах внутриутробного развития. В большинстве случаев эти изменения возникают *de novo* (латинский термин, означающий «с самого начала»), то есть вариант не наследуется от родителей, а спонтанно возникает у затронутого человека.

До недавнего времени для выявления вариантов гена КАТ6 требовалось сложное генетическое тестирование, которое часто было дорогостоящим и не имело широкой доступности. Сегодня такие тесты чаще всего покрываются страховкой, а варианты гена КАТ6 включены в более специализированные панели тестирования, что делает генетическое тестирование более быстрым и доступным для семей.

Основные методы тестирования включают:

- **Секвенирование экзома (WES):** осуществляет секвенирование всех кодирующих областей (экзонов) генома, содержащих большинство вариантов, приводящих к заболеваниям.
- **Секвенирование всего генома (WGS):** охватывает весь геном, включая как кодирующие, так и некодирующие регионы, что делает его наиболее полным вариантом.
- **Панель секвенирования нового поколения для выявления нарушений интеллектуального развития (ID NGS):** целевая панель, охватывающая варианты гена КАТ6, как правило, более быстрая, доступная и с большей вероятностью одобряемая страховыми компаниями в качестве первого шага.

Доступность тестирования может варьироваться в зависимости от страны, поэтому семьям рекомендуется уточнить местные возможности.



Несмотря на достигнутые успехи, многие дети и взрослые с синдромом КАТ6 по-прежнему остаются без должного внимания. Поскольку симптомы КАТ6 могут напоминать проявления других заболеваний, таких как аутизм, церебральный паралич или глобальная задержка развития, семьи могут получить общий диагноз, не осознавая при этом генетическую природу проблемы. Более того, не все медицинские работники обладают достаточной осведомленностью о редких генетических синдромах, что может привести к отсутствию необходимых анализов.

КАТ6 Foundation стремится повысить осведомленность среди семей, врачей и исследователей. Наша цель — обеспечить большему числу людей доступ к генетическому тестированию, чтобы дети и взрослые могли получать более раннюю и точную диагностику, а также необходимую поддержку.

По состоянию на 2026 год в мире официально зарегистрировано менее 1000 случаев синдрома КАТ6. Однако с увеличением распространенности тестирования и ростом осведомленности о данном заболевании мы ожидаем, что эти цифры будут расти, что позволит семьям и врачам лучше понять это редкое заболевание.

Варианты KAT6

ВАРИАНТЫ KAT6: ЧТО НАМ ИЗВЕСТНО И ЧТО ЕЩЕ ПРЕДСТОИТ ВЫЯСНИТЬ

Многое еще предстоит выяснить о том, как конкретные варианты генов KAT6A и KAT6B воздействуют на отдельных людей. Большинство современных исследований основываются на ограниченных научных работах, и ученые продолжают трудиться над тем, чтобы точно определить, как различные варианты влияют на развитие и здоровье. По мере углубления исследований наши текущие знания могут претерпеть изменения.

Информация о генетике может показаться сложной, но вам не обязательно быть экспертом в этой области, чтобы понять своего ребенка. В большинстве случаев вариант гена может помочь объяснить общие закономерности, однако он не способен предсказать будущее ребенка, его способности, личность или потенциал. Развитие вашего ребенка формируется под воздействием множества факторов, включая терапию, медицинское обслуживание, поддержку семьи и его собственные уникальные сильные стороны.

ПОНИМАНИЕ ВАРИАНТОВ KAT6

Гены можно сравнить с инструкциями, записанными в книге. Эти инструкции указывают организму, как синтезировать белки, которые способствуют выполнению клетками своих функций. Вариации (или мутации) генов KAT6A и KAT6B могут оказывать влияние на то, насколько эффективно эти инструкции считываются и исполняются. Изучение конкретного варианта гена у вашего ребенка может помочь вам глубже понять его симптомы.

ТИПЫ ВАРИАНТОВ KAT6:

- Бессмысленные или варианты со сдвигом рамки считывания приводят к преждевременному прерыванию выполнения инструкций, в результате чего белок оказывается неполным. Это похоже на предложение в книге, которое обрывается на полпути и теряет свое значение.
- Варианты сайтов сплайсинга оказывают влияние на процесс разрезания и соединения генетических инструкций. Важные фрагменты могут быть упущены или перемещены. Это аналогично удалению префикса слова, что может изменить его значение или затруднить восприятие. Например, remember → member.
- Миссенс варианты представляют собой изменения одной «буквы» в гене, что приводит к замене одного строительного блока белка на другой. Обычно они ассоциируются с менее выраженными симптомами. Это похоже на орфографическую ошибку: иногда вы все еще можете уловить смысл слова, а иногда он изменяется. Например, sit → sat (здесь содержание по-прежнему ясно) sat → cat (здесь значение изменяется)
- Крупные делеции или дубликации представляют собой явления, возникающие, когда часть гена, а иногда и весь ген, отсутствует (удален) или повторяется (дублируется). Это аналогично пропуску целых предложений или многократному повторению одного и того же предложения в абзаце.

Типы аллелей гена KAT6 (KAT6A и KAT6B)



Ерунда

Прерывание синтеза белка происходит преждевременно, в результате чего он остается незавершенным.



Сдвиг изображения

Сдвигает рамку считывания, формируя дефектный белок.



Место соединения

Влияет на метод соединения генетических инструкций.



Миссенс

Изменяет один из структурных элементов белка.



Существенные удаления или дублирования

Удаляет или копирует значительные фрагменты гена.

[Узнайте больше о генетических вариантах.](#)

КАК ЛОКАЛИЗАЦИЯ ВАРИАНТА ГЕНА КОРРЕЛИРУЕТ С СИМПТОМАМИ

Исследователи анализируют расположение варианта в генах KAT6A или KAT6B, поскольку его позиция может влиять на считывание инструкций гена и функционирование образующегося белка. Данный тип исследований способствует выявлению общих закономерностей в группах людей, однако не применяется для прогнозирования результатов для конкретного ребенка. Гены представляют собой длинные инструкции. Изменение в одной части инструкций может по-разному сказаться на конечном результате по сравнению с изменением в другой части. Изучая расположение вариантов у множества людей, исследователи могут глубже понять, как функционируют гены KAT6 в целом. Важно отметить, что эти закономерности не являются абсолютными, и дети с одинаковым расположением варианта могут обладать совершенно различными способностями, трудностями и путями развития.



ЧТО ПРОДЕМОНСТРИРОВАЛИ ИССЛЕДОВАНИЯ НА ДАННЫЙ МОМЕНТ?

Современные исследования демонстрируют, что локализация варианта гена может оказывать влияние на проявление симптомов, хотя полученные результаты основаны на ограниченной выборке и продолжают развиваться. В крупнейшем опубликованном исследовании, посвященном людям с вариантами гена KAT6A, исследователи установили, что варианты, расположенные в более поздних участках гена, чаще ассоциировались с более серьезными проблемами развития, в то время как варианты, находящиеся в более ранних участках, чаще были связаны с менее выраженными нарушениями речи и обучения (Kennedy et al., 2019).

Клинические исследования гена KAT6B продемонстрировали, что варианты, как правило, группируются в определенных областях гена и связаны с различными клиническими проявлениями. Варианты в начале экзона 18 чаще ассоциируются с генитопателлярным синдромом (ГПС), который обычно включает более выраженные двигательные, скелетные и неврологические нарушения, в то время как варианты в конце экзона 18 или в экзонах 3, 7, 11 и 14-17 чаще связаны с синдромом Сэя-Барбера-Бизекера-Янга-Симпсона (СББИСС) (Johnston et al., 2018; GeneReviews, 2020). Эти данные указывают на спектр эффектов в зависимости от локализации варианта, хотя опыт каждого ребенка остается уникальным.

ВАЖНОЕ УВЕДОМЛЕНИЕ ДЛЯ СЕМЕЙ

Эти наблюдения отражают групповые тенденции, а не индивидуальные результаты. Ребенок с более поздним вариантом гена может развить навыки, превышающие ожидания, в то время как ребенок с более ранним вариантом может столкнуться с трудностями, которые не были предсказаны. Локализация варианта гена является лишь частью гораздо более широкой картины, включающей медицинскую помощь, терапию, поддержку семьи, а также уникальные сильные стороны и потребности каждого ребенка. Эта информация предназначена для содействия пониманию, а не для ограничения надежды или определения того, чего может достичь ребенок. Каждый ребенок с вариантом в гене KAT6 уникален, и его путь не может быть определен исключительно генетикой.

Характеристики КАТ6

Ген	Название синдрома(ов)	Другие названия гена
КАТ6А	Arboleda-Tham syndrome (ARTHS)	Lysine acetyltransferase 6A MOZ (Monocytic Leukemia Zinc finger protein) MYST3
КАТ6В	Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson syndrome (SBBYSS) Genitopatellar syndrome (GPS) Ohdo syndrome (OHDOS)	Lysine acetyltransferase 6B MORF (MOZ-related factor) MYST4



У детей с синдромами КАТ6А и КАТ6В наблюдается множество общих черт. Эти два гена относятся к одному семейству эпигенетических регуляторов, что подразумевает их роль в контроле активности других генов. Мутация в одном из этих генов может оказать влияние на различные аспекты развития. Несмотря на то что каждый синдром обладает своими уникальными характеристиками, между ними имеется значительное сходство.

У большинства детей с КАТ6 наблюдается определённая степень задержки речи и моторики, пониженный мышечный тонус, а также трудности с кормлением или желудочно-кишечным трактом, особенно в раннем возрасте. Также часто возникают проблемы со сном и зрением. У детей с КАТ6В чаще наблюдаются выраженные скелетные или суставные аномалии, включая контрактуры суставов, аномалии конечностей или аномалии надколенника.

У некоторых детей с КАТ6 также могут наблюдаться неврологические проявления, такие как судороги или изменения в структуре головного мозга. Проблемы опорно-двигательного аппарата, включая гипермобильность суставов, сколиоз, контрактуры или мышечное напряжение, могут становиться более выраженными по мере роста ребенка. Несмотря на эти потенциальные медицинские проявления, данные из Регистра пациентов с КАТ6А/КАТ6В (2025) показывают, что большинство родителей отмечают хорошее общее состояние здоровья своих детей.

Важно помнить, что каждый ребенок является уникальной личностью. Конкретные особенности и степень их влияния на вашего ребенка могут значительно варьироваться, даже среди детей с идентичными генетическими изменениями. У вашего ребенка будет свой собственный набор сильных сторон, трудностей и характерных черт. Семьи часто описывают своих детей как общительных, ласковых и удивительно стойких.

Диаграмма на следующих двух страницах предоставляет детальный обзор признаков, наблюдаемых при синдромах КАТ6А и КАТ6В, а также комментарии о том, когда они обычно проявляются. Вашей семье может быть полезно распечатать диаграмму и поделиться ею с медицинской командой вашего ребенка для оптимизации лечения и мониторинга прогресса.

ОПИСАННЫЕ ХАРАКТЕРИСТИКИ СИНДРОМОВ КАТ6

Очень часто: наблюдается у 50% или более людей.

Часто: наблюдается у 25–49% населения.

Реже: встречается у 5–24% населения.

Редко: фиксируется менее чем у 5% населения.

Категория	Признак	КАТ6А	КАТ6В	Начало проявления
Развитие	Глобальная задержка развития / интеллектуальная недостаточность	Очень часто ⁵	Очень часто ⁵	Выявляется в младенчестве / раннем детстве
	Нарушения речи и языка (ограниченная речь, апраксия)	Очень часто ⁵	Очень часто ⁵	Задержка речи заметна в раннем детстве
	Гипотония (сниженный мышечный тонус)	Часто ⁵	Очень часто ⁸	Обычно отмечается в младенчестве
	Поведенческие нарушения (включая аутизм, сенсорные нарушения, СДВГ)	Часто ⁷	Реже ⁸	Наблюдается на протяжении детства
	Задержка моторного развития (крупная/мелкая моторика, двигательные нарушения)	Часто ⁵	Очень часто ⁵	Проявляется в младенчестве / раннем детстве и может сохраняться
Неврология	Эпилепсия / судороги	Реже ⁵	Часто ⁵	Могут появиться в детстве
	Изменения структуры головного мозга (мальформация Киари, аномалии мозолистого тела, вентрикуломегалия, агенезия, лиссэнцефалия, фиксированный спинной мозг, задержка миелинизации)	Редко ⁴	Очень часто ⁸	Выявляются при МРТ, обычно в детстве
Питание и ЖКТ	Трудности с кормлением (нарушения глотания, зондовое питание)	Очень часто ⁷	Очень часто ⁸	Явно выражены в младенчестве; некоторым требуется длительное зондовое питание
	Проблемы с желудочно-кишечным трактом (запоры, рефлюкс)	Очень часто ⁷	Очень часто ⁸	Сохраняются в детстве и во взрослом возрасте и часто требуют постоянного лечения
Зрение	Косоглазие, корковое нарушение зрения (CVI), рефракционные нарушения	Очень часто ⁷	Очень часто ⁸	Обычно выявляются в младенчестве / раннем детстве
Слух	Потеря слуха (кондуктивная и сенсоневральная), перфорация барабанной перепонки	Реже ⁷	Часто ⁸	Обычно выявляется в младенчестве / раннем детстве

Общность была установлена на основе данных из следующих источников: 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

ОПИСАННЫЕ ХАРАКТЕРИСТИКИ СИНДРОМОВ КАТ6

Очень часто: наблюдается у 50% или более людей.

Часто: наблюдается у 25–49% населения.

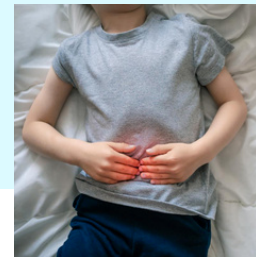
Реже: встречается у 5–24% населения.

Редко: фиксируется менее чем у 5% населения.

Категория	Признак	КАТ6А	КАТ6В	Начало проявления
Врожденные / органы	Характерные черты лица (микроцефалия, дисморфизм)	Очень часто ⁷	Очень часто ⁸	Выявляются с младенчества
	Врожденные пороки сердца (дефект межпредсердной перегородки (ASD), дефект межжелудочковой перегородки (VSD), открытый артериальный проток (PDA), аномалии клапанов)	Очень часто ⁷	Очень часто ⁸	Присутствуют при рождении (если имеются)
	Микроцефалия	Часто ⁷	Часто ⁸	Выявляется с младенчества
	Аномалии почек / мочевыводящих путей / половых органов (гидронефроз, рефлюкс, структурные аномалии)	Реже ⁷	Очень часто ⁸	Выявляются в младенчестве / детстве
	Эндокринные нарушения (щитовидная железа, гормон роста, половое развитие)	Реже ⁷	Часто ⁸	Начало варьируемо
Опорно-двигательная система	Слабость связок / гипермобильность суставов	Реже ¹	Очень часто ⁸	Наблюдается в младенчестве / раннем детстве
	Аномалии позвоночника	Реже ¹	Реже ⁸	Развиваются в более позднем детстве / подростковом возрасте
	Аномалии надколенника (агенезия/ гипоплазия)	Не сообщалось	Очень часто ⁸	Наблюдаются в младенчестве / раннем детстве
	Контрактуры / скованность суставов	Не сообщалось	Очень часто ⁸	Присутствуют при рождении, но могут развиваться с возрастом и ограничением подвижности
Другие проблемы со здоровьем	Проблемы роста (низкий рост, вес)	Реже ⁷	Реже ⁸	Обычно отмечают в младенчестве / раннем возрасте
	Частые инфекции (респираторные, ушные)	Часто ⁵	Часто ⁵	Начинаются в младенчестве / раннем детстве
	Нарушения сна	Часто ⁷	Реже ⁸	Часто проявляются в младенчестве и могут сохраняться
	Стоматологические аномалии	Часто ⁶	Часто ⁸	Наблюдаются в младенчестве / раннем детстве

Общность была установлена на основе данных из следующих источников: 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

Проблемы с желудочно-кишечным трактом (ЖКТ) в КАТ6



Термины, относящиеся к гастроэнтерологии, которые следует знать.

Неверное вращение:
аномальное расположение кишечника в период внутриутробного развития

Заворот кишечника:
Перекручивание кишечника, приводящее к кишечной непроходимости.

**ОБЯЗАТЕЛЬНО К
ОЗНАКОМЛЕНИЮ**

У людей с синдромом КАТ6 часто наблюдаются проблемы с желудочно-кишечным трактом, обусловленные низким мышечным тонусом и различиями в моторике кишечника. Это может привести к запорам, замедлению пищеварения, изжоге или более серьезным осложнениям, таким как кишечная непроходимость. Хотя это может показаться тревожным, лечение и поддержка в питании могут значительно улучшить ситуацию. Хотя и редко, такие состояния, как мальротация кишечника или заворот кишки, могут представлять опасность для жизни, если не получить своевременное лечение. Поскольку Проблемы с коммуникацией и высокая болевая толерантность распространены при синдроме КАТ6, важно внимательно следить за работой кишечника ребенка, обращая внимание на изменения в поведении и незамедлительно обращаться за медицинской помощью, если что-то вызывает беспокойство. Раннее выявление и вмешательство являются ключевыми для предотвращения серьезных осложнений.

КИШЕЧНАЯ НЕПРОХОДИМОСТЬ – СЖАТОЕ РУКОВОДСТВО

У детей и взрослых с мутацией гена КАТ6 может развиваться кишечная непроходимость, которые при отсутствии своевременного лечения могут угрожать жизни.

ПРИЗНАКИ, НА КОТОРЫЕ НЕОБХОДИМО ОБРАТИТЬ ВНИМАНИЕ:

- Изменения в функционировании кишечника или запор
- Рвота, диарея, вздутие живота или отёк.
- Необычная раздражительность, вялость, апатия или тревожность
- Если ваш ребенок не в состоянии точно сообщить о боли, первым признаком могут стать изменения в его поведении.

ПОЧЕМУ ЭТО ИМЕЕТ ЗНАЧЕНИЕ:

Некоторые заболевания кишечника, такие как мальротация кишечника или заворот кишки, требуют срочной медицинской помощи. Даже если ваш ребенок продолжает выделять газы или кал, закупорка кишечника может представлять собой серьезную проблему. Если что-то вызывает беспокойство, немедленно обратитесь к врачу.

ВАША ФУНКЦИЯ:

Вы знаете своего ребенка лучше, чем кто-либо другой. Если вы заметите что-то необычное или вызывающее беспокойство, не стесняйтесь обратиться к врачу. Доверяя своей интуиции и выражая свои опасения, вы можете существенно способствовать сохранению здоровья и благополучия вашего ребенка.

Недавно установленный диагноз

Контрольный список для лиц, осуществляющих уход за детьми с синдромом КАТ6.



ПОСЛЕДУЮЩЕЕ МЕДИЦИНСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ.

- Проконсультируйтесь с педиатром или генетиком вашего ребенка для обсуждения диагноза.
- Уточните, к каким специалистам вам необходимо обратиться, и запишитесь на первичный прием.
- Сохраняйте дубликаты отчетов, результатов анализов, изображений и рекомендаций.



РАННЕЕ ВМЕШАТЕЛЬСТВО И ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ УСЛУГИ

Возраст 0–3 года:

- Запросите оценку в рамках программы раннего вмешательства.
- Отслеживайте рекомендации по лечению и достижения.

Школьный возраст:

- Запросите оценку на уровне учебного заведения.
- Составьте индивидуальный образовательный план (ИОП) или эквивалентный план, применяемый в вашей стране.



РЕГИСТРАЦИЯ

- Присоединяйтесь к Регистру пациентов с КАТ6А/КАТ6В. [Зарегистрироваться на этом сайте](#)
- Заполните анкету КАТ6 для жителей округа. [Пройти анкетирование](#)



ПОДДЕРЖКА ЛИЦ, ПРЕДОСТАВЛЯЮЩИХ УХОД

- Присоединяйтесь к группе поддержки КАТ6 в Facebook для общения с другими участниками, обмена опытом и советами. [Присоединиться к сообществу](#)
- Посмотрите приветственное видео Фонда для новых семей [Посмотрите видеозапись](#)
- Опирайтесь на своих друзей и семью — они могут стать ключевым источником эмоциональной поддержки.



ОРГАНИЗУЙТЕ СВОИ ЗАМЕТКИ

- Создайте папку или электронный органайзер для:
 - Медицинские заключения и экспертизы
 - Планы и отчеты по терапии и образовательному процессу
 - Контактные данные специалиста
 - Записки о назначении встречи
 - Журналы проектирования



ОСТАВАЙТЕСЬ В КУРСЕ СОБЫТИЙ

- Следите за обновлениями фонда КАТ6 в Facebook, Instagram, LinkedIn, X и YouTube.



ВОЗМОЖНОСТИ ДЛЯ ОСУЩЕСТВЛЕНИЯ ИССЛЕДОВАНИЙ

- Ознакомьтесь с актуальными исследовательскими проектами и проектами по сбору данных на сайте КАТ6.org.
- Зарегистрируйтесь, чтобы сделать свой вклад в банк КАТ6 iPSC.
- Сохраните все документы о согласии для вашего архива.

Медицинские эксперты

Поскольку ген КАТ6 оказывает влияние на множество аспектов развития и здоровья, большинство детей находятся под наблюдением группы специалистов, координирующих лечение. Обычно семьи начинают с обращения к педиатру или генетику, которые занимаются оценкой ранних потребностей и направляют к другим специалистам. При наличии возможности многопрофильная клиника может упростить процесс лечения, объединив нескольких специалистов в одном месте.



К числу распространенных специалистов могут относиться:

- **Генетик интерпретирует результаты генетического тестирования** – анализирует генетический отчет вашего ребенка и определяет последующие шаги по уходу.
- **Педиатр по развитию** – отслеживает этапы их развития и координирует направления к другим специалистам.
- **Невролог** – проводит оценку мышечного тонуса, судорог и других нарушений нервной системы.
- **Гастроэнтеролог (ЖКТ)** – специализируется на лечении расстройств питания, рефлюксной болезни и запоров.
- **Кардиолог** – осуществляет диагностику аномалий развития сердца.
- **Эндокринолог** – специалист, который контролирует рост, функции щитовидной железы и выработку гормонов.
- **Офтальмолог и аудиолог** – оценивают зрение и слух
- **Ортопед и ортезист** – проводят диагностику костей и суставов и при необходимости назначают вспомогательные средства.
- **ЛОР-врач специализируется на заболеваниях уха, горла и носа** – ушных инфекциях, нарушениях слуха, а также на трудностях, связанных с глотанием или дыханием.
- **Диетолог или специалист по питанию** – содействуют процессу кормления и здоровому росту.
- **Стоматолог** – контролирует состояние полости рта, развитие зубов и решает стоматологические проблемы.

Состав команды специалистов, предоставляющих помощь вашему ребенку, может изменяться со временем. Некоторые специалисты, такие как поведенческие или психиатрические врачи, могут быть привлечены по мере возникновения новых потребностей, в то время как другие могут утратить свою актуальность по мере взросления ребенка. Поскольку каждый ребенок с КАТ6 уникален, важно, чтобы уход за ним адаптировался к его индивидуальным особенностям и потребностям на каждом этапе.

Многопрофильная клиника КАТ6 при Boston Children's Hospital.

Под руководством доктора Олафа Бодамера и доктора Уильяма Брукера в феврале 2026 года была запущена междисциплинарная клиническая программа, предоставляющая комплексное медицинское обслуживание пациентам с синдромами КАТ6А или КАТ6В.

Для записи на прием или получения дополнительной информации, пожалуйста, обратитесь к координатору клиники КАТ6 по адресу:
rarediseases@childrens.harvard.edu.



Медицинский контрольный список при синдроме КАТ6А / КАТ6В

Рекомендации для семьи:

- Первоначальная оценка функций сердца, почек, головного мозга и эндокринной системы имеет особое значение.
- Вашему ребенку могут не понадобиться все анализы; следуйте указаниям педиатра или генетика.
- Сохраняйте копии всех результатов для мониторинга прогресса с течением времени.

КАРДИОЛОГИЯ

- Эхокардиография (для диагностики врожденных пороков сердца: дефект межпредсердной перегородки, дефект межжелудочковой перегородки, открытый артериальный проток, аномалии клапанов).

РАЗВИТИЕ И ЛЕЧЕНИЕ

- Оценка развития, осуществляемая педиатром-специалистом по развитию или нейропсихологом.
- Направление на раннее вмешательство (физиотерапия, эрготерапия, логопедическая терапия)
- Оценка нарушений питания и глотания, проводимая логопедом или специалистом по питанию.

НЕВРОЛОГИЯ

- Неврологическое обследование у детей (мышечный тонус, рефлексы, судороги)
- ЭЭГ (при подозрении на судороги или как часть первичного обследования)
- МРТ головного мозга (для оценки наличия мальформации Киари, вентрикуломегалии, задержки миелинизации, синдрома фиксированного спинного мозга, агенезии мозолистого тела). Ваш врач может назначить время проведения МРТ на период, когда анестезия уже запланирована, например, во время другой процедуры.

ПОЧКИ / МОЧЕВЫВОДЯЩАЯ СИСТЕМА

- Ультразвуковое исследование почек (для диагностики структурных аномалий или гидронефроза)

ЭНДОКРИННАЯ СИСТЕМА

- Анализы функции щитовидной железы.
- Мониторинг роста (рост, вес, кривые роста).
- Оценка полового созревания (по мере приближения ребенка к подростковому возрасту).

ЖЕЛУДОЧНО-КИШЕЧНЫЕ НАРУШЕНИЯ И ПИТАНИЕ

- Обследование желудочно-кишечного тракта (рефлюкс, запор, другие расстройства)
- Оценка питания / консультация диетолога (при наличии проблем с ростом или кормлением)

ЗРЕНИЕ И СЛУХ

- Офтальмологическое обследование (косоглазие, кортикальные нарушения зрения, рефракционные ошибки)
- Оценка слуха

ОПОРНО-ДВИГАТЕЛЬНЫЙ АППАРАТ / ОРТОПЕДИЯ

- Ортопедическое обследование (гипермобильность суставов, сколиоз, контрактуры, агенезия, гипоплазия)

СОН

- Оценка качества сна (в случае подозрения на трудности с засыпанием, поддержанием сна или апноэ во сне)

Терапии

Раннее вмешательство и постоянная терапия могут значительно изменить жизнь вашего ребенка с синдромом КАТ6 и часто предоставляются бесплатно семьям, проживающим в США. Направления на терапию обычно выдают врачи или педагоги вашего ребенка, а семьи также могут выбрать частную терапию. Ваш ребенок будет развиваться в своем собственном темпе, но при надлежащей поддержке и обильном поощрении вы увидите, как новые навыки проявляются удивительным и прекрасным образом.

ЛОГОПЕДИЯ

Логопедическая терапия направлена на устранение задержек в развитии речи и может способствовать развитию вербальных и невербальных коммуникативных навыков у вашего ребенка. У детей с синдромом КАТ6 часто наблюдаются значительные задержки речи, поэтому логопед может применять вспомогательные и альтернативные средства коммуникации (ВАК), жестовый язык или другие стратегии для поддержки выражения мыслей и понимания. Для улучшения артикуляции и разборчивости речи детям с синдромом КАТ6 часто рекомендуется терапия PROMPT, использующая тактильные сигналы для управления речевой деятельностью.



ТЕРАПИЯ ПИТАНИЯ

Терапия, ориентированная на коррекцию нарушений питания, включает развитие моторики ротовой полости, преодоление трудностей с глотанием и решение сенсорных проблем, связанных с приемом пищи. У некоторых детей с синдромом КАТ6 наблюдаются рефлюкс, затрудненное пероральное питание или необходимость в зондовом питании. Терапевты разрабатывают безопасные стратегии кормления, стремясь, где это возможно, перейти к пероральному питанию и улучшить усвоение питательных веществ.



ФИЗИОТЕРАПИЯ

Физиотерапия способствует развитию силы, координации и уверенности в движениях вашего ребенка. У многих детей с КАТ6 наблюдается низкий мышечный тонус (гипотония), повышенная подвижность суставов или задержка моторного развития, что может затруднять ходьбу, стояние и другие виды активности. Физиотерапия помогает вашему ребенку безопасно передвигаться, улучшать равновесие и достигать новых этапов развития. Специалисты могут помочь в подборе подходящего оборудования, такого как тренажеры для ходьбы, ортезы или инвалидные коляски, чтобы ваш ребенок мог активно участвовать в жизни общества и развиваться.

ЭРГОТЕРАПИЯ

Эрготерапия может способствовать развитию мелкой моторики, навыков самообслуживания и адаптивных стратегий у вашего ребенка. Эрготерапевт может оказать помощь в таких областях, как кормление, одевание, письмо и использование технологий, а также в решении проблем обработки сенсорной информации, часто встречающихся у детей с синдромом КАТ6. Эрготерапевт вашего ребенка может рекомендовать адаптивное оборудование для поддержки самостоятельности как дома, так и в школе.

ТЕРАПИЯ ЗРЕНИЯ

Терапия зрения может оказать помощь вашему ребенку в случае кортикального нарушения зрения (CVI), косоглазия или других проблем со зрением. Данная терапия способствует улучшению слежения, фокусировки, координации движений глаз и обработки визуальной информации, что является необходимыми навыками для обучения, обеспечения безопасности и выполнения повседневных задач. Ранняя оценка офтальмологом или специалистом по зрительной терапии позволит вашему ребенку максимально раскрыть свой потенциал в развитии зрения.



ПРИКЛАДНОЙ АНАЛИЗ ПОВЕДЕНИЯ

АВА-терапия ориентирована на развитие поведенческих навыков, социальной коммуникации и способности к ведению повседневной жизни. Для детей с синдромом КАТ6 она может способствовать развитию речи, социальной адаптации и снижению проблемного поведения. Программы разрабатываются с учетом индивидуальных сильных сторон и потребностей каждого ребенка, применяя позитивное подкрепление и развитие навыков для стимулирования роста.

ИНТЕНСИВНАЯ ТЕРАПИЯ

Интенсивная терапия, как правило, продолжается около трех недель и включает ежедневные занятия по физиотерапии, трудотерапии или логопедии с применением специализированных инструментов и методик, таких как DMI (динамическая двигательная интервенция). Данный интенсивный подход может способствовать более значительному прогрессу в развитии силы, подвижности, коммуникативных навыков или функциональных умений по сравнению со стандартными еженедельными занятиями. Многие семьи, воспитывающие детей с синдромом КАТ6 в возрасте 6 лет, отмечают значительные достижения во время и после интенсивного курса терапии.

Установите связь с семьями из местного сообщества людей с инвалидностью, чтобы ознакомиться с их опытом. Помимо традиционных методов терапии, некоторые семьи обнаружили преимущества в таких подходах, как музыкотерапия, арт-терапия, игровая терапия, биологическая обратная связь, терапия рефлексорной интеграции, пет-терапия и респираторная терапия.

ВОДНАЯ ТЕРАПИЯ

Водная терапия использует плавучесть и сопротивление воды для укрепления мышц, улучшения подвижности и координации. Вода создает безопасную среду для детей с гипотонией, ограниченной выносливостью или проблемами с суставами, и может сделать терапию приятной для вашего ребенка, способствуя развитию функциональных двигательных навыков.

ИППОТЕРАПИЯ

Иппотерапия применяет плавные, ритмичные движения лошади для повышения баланса, осанки, координации и укрепления мышц корпуса. Помимо физической пользы, многие дети испытывают удовольствие от верховой езды, что способствует повышению уверенности в себе, вовлеченности и активному участию в повседневной жизни и терапии. Хотя большинство страховых планов не покрывают иппотерапию, во многих населенных пунктах действуют некоммерческие организации или программы верховой езды, предлагающие терапевтические услуги с лошадьми по доступной цене или с финансовой поддержкой.



Часто задаваемые вопросы



Сможет ли мой ребёнок самостоятельно передвигаться?

Многие дети с синдромом КАТ6 осваивают ходьбу, хотя это зачастую происходит позже, чем у их сверстников. Некоторые могут передвигаться иначе, используя вспомогательные средства, инвалидные коляски или альтернативные методы передвижения. Вашему ребенку может потребоваться физиотерапия или другие формы поддержки для укрепления мышц и улучшения равновесия. Прогресс может быть медленным, но при постоянной терапии, поддержке и терпении ваш ребенок будет продолжать развивать новые навыки и уверенность в себе в своем темпе.

Как будет организовано обучение и школа для моего ребенка?

Дети с синдромом КАТ6 часто сталкиваются с задержками в развитии и трудностями в обучении. Благодаря раннему вмешательству, индивидуальным образовательным планам (ИОП) и терапии ваш ребенок может достичь значительных успехов в учебе. Сильные стороны и трудности каждого ребенка уникальны, поэтому подходы к обучению и поддержка должны быть адаптированы к индивидуальным потребностям вашего ребенка. Поддержка в школе может включать адаптацию класса, индивидуального помощника, небольшие учебные группы, инклюзивные условия с поддержкой или специализированные школы.

Научится ли мой ребенок говорить?

У большинства людей с синдромом КАТ6 наблюдается задержка речевого развития, однако способности варьируются. Некоторые дети могут не говорить вовсе и общаться с помощью жестов, мимики или адаптивных технологий, в то время как другие могут стать вербальными подростками или взрослыми, несмотря на ранние задержки. Многие родители отмечают, что их дети понимают больше, чем могут выразить. Важно поддерживать коммуникативные навыки вашего ребенка в различных формах и сохранять реалистичные ожидания и поддерживать его потенциал.

Как я могу развивать коммуникативные навыки своего ребенка, если он не говорит?

Многие дети с синдромом КАТ6 не говорят или имеют ограниченную вербальную речь, однако это не означает, что они не способны к общению. Логопедическая терапия и альтернативные методы коммуникации могут помочь вашему ребенку выразить свои мысли и устанавливать контакт с окружающими. Инструменты, такие как язык жестов, доски с изображениями или устройства для генерации речи (известные как вспомогательные и альтернативные средства коммуникации, или ВДКК), предоставляют детям возможность общаться на их собственном языке. Важно демонстрировать и поощрять все формы общения: жесты, мимику или технологии, а также отмечать каждый успех.

Сколько людей имеют диагноз КАТ6?

По состоянию на 2026 год, менее 1000 человек в мире имеют диагноз, связанный с вариантами генов КАТ6А или КАТ6В. При численности населения планеты более 8 миллиардов человек, это делает синдром КАТ6 одним из крайне редких заболеваний, с распространенностью примерно 1 случай на 8 миллионов человек.

Вероятно, фактическое число людей с диагнозом выше, поскольку системы генетического тестирования и медицинские учреждения не обмениваются данными между странами. Наиболее надежный способ мониторинга ситуации в нашем сообществе — это Реестр пациентов с генотипами КАТ6А/КАТ6В, который включает более 500 человек и продолжает расти по мере повышения осведомленности и улучшения качества тестирования.

Какова вероятность того, что у меня может родиться ещё один ребёнок с КАТ6?

Родителям рекомендуется обратиться к генетику для оценки индивидуальной вероятности и учета всех аспектов, касающихся будущих беременностей. Большинство мутаций в гене КАТ6 впервые выявляются у заболевшего ребенка и не наследуются от родителей. В таких ситуациях вероятность рождения другого ребенка с аналогичным генетическим изменением невысока и составляет примерно 2%.

В редких случаях один из родителей может быть носителем генетического изменения в ограниченном числе своих репродуктивных клеток — это состояние называется герминальным мозаицизмом, что может повысить вероятность рецидива. Исключительно редко у одного из родителей вариант КАТ6 может присутствовать во всех клетках и передаваться по наследству. В таких ситуациях у каждого ребенка есть 50% вероятность унаследовать это заболевание.

Где в США и за границей проживают семьи, участвующие в сообществе КАТ6?

Люди с синдромом КАТ6 зарегистрированы как минимум в 70 странах. Вы можете взаимодействовать с другими через группы поддержки в Facebook и международные группы WhatsApp. КАТ6 Foundation предлагает переведенные материалы и может предоставить дополнительные ресурсы по запросу. Вы также можете присоединиться к семейной карте Фонда КАТ6, чтобы установить контакт с другими людьми в вашем регионе.

Присоединяйтесь к карте.



Какие методы терапии доступны?

В настоящее время не существует одобренных методов лечения, специально предназначенных для синдрома КАТ6, однако некоторые подходы могут облегчить определенные симптомы. Врачи индивидуально лечат симптомы, такие как запоры, изжога, поведенческие проблемы, судороги или нарушения сна. Некоторые родители сообщают о положительном эффекте от приема митохондриальных добавок, таких как L-карнитин, пантотеновая кислота (B5), коэнзим Q10, витамин E, витамин C или Cytra-3. Всегда консультируйтесь с врачом вашего ребенка перед началом приема любых новых добавок. Более подробную информацию о лечении митохондрий можно найти в вебинаре Ричарда И. Келли по гастроэнтерологии и в его презентации на конференции 2023 года «Лечение метаболических нарушений при синдромах КАТ6А и КАТ6В».

Какова предполагаемая продолжительность жизни людей с диагнозом КАТ6?

КАТ6 Foundation активно собирает данные через Реестр пациентов с КАТ6А/КАТ6В для изучения долгосрочных результатов. На 2025 год самым пожилым известным человеком с КАТ6А было около 50 лет, а самым пожилым с КАТ6В — около 40 лет. Поскольку КАТ6 является очень редким и недавно выявленным заболеванием, большинство диагностированных пациентов — дети, что приводит к ограниченному количеству взрослых. Продолжающиеся исследования будут способствовать углублению нашего понимания здоровья, долголетия и прогрессирования синдромов с течением времени.



Как моя семья может принять участие в исследовании?

Лучший способ поддержать исследования КАТ6 — это присоединиться к Реестру пациентов с КАТ6А/КАТ6В, который собирает ценную информацию от лиц, ухаживающих за людьми с синдромом КАТ6, чтобы помочь ученым глубже понять синдромы КАТ6А и КАТ6В. Вы также можете предоставить биообразцы в Банк индуцированных плюрипотентных стволовых клеток КАТ6А и КАТ6В в Бостонском университете. Оставайтесь в курсе последних исследований и узнавайте о текущих научных работах, посетив сайт www.kat6.org.

Имеет ли наша семья право на получение финансовой помощи?

Ваш ребенок может иметь право на государственную поддержку в области здравоохранения или финансовую помощь, связанную с инвалидностью, даже если ваша семья не соответствует критериям по уровню дохода. Во многих странах существуют программы, которые помогают покрыть расходы на медицинское обслуживание, терапию, оборудование и услуги поддержки для детей с генетическими или нарушениями развития. Чтобы узнать, какие программы доступны в вашем регионе, вы можете обратиться к лечащей команде вашего ребенка, социальному работнику больницы или местным органам власти или службам по делам инвалидов. Они помогут вам узнать о льготах, на которые может претендовать ваш ребенок, и оказать содействие в подаче заявки.

Информационные источники



Фонд KAT6

- 🔗 Архив опубликованных исследований KAT6A и KAT6B.
- 🔗 Приветственное видео от фонда KAT6.
- 🔗 Документальный фильм KAT6: «Генетический дефект» Нико Милонаса.
- 🔗 Отчет о состоянии банка KAT6 iPSC
- 🔗 YouTube-канал KAT6: Презентации исследовательских проектов и вебинары по KAT6.
- 🔗 Особую тревогу вызывают кишечные непроходимости среди популяции KAT6.

KAT6A

- 🔗 Информационный бюллетень по гену KAT6A, подготовленный Центром генетического образования.
- 🔗 Отчет о синдроме KAT6A, составленный NORD.
- 🔗 Синдром KAT6A: корреляция генотипа и фенотипа у 76 пациентов с патогенными вариантами гена KAT6A.
- 🔗 Развитие речи и языка, а также взаимосвязь генотипа и фенотипа у 49 человек с синдромом KAT6A.

KAT6B

- 🔗 расстройства KAT6B
- 🔗 Отчет NORD о заболеваниях, ассоциированных с геном KAT6B.
- 🔗 Выявление новых вариантов в спектре заболеваний, ассоциированных с геном KAT6B, углубляет наше понимание клинических проявлений и молекулярных механизмов.
- 🔗 Синдром Сэя-Барбера-Бисекера (СББ) (согласно данным Unique)

МЕЖДУНАРОДНЫЕ КОНТАКТЫ KAT6

- 🔗 Австралия
- 🔗 Австрия
- 🔗 Франция
- 🔗 Италия
- 🔗 Япония
- 🔗 Нидерланды
- 🔗 Новая Зеландия
- 🔗 Норвегия
- 🔗 Португалия
- 🔗 Испания
- 🔗 Швейцария
- 🔗 Турция
- 🔗 Великобритания

ОРГАНИЗАЦИИ ПО ИЗУЧЕНИЮ РЕДКИХ БОЛЕЗНЕЙ

- 🔗 Евродис: Редкие болезни Европы
- 🔗 Глобальные гены
- 🔗 Международный консорциум по редким болезням
- 🔗 НОРД (Национальная организация редких заболеваний)
- 🔗 День редких болезней
- 🔗 Международная ассоциация по редким заболеваниям
- 🔗 Уникальный подход: осознание генов и хромосом
- 🔗 Азиатско-Тихоокеанский альянс организаций по редким заболеваниям.

КРУПНЫЕ ГРУППЫ В FACEBOOK

- 🔗 KAT6 Foundation: Исследовательская и информационная группа по проектам KAT6A и KAT6B.
- 🔗 Группа поддержки KAT6
- 🔗 Семейства генов KAT6A и KAT6B

Более обширную библиотеку ресурсов вы сможете найти на странице «Семейные ресурсы» на сайте KAT6.org.

KAT6 Foundation

НАША МИССИЯ

Мы предоставляем поддержку людям и семьям, страдающим от синдрома KAT6, вызванного вариантами генов KAT6A и KAT6B, по всему миру. Наша цель заключается в содействии научным исследованиям, которые могут привести к разработке методов лечения, а также в повышении осведомленности о синдроме KAT6, чтобы его было легче распознавать, понимать и изучать.

ЗАЩИТА ИНТЕРЕСОВ KAT6

Наша команда экспертов готова поддержать вашу семью на каждом этапе. Мы поможем вам разобраться в системах образования и здравоохранения, принимать обоснованные решения и получить доступ к услугам и уходу, необходимым вашему ребенку для его полноценного развития.

Мы также предоставляем поддержку семьям, переходящим от школьного образования к услугам для взрослых. Наша команда готова помочь вам в этом процессе, разъяснить права вашего ребенка в соответствии с Индивидуальным образовательным планом (ИОП) и помочь вам разобраться в отчетах об оценке. Вы не одни. Наша цель — упростить эти порой запутанные шаги и снизить уровень стресса.



Мы здесь, чтобы
оказать вам помощь.



«Нет лучшего ресурса, чем само сообщество... Вероятно, у них имеется больше полезной информации, чем у вашего педиатра. Значительную поддержку предоставила возможность общения с родителями, хорошо разбирающимися в медицине, осведомленными о данном заболевании, а также с теми, у кого есть дети постарше и кто также прошел через это».

-Lindsey Blanch-

ФИНАНСИРОВАНИЕ НАУЧНЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ

Благодаря участию семей, исследователи ежегодно делают новые открытия. Эти усилия уже привели к более глубокому пониманию влияния КАТ6 на развитие и открывают путь к будущим методам лечения. КАТ6 Foundation с гордостью финансирует международные исследования, направленные на улучшение жизни детей и семей, затронутых синдромом КАТ6. Наши последние проекты изучают потенциальные лекарства, исследуют модели мозга и поведения, выявляют важные биомаркеры и разрабатывают клинические программы, закладывая основу для будущих методов лечения и клинических испытаний. Каждое поддерживаемое нами исследование приближает нас к улучшению качества медицинской помощи и более светлому будущему для нашего сообщества. [Узнать больше.](#)

РЕЕСТР ПАЦИЕНТОВ КАТ6

Созданный в 2019 году Национальной организацией по редким заболеваниям (NORD), Реестр пациентов с синдромом КАТ6А/КАТ6В представляет собой первое долгосрочное исследование синдрома КАТ6. Сбор информации от семей, подобных вашей, позволяет реестру содействовать исследователям в более глубоком понимании всех аспектов синдрома КАТ6 и выявлении направлений для новых исследований.

КАТ6 Foundation располагает обезличенными данными, что позволяет нам осуществлять исследования и ответственно делиться результатами. Мы также анализируем информацию и предоставляем выводы семьям, помогая родителям и опекунам лучше понимать и поддерживать своих близких. Участвуя в программе, вы способствуете не только благополучию своего ребенка, но и всему сообществу КАТ6.

[ПРИСОЕДИНЕНИЕ К РЕЕСТРУ ПАЦИЕНТОВ](#)

БАНК КАТ6 iPSC

В 2022 году КАТ6 Foundation и его партнеры основали первый банк индуцированных плюрипотентных стволовых клеток (iPSC), полученных от пациентов с КАТ6А и КАТ6В. Эти клетки изготавливаются из образцов пациентов, таких как кожа или кровь, и способствуют исследованию КАТ6 и тестированию потенциальных методов лечения. Семьи могут по своему усмотрению предоставить образцы своего ребенка в банк iPSC, тем самым содействуя продвижению исследований и поддержке лечения для людей с КАТ6.

[ВОЙДИТЕ В БАНК iPSC](#)



[Экскурсия в лабораторию Серрано](#)

«Сотрудничество с фондом КАТ6 в области боевых технологий — одна из самых приятных аспектов нашей работы в лаборатории».

-Dr. Angie Serrano-

Empowered Grants

Поддержка семей, получающих помощь в рамках программы КАТ6, является основой нашей миссии. В рамках нашей программы грантов Empowered Grants мы предоставляем финансирование, чтобы помочь семьям получить доступ к вспомогательному оборудованию, устройствам, технологиям и терапии, которые могут значительно изменить их повседневную жизнь.

Эти ресурсы могут содействовать людям с синдромом КАТ6 в более активном участии в жизни своих сообществ, достижении образовательных целей, улучшении коммуникации, укреплении связей и способствовании социальному и эмоциональному развитию.

С момента запуска этой инициативы в 2020 году КАТ6 Foundation выдал более 120 грантов Empowered Grants отдельным лицам и семьям как в США, так и за их пределами. Каждый грант обеспечивает финансовую поддержку для удовлетворения практических нужд и потребностей, способствующих улучшению качества жизни.

[СКАЧАТЬ ПРИЛОЖЕНИЕ](#)

ЧТО ПОТРЕБУЕТСЯ:

- ✓ Подтверждение диагноза, например, результаты генетического анализа.
- ✓ Заполненная анкета с контактными данными.
- ✓ Предварительная стоимость запрашиваемого для возмещения товара или услуги.



Empowered Grants: перечень товаров, соответствующих критериям

Следующие расходы подлежат возмещению в рамках программы грантов Empowered Grant. Данный список служит лишь ориентиром, а не ограничением. Если у вашего ребенка имеются особые потребности, не указанные здесь, но которые могут быть обоснованы как способствующие его развитию, здоровью или повседневной жизни, пожалуйста, укажите их в своей заявке.

ИНСТРУМЕНТЫ ДЛЯ ФИЗИОТЕРАПИИ

- терапевтические шары
- коврики, клинья
- поролоновые ролики
- гантели, эластичные тренировочные ленты
- балансировочные перекладки
- средства передвижения, ходунки, тренажёры для ходьбы, коляски, вертикализаторы
- балансировочные платформы
- утяжеленные жилеты
- адаптивные сиденья
- переносные пандусы для людей с ограниченными возможностями передвижения
- доски для самокатов
- скалодромы, лестницы
- оборудование для полосы препятствий
- ортопедические стельки
- системы шкивов
- велотренажеры
- батуты
- ползущие туннели
- адаптированные велосипеды и трицикла

СЕНСОРНЫЙ

- качели (разных типов)
- жевательные трубочки, жевательные аксессуары
- системы щеток
- Эйр Тубз
- утяжеленные одеяла и жилеты
- вибрационные устройства
- игрушки для снятия стресса, мячики для снятия стресса, спиннеры
- световые короба/световые столы
- лавовые лампы
- охлаждающий жилет
- мобильные
- наушники с активным шумоподавлением

ПИТАНИЕ И ПОВСЕДНЕВНАЯ ЖИЗНЬ

- вспомогательные устройства для туалета
- столовые приборы и чашки (адаптивные)
- захватчики и захваты
- адаптивная зубная щётка
- приспособления для смены одежды
- очки, слуховые устройства
- часы и таймеры для обучения пользованию горшком
- адаптивные стульчики для детей

МЕЛКАЯ МОТОРИКА

- сортировочные машины
- пинцеты и щипцы
- инструменты для анализа почерка
- конструкторы, такие как кубики и Лего.
- материалы для творчества
- Сквигз
- головоломки
- Пластилин, терапевтическая масса, слайм
- перфорированные панели
- кинетический песок
- карточки для шнуровки
- Игры, способствующие развитию мелкой моторики (Дженга, Операция, Марблран и т. д.)
- мольберты, наклонные поверхности

РЕЧЬ/КОНТАКТЫ

- Устройства, планшеты и чехлы для систем альтернативной и дополнительной коммуникации (AAC), а также устройства для синтеза речи.
- программное обеспечение и приложения для коммуникации
- зеркала
- карточки с изображениями
- микрофоны и наушники
- свистки, мыльные пузыри, дудочки (игрушки для создания воздушных потоков)
- визуальные расписания, социальные нарративы
- игры, способствующие соблюдению очередности ходов и развитию речевых навыков

ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЙ

- Подписки на образовательные веб-сайты, электронные книги
- рабочие тетради
- клавиатуры
- Инструменты адаптивного обучения (стилусы)

ОЧНЫЕ ТЕРАПЕВТИЧЕСКИЕ ПРОЦЕДУРЫ

- физиотерапия
- трудотерапия
- иппотерапия
- музыкальная терапия
- АВА-терапия
- гидротерапия
- зрительная реабилитация
- логопедическая, пищевая и вспомогательная КОНТАКТЫ.
- группа по развитию социальных компетенций

Общественные события

KATWALK

KATwalk — это наше радостное, семейное ежегодное событие, на котором сторонники собираются вместе для повышения осведомленности и сбора средств на исследования KAT6. Это день, наполненный улыбками, развлечениями и духом сообщества, а также возможностью отметить наши замечательные семьи, столкнувшиеся с KAT6! Вместе мы движемся к светлому будущему!



ДЕНЬ РЕДКИХ БОЛЕЗНЕЙ

День редких заболеваний — это значимый день, направленный на привлечение внимания к редким заболеваниям, таким как синдром KAT6. Он ежегодно отмечается в последний день февраля. Мы объединяемся с семьями и сторонниками по всему миру, чтобы делиться историями, повышать осведомленность и демонстрировать, что никто не должен сталкиваться с редким заболеванием в одиночку.

МЕЖДУНАРОДНАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ KAT6

Ежегодная конференция представляет собой уникальную возможность для семей, врачей и исследователей собраться вместе. Это площадка для получения информации о последних новостях, связанных с геном KAT6, знакомства с людьми, глубоко понимающими данную проблему, а также участия в исследованиях.

НАЙТИ СОБЫТИЕ

«Я прихожу сюда, потому что мне приятно находиться в этом месте. Мне нравится, что люди ценят моего сына. Мне радует, что они его поддерживают. Мне приятно слышать от людей, что они замечают его успехи... Быть частью нашего сообщества — это действительно уникальное и особенное чувство во многих отношениях».

-Amy Young-



Присоединяйтесь!

КАТ6 Foundation существует благодаря родителям, друзьям и сторонникам, таким как вы. Каждое усилие имеет значение!



ПРЕДЛОЖИТЕ ВАШЕ ВРЕМЯ

Мы постоянно ищем волонтеров для поддержки деятельности Фонда. Если у вас есть уникальные навыки или таланты, которыми вы готовы поделиться, мы будем рады с вами познакомиться! Для тех, кто заинтересован в более значимой роли, также существует возможность стать членом Совета директоров Фонда КАТ6.

ВОЛОНТЕР

ПОВЫШЕНИЕ УРОВНЯ ОСВЕДОМЛЕННОСТИ

Вы можете способствовать распространению информации о КАТ6 в вашем регионе и в интернете.

Присоединяйтесь к нам каждый февраль в рамках нашей кампании по повышению осведомленности о редких заболеваниях.

Призывайте своих друзей и подписчиков обратиться в Фонд через Facebook, Instagram, X (Twitter), LinkedIn и YouTube.

Делитесь фотографиями и историями о вашем ребенке — мы с радостью рассказываем о замечательных семьях КАТ6 и представляем миру лица тех, кто стоит за нашей миссией.

КУПИТЬ КОТА6

В магазине Vonfige вы сможете приобрести высококачественную одежду и сувениры для всей семьи.

ПОСЕТИТЕ МАГАЗИН КАТ6

СБОР СРЕДСТВ ДЛЯ КАТ6

Наши программы и исследовательские инициативы зависят от благородства нашего сообщества.

KATwalk

Ежегодно в сентябре проходит KATwalk — наше крупнейшее мероприятие по сбору средств и повышению осведомленности о данной проблеме. Вы можете поддержать это начинание, создав команду для сбора средств для участия в очной прогулке или присоединившись к нам виртуально через KATwalk Anywhere. Независимо от способа вашего участия, каждый шаг приближает нас к светлому будущему.

Ежегодная благотворительная акция

Наша предновогодняя кампания призывает крупных доноров, корпорации и сторонников сделать значимый вклад в реализацию нашей миссии.

Кампания «I Care for Rare»

Кампания «I Care for Rare» представляет собой гибкую, постоянно действующую благотворительную инициативу, которую вы можете запустить в любое время. Сотрудничайте с местным бизнесом, организуйте мероприятие или посвятите день благотворительности повышению осведомленности и сбору средств для семей, столкнувшихся с КАТ6, в вашем сообществе.



ПИШИТЕ ДЛЯ НАШЕГО БЛОГА

Мы с удовольствием услышим вашу историю! Поскольку синдром КАТ6 встречается крайне редко, многие семьи могут ощущать себя изолированными. Если вы хотите поделиться своим мнением, пожалуйста, свяжитесь с нами! Ваши слова могут помочь просветить, вдохновить и поддержать семьи по всему миру.

[Читайте наш блог.](#)

ОТЗЫВ



“

До того как моему сыну был поставлен диагноз КАТ6, я думала, что мы одни на этом пути. Бессонные ночи, проблемы с желудочно-кишечным трактом, операции, неизвестность — это было, мягко говоря, невыносимо. После того как я присоединилась к сообществу КАТ6 и группе поддержки в Facebook, я наконец почувствовала надежду, облегчение и утешение, осознав, что мы точно не одни в этом. Меня поразило сходство наших детей, а советы и рекомендации родителей помогли нам принять множество сложных решений и направили нас в правильном направлении. Работа Фонда КАТ6 — это, безусловно, самые важные исследования и образовательная деятельность в нашей жизни. Нет лучшего способа поддержать фонд, чем сбор средств, которые непосредственно влияют на нашего сына.

-Katie Bator-

ПРИСОЕДИНЯЙТЕСЬ К НАШЕЙ ГРУППЕ ПОДДЕРЖКИ.

Наша команда

Члены совета фонда KAT6



Dr. Jordan Muller
*Председатель
совета директоров*



Karen Ginsburg
*Сбор финансовых
средств*



**Katie LaRow
Brown**
Наука



Maureen Martini
Член правления



Dr. Andrew Rankin
Наука



David Woodbury
Секретарь



Rachel Worden
*Сбор средств и
гранты*



Kevin Young
Финансы

Члены команды фонда KAT6



Aimee Reitzen
*Маркетинг и
коммуникации*



Megan Stetts
*СОЦИАЛЬНЫЕ
СЕТИ*



Susan Hartung
*Защита интересов и
реестр пациентов*



Katie Bator
KATwalk



Dr. Typhaine Lejeune
Научный советник



Jessica Wiemann
*Empowered
Grants*



Lindsey Blanch
*Гранты и
спонсорство*

Родители-волонтеры предоставляют поддержку нашему совету директоров и членам команды в различных ролях. Если вы заинтересованы в помощи нашей команде или рассматриваете возможность работы в совете директоров, мы будем рады установить с вами контакт.

Фонд рад приветствовать волонтеров, желающих содействовать в продвижении нашей деятельности, особенно тех, кто обладает навыками или опытом, которыми хотел бы поделиться.

Свяжитесь с председателем нашего совета директоров, Джорданом Мюллером, по адресу support@kat6.org.

Давайте пообщаемся!

Мы будем рады поддерживать связь! Заполнив краткую анкету ниже, вы сможете нам делиться важными новостями исследований, информацией о мероприятиях сообщества и услугами поддержки. Ваша информация останется в рамках нашего сообщества KAT6 и никогда не будет передана за его пределы.

Предоставление данной информации является простым, но эффективным способом содействия в реализации нашей миссии и поддержки вас и вашей семьи. [[Изучите нашу политику конфиденциальности.](#)]

ОПРОС СРЕДИ СООБЩЕСТВА

KAT6 Foundation
8 Leland Court, Шевичейз, Мэриленд, США
20815

ИНН № 82-3118535

Электронная почта: support@kat6.org



WWW.KAT6.ORG



Благодарности

Создание данного справочника стало возможным благодаря щедрой поддержке компании Amgen. В 2025 году KAT6 Foundation был выбран в качестве получателя гранта RAREis Global Advocate Grant, который обеспечил финансирование для разработки и перевода этого ресурса для семей по всему миру. RAREis — это глобальная инициатива, поддерживаемая компанией Amgen, направленная на помощь людям и семьям в общении, обучении и преодолении повседневных трудностей, связанных с редкими заболеваниями.

Мы искренне признательны волонтерам и профессиональным консультантам, которые щедро делились своим временем и опытом на протяжении всего процесса разработки данного руководства, а также членам правления KAT6 за их ценные отзывы и рецензирование на заключительных этапах. Мы также выражаем глубокую благодарность тем, кто осуществляет уход за пациентами с KAT6, за их вклад в исследования в нашем сообществе людей с крайне редкими заболеваниями и за их неустанные усилия по защите интересов и поддержке своих близких.

ССЫЛКИ

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>