

KAT6A- ja KAT6B- oireyhtymän hoito-opas





Hei vaan!

TERVETULOA-VIDEO

Kuulla, että lapsellasi on KAT6-oireyhtymä voi herättää monia tunteita samanaikaisesti – kysymyksiä, epävarmuutta ja toiveita tulevaisuudesta. On täysin luonnollista tuntea itsensä hämmentyneeksi tuntemattoman edessä, mutta et ole yksin ottaessasi seuraavia askeleita eteenpäin.

Ensimmäiset viikot ja kuukaudet diagnoosin jälkeen voivat tuntua hämmentäviltä ja eristäviltä. Mutta kun opit lisää ja tapaat muita perheitä samalla matkalla, huomaat olevasi osa vahvaa ja myötätuntoista yhteisöä, joka tukee toisiaan. Edessä on todellista toivoa. KAT6-lapset kasvavat, oppivat ja yllättävät perheensä joka päivä.

Ajan myötä huomaat, että lapsellasi on enemmän yhteistä muiden lasten kanssa kuin aluksi ajattelit. Lapsesi tarpeet ovat samat: rakkaus, oppiminen, ystävyys ja yhteydenpito, vaikka he saavuttavat kehitysvaiheita omalla tavallaan ja omaan tahtiinsa. KAT6 on sairaus, mutta se ei määrittele lapsesi kykyjä, luonnetta tai potentiaalia.

Vaikka KAT6-oireyhtymä tuo mukanaan ainutlaatuisia haasteita, se opettaa myös poikkeuksellisia asioita resilienssistä, edunvalvonnasta ja ehdottomasta rakkaudesta. Vaikka se on yksi maailman harvinaisimmista geneettisistä sairauksista ja vaikuttaa alle yhteen kahdeksasta miljoonasta ihmisestä, et ole suinkaan yksin. KAT6-yhteisö on täynnä perheitä, jotka ovat kulkeneet tätä polkua ennen sinua ja haluavat jakaa ohjausta, rohkaisua ja tukea. Yhdessä heidän kanssaan KAT6-säätiö on sitoutunut auttamaan perhettäsi tämän matkan jokaisessa vaiheessa.

Sisällys

- 3 MIKÄ ON KAT6-OIREYHTYMÄ
- 4 KAT6:N DIAGNOSOINTI
- 5 KAT6-VARIAATIOT
- 7 KAT6:N OMINAISUUDET
- 10 GI-ONGELMAT KAT6:SSA
- 11 ÄSKETTÄIN DIAGNOSOITU
- 12 LÄÄKÄRIT JA ERIKOISASIAANTUNTIJAT
- 14 TERAPIAT
- 16 USEIN KYSYTYT KYSYMYKSET
- 19 TIETORESURSSIT
- 20 KAT6 FOUNDATION
- 22 EMPOWERED GRANTS
- 24 YHTEISÖTAPAHTUMAT
- 25 OSALLISTU MUKAAN
- 27 TIIMIMME



VIESTINTÄ

YHTEYSTIEDOT
support@kat6.org

KAT6-säätiö
8 Leland Court, Chevy Chase, MD,
US 20815

VERKKOSIVUSTO
www.kat6.org

FACEBOOK-RYHMÄ
KAT6-säätiö

SOSIAALINEN MEDIA



Mikä on KAT6- oireyhtymä?



KAT6-oireyhtymä on erittäin harvinainen geneettinen sairaus, jonka aiheuttavat KAT6A- tai KAT6B-geenien variantit (muutokset). Nämä geenit toimivat epigeneettisinä säätelijöinä – ne auttavat "avaamaan" DNA:ta, jotta oikeita geenejä voidaan käyttää oikeaan aikaan terveen kasvun ja kehityksen edistämiseksi.

Ajattele DNA:ta kuin tiukasti kelattua lankaa. Jotta kehomme toimisivat kunnolla, lanka on avattava huolellisesti juuri oikealla hetkellä, jotta jokainen geeni voi tehdä tehtävänsä. KAT6-geenit eivät säätele vain yhtä toimintoa; ne vaikuttavat monien eri geenien aktiivisuuteen kromosomeissamme.

Tästä syystä KAT6A:n ja KAT6B:n tutkimus antaa tutkijoille tärkeää tietoa siitä, miten kehon eri osat kasvavat ja toimivat yhdessä. KAT6-tutkimuksesta saaduilla tiedoilla on potentiaalia parantaa terveyttä myös näiden harvinaisten oireyhtymien lisäksi.

KAT6-oireyhtymää sairastavat lapset kasvavat ja kehittyvät omalla ainutlaatuisella tavallaan, ja heidän tarpeensa voivat vaihdella suuresti. Jotkut lapset hyötyvät enemmän lääketieteellisestä tai kehitykseen liittyvästä tuesta, kun taas toisilla voi olla lievempiä eroja. Riippumatta siitä, mihin kohtaan lapsesi sijoittuu tällä spektrillä, on olemassa työkaluja, terapioida ja välittäviä ammattilaisia, jotka voivat auttaa häntä oppimaan, kasvamaan ja menestymään omaan tahtiinsa.

Tutkijat ovat yhä selvittämässä, miksi tätä vaihtelua esiintyy, mutta todisteet viittaavat siihen, että variantin tyyppi ja sen sijainti geenissä voivat vaikuttaa sekä oireiden tyyppiin että vakavuuteen. Tätä tietyn geenimuutoksen ja sen vaikutusten välistä suhdetta kutsutaan genotyypin ja fenotyypin korrelaatioksi.

KAT6:n diagnosointi

KAT6-oireyhtymä syntyy, kun geneettinen variantti ilmenee hyvin varhaisessa sikiönkehitysvaiheessa. Useimmissa tapauksissa nämä muutokset ovat de novo (latinankielinen termi, joka tarkoittaa "uudelleen syntyntä"), mikä tarkoittaa, että variantti ei periydy vanhemmalta, vaan se ilmenee spontaanisti henkilöllä, jolla on KAT6-oireyhtymä.

Vielä vähän aikaa sitten KAT6-varianttien tunnistaminen vaati kattavaa geenitestausta, joka oli usein kallista eikä laajalti saatavilla. Nykyään nämä testit ovat yleisemmin vakuutusten korvaamia, ja KAT6-variantit sisältyvät kohdennetumpiin testauspaneeliin, mikä tekee geenitestauksesta nopeampaa ja helpommin saatavilla perheille.

Tärkeimmät testausvaihtoehdot ovat:

- **Koko eksomisekvensointi (WES):** Sekvensoi kaikki genomien koodaavat alueet (eksonit), jotka sisältävät useimmat sairautta aiheuttavat variantit.
- **Koko genomien sekvensointi (WGS):** Sekvensoi koko genomien, mukaan lukien koodaavat ja ei-koodaavat alueet, mikä tekee siitä kattavimman vaihtoehdon.
- **Älyllisen kehitysvamman geenipaneeli (ID NGS):** Kohdennettu paneeli, joka sisältää KAT6-variantteja, jotka ovat usein nopeampia, helpommin saatavilla ja todennäköisemmin vakuutusyhtiön hyväksymiä ensimmäisenä vaiheena.

Testauksen saatavuus voi vaihdella maittain, joten perheiden tulisi tarkistaa paikalliset vaihtoehdot.



Näistä edistysaskeleista huolimatta monet KAT6-oireyhtymää sairastavat lapset ja aikuiset jäävät edelleen huomiotta. Koska KAT6:n piirteet voivat muistuttaa muita sairauksia, kuten autismia, CP-vammaa tai globaalia kehitysviivettä, perheet saattavat saada yleisen diagnoosin tietämättä koskaan taustalla olevaa geneettistä syytä. Lisäksi kaikki terveydenhuollon ammattilaiset eivät tunne harvinaisia geneettisiä oireyhtymiä, joten oikeita testejä ei välttämättä tarjota.

KAT6-säätiö on omistautunut lisäämään tietoisuutta perheiden, lääkäreiden ja tutkijoiden keskuudessa. Tavoitteenamme on auttaa useampia ihmisiä pääsemään geenitesteihin, jotta lapset ja aikuiset voivat saada varhaisemman ja tarkemman diagnoosin – ja siihen liittyvän tuen.

Vuoteen 2026 mennessä alle 1 000 henkilöllä maailmanlaajuisesti oli virallisesti diagnosoitu KAT6-oireyhtymä. Mutta testauksen yleistyessä ja tietoisuuden kasvaessa odotamme näiden lukujen kasvavan, mikä antaa perheille ja lääkäreille syvemmän ymmärryksen tästä harvinaisesta sairaudesta.

KAT6-variantit

KAT6-VARIANTIT: MITÄ TIEDÄMME JA MITÄ VIELÄ OPIMME

Paljon on vielä opittavaa siitä, miten tietyt KAT6A- ja KAT6B-geenivariantit vaikuttavat yksilöihin. Useimmat nykyiset löydökset perustuvat pieniin tutkimuksiin, ja tutkijat työskentelevät edelleen ymmärtääkseen tarkalleen, miten eri variantit vaikuttavat kehitykseen ja terveyteen. Tutkimuksen edetessä nykyinen tietämyksemme voi muuttua.

Geneettinen tieto voi tuntua ylivoimaiselta, mutta sinun ei tarvitse olla genetiikan asiantuntija ymmärtääksesi lastasi. Useimmissa tapauksissa geenivariantti voi auttaa selittämään yleisiä malleja, mutta se ei voi ennustaa lapsen tulevaisuutta, kykyä, persoonallisuutta tai potentiaalia. Lapsesi kehitykseen vaikuttavat monet tekijät, kuten hoidot, lääketieteellinen hoito, perheen tuki ja lapsen omat ainutlaatuiset vahvuudet.






KAT6-VARIANTTIEN YMMÄRTÄMINEN

Geenit ovat kuin kirjaan kirjoitettuja ohjeita. Nämä ohjeet kertovat keholle, miten se valmistaa proteiineja, jotka auttavat soluja suorittamaan tehtävänsä. KAT6A- ja KAT6B-geenien variantit (tai muutokset) voivat vaikuttaa siihen, kuinka hyvin näitä ohjeita luetaan ja noudatetaan. Lapsesi tietyn variantin ymmärtäminen voi auttaa sinua ymmärtämään hänen oireitaan paremmin.

KAT6-VARIANTTIEN TYYPIT:

- **Nonsense- tai kehysiirtymävariantit** – Nämä aiheuttavat ohjeiden pysähtymisen liian aikaisin, joten proteiini on epätäydellinen. Tämä on kuin kirjan lause, joka loppuu kesken eikä ole järkevä.
- **Silmukointikohdan variantit** – Nämä vaikuttavat siihen, miten geenin ohjeet leikataan ja kootaan yhteen. Tärkeitä osia voidaan jättää pois tai järjestää uudelleen. Tämä on kuin sanan etuliitteen poistaminen, mikä voi muuttaa sen merkitystä tai vaikeuttaa sen ymmärtämistä. Muista esimerkiksi → jäsen
- **Missense-variantit** – Yksi geenin "kirjain" muuttuu, jolloin proteiinin yksi rakennuspalikka vaihtuu toiseen. Nämä liittyvät yleensä lievempiin oireisiin. Tämä on kuin väärin kirjoitettu sana: joskus sen voi edelleen ymmärtää, ja toisinaan merkitys muuttuu. Esimerkiksi istua → istui (tässä sisältö ymmärretään edelleen) istui → kissa (tässä merkitys muuttuu)
- **Suuret deleetiot tai duplikaatiot** – Näitä tapahtuu, kun osa geenistä tai joskus koko geeni puuttuu (deletoituu) tai toistuu (duplikoituu). Tämä on kuin kokonaisten lauseiden jättäminen pois tai saman lauseen toistaminen useita kertoja kappaleessa.

KAT6-varianttien tyypit (KAT6A ja KAT6B)

-  **Nonsense-variantti**
Pysäyttää proteiinin liian aikaisin - jättäen sen epätäydelliseksi
-  **Kehysiirtymävariantti**
Siirtää lukukehystä - luoden viällisen proteiinin
-  **Silmukointikohdan variantti**
Vaikuttaa siihen, miten geeniohjeet liittyvät toisiinsa
-  **Missense-variantti**
Muuttaa yhtä proteiinin rakennuspalikkaa
-  **Suuret deleetiot tai duplikaatiot**
Poistaa tai kopioi suuria osia geenistä

[Lue lisää geneettisistä varianteista.](#)

MITEN VARIANTIN SIJAINTI LIITTYY OIREISIIN

Tutkijat selvittävät, missä KAT6A- tai KAT6B-geenissä esiintyy variantti, koska sijainti voi joskus vaikuttaa siihen, miten geenin ohjeita luetaan ja miten tuloksena oleva proteiini toimii. Tämän tyyppinen tutkimus auttaa tunnistamaan yleisiä malleja yksilöryhmissä, mutta sitä ei käytetä ennustamaan yksittäisen lapsen tuloksia. Geenit ovat kuin pitkiä käyttöohjeita. Muutos yhdessä ohjeen osassa voi vaikuttaa lopputulokseen eri tavalla kuin muutos toisessa osassa. Tutkimalla varianttien sijaintia useilla yksilöillä tutkijat voivat paremmin ymmärtää, miten KAT6-geenit toimivat kokonaisuudessaan. On tärkeää huomata, että nämä mallit eivät ole absoluuttisia, ja lapsilla, joilla on sama varianttien sijainti, voi olla hyvin erilaisia kykyjä, haasteita ja kehityspolkuja.



MITÄ TUTKIMUS ON TÄHÄN MENNESSÄ OSOITTANUT

Nykytutkimukset viittaavat siihen, että varianttien sijainti voi vaikuttaa oireisiin, vaikka löydökset perustuvatkin rajalliseen määrään yksilöitä ja kehittyvät jatkuvasti. Suurimmassa julkaistussa KAT6A-variantteja kantavien yksilöiden tutkimuksessa tutkijat havaitsivat, että myöhemmin geenissä esiintyvät variantit liittyivät useammin vaikeampiin kehityshaasteisiin, kun taas geenin aikaisemmassa vaiheessa olevat variantit liittyivät yleisemmin lievempiin puhe- ja oppimiseroihin (Kennedy et al., 2019).

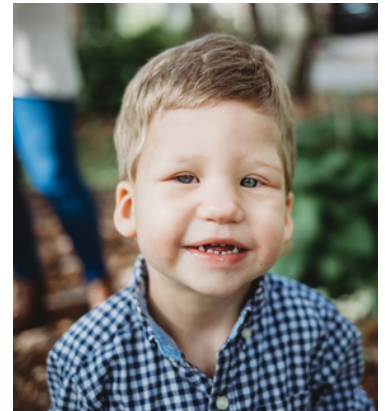
Kliininen tutkimus on osoittanut, että KAT6B-geenin variantit pyrkivät kasaantumaan geenin tietyille alueille ja niihin liittyy erilaisia kliinisiä malleja. Eksonin 18 alussa olevat variantit liittyvät useammin genitopatellaariseen oireyhtymään (GPS), johon tyypillisesti liittyy merkittävämpiä motorisia, luustollisia ja aivojen poikkeavuuksia, kun taas eksonin 18 lopussa tai eksoneissa 3, 7, 11 ja 14–17 olevat variantit liittyvät yleisemmin Say-Barber-Biesecker-Young-Simpsonin oireyhtymään (SBBYSS) (Johnston et al., 2018; GeneReviews, 2020). Nämä löydökset viittaavat siihen, että vaikutukset vaihtelevat variantin sijainnin mukaan, vaikka jokaisen lapsen kokemus onkin ainutlaatuinen.

TÄRKEÄ VIESTI PERHEILLE

Nämä havainnot kuvaavat ryhmätrendejä, eivät yksilöllisiä tuloksia. Myöhempää varianttia sairastava lapsi voi kehittää odotuksia ylittäviä taitoja, kun taas aikaisempaa varianttia sairastava lapsi voi kohdata ennakoimattomia haasteita. Variantin sijainti on vain yksi osa paljon suurempaa kokonaisuutta, johon kuuluvat lääketieteellinen hoito, terapiat, perheen tuki sekä jokaisen lapsen ainutlaatuiset vahvuudet ja tarpeet. Näiden tietojen tarkoituksena on tukea ymmärrystä, ei rajoittaa toivoa tai määrittellä, mitä lapsi voi saavuttaa. Jokainen KAT6-lapsi on ainutlaatuinen, eikä heidän matkaansa voida määrittää pelkästään genetiikan perusteella.

KAT6:n ominaisuudet

Geeni	Oireyhtymän nimi(t)	Geenin muut nimet
KAT6A	Arboleda-Tham syndrome (ARTHS)	Lysine acetyltransferase 6A MOZ (Monocytic Leukemia Zinc finger protein) MYST3
KAT6B	Say-Barber-Biesecker-Young-Simpsonin oireyhtymä (SBBYSS), Genitopatellaarinen oireyhtymä (GPS), Ohdon oireyhtymä (OHDOS)	Lysine acetyltransferase 6B MORF (MOZ-related factor) MYST4



KAT6A- ja KAT6B-oireyhtymää sairastavilla lapsilla on monia yhtäläisyyksiä. Nämä kaksi geeniä kuuluvat samaan epigeneettisten säätelijöiden perheeseen, mikä tarkoittaa, että ne auttavat säätelemään muiden geenien toimintaa. Kun yhdessä näistä geneeistä tapahtuu muutos, se voi vaikuttaa moniin kehityksen osiin. Vaikka kummallakin oireyhtymällä on omat ainutlaatuiset piirteensä, niiden välillä on paljon päällekkäisyyksiä.

Useimmilla KAT6-diagnoosia sairastavilla lapsilla esiintyy usein puheen ja motorisen kehityksen viivästymistä, heikkoa lihasjänteystä sekä syömis- tai ruoansulatuskanavan ongelmia, erityisesti varhaislapsuudessa. Myös univaikeudet ja näön ongelmat ovat yleisiä. KAT6B-diagnoosia sairastavilla lapsilla on useammin selviä luusto- tai niveleroja, kuten nivelkontraktuuroja, raajojen eroja tai polvilumpion poikkeavuuksia.

Joillakin KAT6-diagnoosia sairastavilla lapsilla voi esiintyä myös neurologisia löydöksiä, kuten kohtauksia tai aivojen rakenteen muutoksia. Tuki- ja liikuntaelimistön ongelmat, kuten nivelten löysyys, skolioosi, kontraktuurat tai lihasjännitys, voivat tulla havaittavammiksi lasten kasvaessa. Näistä mahdollisista lääketieteellisistä löydöksistä huolimatta KAT6A/KAT6B-potilasrekisterin (2025) tiedot osoittavat, että suurin osa vanhemmista ilmoittaa lastensa olevan yleisesti ottaen hyvässä terveydentilassa.

On tärkeää muistaa, että jokainen lapsi on ainutlaatuinen. Lapsen erityispiirteet ja niiden vaikutus lapseesi voivat vaihdella suuresti jopa saman geneettisen muutoksen omaavien lasten välillä. Lapsellasi on oma yhdistelmänsä vahvuuksia, haasteita ja persoonallisuutta. Perheet kuvailevat usein lapsiaan sosiaalisiksi, hellyydenkipeiksi ja erittäin joustaviksi.

Seuraavien kahden sivun kaavio antaa yksityiskohtaisen yleiskatsauksen KAT6A- ja KAT6B-tyypeissä havaittavista ominaisuuksista sekä huomautuksia siitä, milloin ne yleensä ilmenevät. Perheesi voi pitää hyödyllisenä kaavion tulostamista ja sen jakamista lapsesi lääketieteellisen tiimin kanssa hoidon ohjaamiseksi ja edistymisen seuraamiseksi.

RAPORTOIDUT OMINAISUUDET KAT6-OIREYHTYMISSÄ

Erittäin yleinen: havaittu 50 %:lla tai useammalla henkilöllä
Yleinen: havaittu 25–49 %:lla yksilöistä

Vähemmän yleinen: havaittu 5–24 %:lla yksilöistä
Harvinainen: havaittu alle 5 %:lla yksilöistä

Kategoria	Ominaisuus	KAT6A	KAT6B	Ilmeneminen
Kehitys	Globaali kehitysviive / kehitysvamma	Erittäin yleinen ⁵	Erittäin yleinen ⁵	Havaitaan vauva- tai taaperoiässä
	Puheen ja kielen häiriöt (rajoittunut puhe, apraksia)	Erittäin yleinen ⁵	Erittäin yleinen ⁵	Puheviive havaittavissa varhaislapsuudessa
	Hypotonia (alhainen lihasjänteys (hypotonia))	Yleinen ⁵	Erittäin yleinen ⁸	Tyypillisesti havaitaan varhaislapsuudessa
	Käyttäytymisen haasteet (sisältää: autismi, aistisäätelyn haasteet, ADHD)	Yleinen ⁷	Vähemmän ⁸ yleinen	Havaittavissa lapsuuden aikana
	Motoristen taitojen viiveet (karkea/hieno motoriikka, liikehäiriöt)	Yleinen ⁵	Erittäin yleinen ⁵	Ilmenee vauva- tai taaperoiässä ja voi jatkua
Neurologia	Epilepsia / kohtaukset	Vähemmän ⁵ yleinen	Yleinen ⁵	Voi ilmetä lapsuudessa
	Aivojen rakenteelliset poikkeavuudet (Chiari-malformaatio, aivokurkiaisien poikkeavuudet, ventrikulomegalia, ageneesi, lissenkefalia, tethered cord, viivästynyt myelinaatio)	Harvinainen ⁴	Erittäin yleinen ⁸	Todetaan MRI-kuvauksessa, yleensä lapsuudessa
Ravitsemus ja ruoansulatus	Ruokintaongelmat (nielemisvaikeudet, letkuruokinta)	Erittäin yleinen ⁷	Erittäin yleinen ⁸	Selvästi havaittavissa varhaislapsuudessa; osa tarvitsee pitkäaikaista letkuruokintaa
	Ruoansulatuskanavan ongelmat (ummetus, refluksi)	Erittäin yleinen ⁷	Erittäin yleinen ⁸	Jatkuu usein lapsuudesta aikuisuuteen ja vaatii usein jatkuvaa hoitoa
Näkö	Karsastus, kortikaalinen näkövamma (CVI), taittovirheet	Erittäin yleinen ⁷	Erittäin yleinen ⁸	Tyypillisesti havaitaan varhaislapsuudessa
Kuulo	Kuulonalenema (johtumistyyppinen ja sensorineuraalinen), tärykalvon perforaatio	Vähemmän ⁷ yleinen	Yleinen ⁸	Tyypillisesti havaitaan varhaislapsuudessa

Yhtenäisyys perustui seuraavista lähteistä saatuihin tietoihin: 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

RAPORTOIDUT OMINAISUUDET KAT6-OIREYHTYMISSÄ

Erittäin yleinen: havaittu 50 %:lla tai useammalla henkilöllä **Vähemmän yleinen:** havaittu 5–24 %:lla yksilöistä
Yleinen: havaittu 25–49 %:lla yksilöistä **Harvinaisen:** havaittu alle 5 %:lla yksilöistä

Kategoria	Ominaisuus	KAT6A	KAT6B	Ilmeneminen
Synnynnäiset / elimet	Tyypilliset kasvonpiirteet (mikrokefalia, dysmorfia)	Erittäin yleinen ⁷	Erittäin yleinen ⁸	Havaitaan varhaislapsuudesta
	Synnynnäiset sydänviat (eteisväliseinäaukko (ASD), kammioväliseinäaukko (VSD), avoin valtimotiehyt (PDA) ja läppäpoikkeavuudet)	Erittäin yleinen ⁷	Erittäin yleinen ⁸	Synnynnäinen, jos esiintyy
	Mikrokefalia	Yleinen ⁷	Yleinen ⁸	Havaitaan varhaislapsuudesta
	Munuais-, virtsateiden tai sukuelinten poikkeavuudet (hydronefroosi, refluksi, rakenteelliset poikkeavuudet)	Vähemmän ⁷ yleinen	Erittäin yleinen ⁸	Havaitaan vauva- tai lapsuusiässä
	Endokriiniset häiriöt (kilpirauhanen, kasvuhormoni, murrosikä)	Vähemmän ⁷ yleinen	Yleinen ⁸	Ilmeneminen vaihtelee
Tuki- ja liikuntaelimestö	Nivelten löysyys / hypermobiliiteetti	Vähemmän ¹ yleinen	Erittäin yleinen ⁸	Havaitaan varhaislapsuudessa
	Selän rakenteelliset poikkeavuudet	Vähemmän ¹ yleinen	Vähemmän ⁸ yleinen	Kehittyy myöhemmin lapsuudessa tai nuoruudessa
	Polvilumpion poikkeavuus (ageneesi/hypoplasia)	Ei raportoitu	Erittäin yleinen ⁸	Havaitaan varhaislapsuudessa
	Kontraktuurat / jäykät nivelet	Ei raportoitu	Erittäin yleinen ⁸	Synnynnäinen, mutta voi kehittyä iän ja liikuntarajoitteiden myötä
Muut terveysongelmat	Kasvuun liittyvät haasteet (lyhytkasvuisuus, paino)	Vähemmän ⁷ yleinen	Vähemmän ⁸ yleinen	Havaitaan yleensä varhaislapsuudessa
	Toistuvat infektiot (hengitystiet, korvat)	Yleinen ⁵	Yleinen ⁵	Alkavat vauva- tai taaperoiässä
	Unihäiriöt	Yleinen ⁷	Vähemmän ⁸ yleinen	Ilmenevät usein varhaislapsuudessa ja voivat jatkuu
	Hammaspoikkeavuudet	Yleinen ⁶	Yleinen ⁸	Havaitaan varhaislapsuudessa

Yhtenäisyys perustui seuraavista lähteistä saatuihin tietoihin: 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

Ruoansulatuskanavan (GI) ongelmat KAT6:ssa



GI-termit, jotka kannattaa tietää

Malrotaatio:

suoliston epänormaali asento sikiönkehityksen aikana

Volvulus:

Suolen kiertyminen, joka voi aiheuttaa suolitukoksen

TÄRKEÄÄ LUKEA

Ruoansulatuskanavan ongelmat ovat yleisiä KAT6-potilailla alhaisen lihastonuksen ja suoliston liikkuvuuden erojen vuoksi. Nämä voivat johtaa ummetukseen, hidastuneeseen ruoansulatukseen, närästykseseen tai vakavampiin komplikaatioihin, kuten suolitukoksiin. Tämä saattaa kuulostaa ylivoimaiselta, mutta hoidot ja ruokintatuki voivat tehdä suuren eron. Vaikka harvinaisia tiloja, kuten malrotaatio tai kiertymä, ne voivat olla hengenvaarallisia, jos niitä ei hoideta nopeasti. Koska kommunikaatiohaasteet ja korkea kipukynnys ovat yleisiä KAT6-potilailla, sinun tulee seurata lapsesi suolen toimintaa tarkasti, tarkkailla käyttäytymisen muutoksia ja hakeutua välittömästi lääkärin hoitoon, jos jokin näyttää olevan vialla. Varhainen tunnistaminen ja puuttuminen ovat avainasemassa vakavien komplikaatioiden ehkäisemisessä.

SUOLITUKOS – PIKAOPAS

KAT6-oireyhtymää sairastavilla lapsilla ja aikuisilla voi esiintyä suolitukoksia, jotka voivat olla hengenvaarallisia, jos niitä ei hoideta nopeasti.

MERKKEJÄ, JOITA KANNATTAA SEURATA:

- Muutokset suolen liikkeissä tai ummetus
- Oksentelu, ripuli, turvotus tai vatsan turvotus
- Epätavallinen ärtyneisyys, vetäytyminen, letargia tai levottomuus
- Jos lapsesi ei pysty luotettavasti ilmaisemaan kipua, käyttäytymisen muutokset voivat olla ensimmäinen merkki.

MIKSI SILLÄ ON MERKITYSTÄ:

Jotkut suolisto-ongelmat, kuten malrotaatio tai kiertymä, vaativat nopeaa lääkärinhoitoa. Vaikka lapsellasi olisi edelleen kaasua tai ulostetta, tukos voi silti olla vakava. Jos jokin näyttää olevan vialla, hakeudu välittömästi lääkärin hoitoon.

ROOLISI:

Tunnet lapsesi paremmin kuin kukaan muu. Jos huomaat joskus jotain, mikä tuntuu hänestä erilaiselta tai ei aivan oikealta, on hyvä ottaa yhteyttä terveydenhuollon tiimiisi. Vaistoihin luottaminen ja huolenaiheiden ilmaiseminen voi tehdä suuren eron lapsesi terveyden ja tuen ylläpitämisessä.

Äskettäin diagnosoitu

Hoitajan tarkistuslista KAT6-oireyhtymien varalta



LÄÄKETIETEELLINEN SEURANTA

- Käy lapsesi lastenlääkäri tai geneetikko läpi diagnoosin.
- Varmista, keille asiantuntijoille haluat käydä, ja varaa ensimmäiset tapaamiset.
- Säilytä kopiot raporteista, testituloksista, kuvantamistutkimuksista ja suosituksista.



VARHAINEN PUUTTUMINEN JA KOULUPALVELUT

Ikä 0–3:

- Pyydä varhaisen puuttumisen arviointia.
- Seuraa hoitosuosituksia ja edistymistä.

Kouluikä:

- Pyydä koulukohtaista arviointia.
- Laadi yksilöllinen opetussuunnitelma (IEP) tai vastaava maassasi käytössä oleva suunnitelma.



REKISTERÖIDY

- Liity KAT6A/KAT6B-potilasrekisteriin. [Rekisteröidy tästä](#)
- Täytä KAT6-yhteisökyselyyn. [Osallistu kyselyyn](#)



HOITAJAN TUKI

- Liity KAT6-tukiryhmään Facebookissa ja ole yhteydessä muihin jakamaan kokemuksia ja neuvoja. [Liity ryhmään](#)
- Katso säätiön tervetulovideo uusille perheille [Katso video](#)
- Nojaa ystäviisi ja perheeseesi – he voivat olla tärkeä emotionaalisen tuen lähde.



JÄRJESTÄ TIETOSI

- Luo kansio (fyysinen tai digitaalinen) seuraaville:
 - Lääketieteelliset yhteenvedot ja arvioinnit
 - Terapia- ja koulusuunnitelmat ja -raportit
 - Asiantuntijan yhteystiedot
 - Ajanvarausmuistiinpanot
 - Kehityslokit



PYSY AJAN TASALLA

- Seuraa KAT6-säätiötä Facebookissa, Instagramissa, LinkedInissä, X:ssä ja YouTubeissa.



TUTKIMUSMAHDOLLISUUDET

- Tutustu meneillään oleviin tutkimuksiin ja tiedonkeruuprojekteihin osoitteessa KAT6.org.
- Rekisteröidy osallistuaksesi KAT6 iPSC -pankkiin. [Lue lisää.](#)
- Säilytä kaikki suostumusasiakirjat arkistossasi.

Lääketieteen asiantuntijat

Koska KAT6 vaikuttaa moniin kehityksen ja terveyden osa-alueisiin, useimmat lapset työskentelevät asiantuntijatiimin kanssa, joka koordinoi hoitoa yhdessä. Perheet aloittavat yleensä lastenlääkäristä tai geneetikosta, joka arvioi varhaisia tarpeita ja tekee lähetteitä. Jos mahdollista, monialainen klinikka voi myös yksinkertaistaa hoitoa tuomalla useita asiantuntijoita yhteen ympäristöön.



Yleisiä asiantuntijoita voivat olla:

- **Geneetikko** – selittää diagnoosin, tarkistaa lapsesi geeniraportin ja ohjaa pitkäaikaishoitoa.
- **Kehityspediatri** – seuraa edistymistä ja koordinoi lähetteitä.
- **Neurologi** – arvioi lihasjänteyttä, kohtauksia ja muita hermoston ongelmia.
- **Gastroenterologi (GI)** – hoitaa syömisongelmia, refluksitautia ja ummetusta.
- **Kardiologi** – tarkistaa sydänerot.
- **Endokrinologi** – seuraa kasvua, kilpirauhasen toimintaa ja hormonien kehitystä.
- **Silmälääkäri ja audiologi** – arvioivat näköä ja kuuloa.
- **Ortopedi ja ortopedi** – arvioi luut ja nivelet ja tarjoaa tarvittaessa tukivälineitä.
- **Korva-, nenä- ja kurkkutautien erikoislääkäri (KNK)** – käsittelee hengitystieongelmia, korvatulehduksia, kuulo-, nielemis- tai hengitysvaikeuksia.
- **Ravitsemusterapeutti tai ruokintaterapeutti** – tukee ruokintaa ja tervettä kasvua.
- **Hammaslääkäri** – seuraa suun terveyttä, hampaiden kehitystä ja hammasongelmia.

Lapsesi hoitotiimi voi vaihtua ajan myötä. Joitakin asiantuntijoita, kuten käyttäytymis- tai mielenterveysalan ammattilaisia, voidaan lisätä uusien tarpeiden ilmetessä, kun taas toisia ei enää tarvita lapsesi kasvaessa. Koska jokainen KAT6-lapsi on ainutlaatuinen, on tärkeää, että heidän hoitonsa mukautuu heidän yksilöllisiin ja heidän tarpeisiinsa kussakin vaiheessa.

KAT6-klinikka: Monialainen klinikka Boston Children's Hospital -sairaalassa

Helmikuussa 2026 avattiin monialainen kliininen ohjelma, jota johtavat tohtori Olaf Bodamer ja tohtori William Brucker. Ohjelma tarjoaa kattavan kokonaisvaltaisen hoidon KAT6A- tai KAT6B-oireyhtymää sairastaville potilaille.



Ajanvarauksen tai lisätietojen saamiseksi ota yhteyttä KAT6-klinikan koordinaattoriin osoitteeseen rarediseases@childrens.harvard.edu.

Lääketieteellinen tarkistuslista – KAT6A/KAT6B-oireyhtymä

Vinkkejä perheille:

- Sydämen, munuaisten, aivojen ja endokriinisen järjestelmän toiminnan lähtötilanteen arvioinnit ovat erityisen tärkeitä.
- Lapsesi ei välttämättä tarvitse kaikkia testejä; noudata lastenlääkärisi tai geneetikkosin ohjeita.
- Säilytä kopiot kaikista tuloksista, jotta voit seurata edistymistä ajan kuluessa.

KARDIOLOGIA

- Sydämen kaikukuvaus (synnynnäisten sydänvikojen havaitsemiseksi: ASD, VSD, PDA, läppäpoikkeavuudet)

KEHITYS JA TERAPIA

- Kehitysarviointi lastenlääkäriin tai neurologisen kehityksen asiantuntijan toimesta
- Lähetä varhaiseen tukeen (fysioterapia, toimintaterapia, puheterapia)
- Syömis-/nielemisen arviointi puheterapeutin tai ravitsemusasiantuntijan toimesta

NEUROLOGIA

- Lastenneurologinen arviointi (tonus, refleksit, kohtaukset)
- EEG (jos epäillään kohtauksia tai lähtötilanteena)
- Aivojen magneettikuvaus (Chiari-malformaatio, ventrikulomegalia, viivästynyt myelinaatio, selkäytimen kiinnittyminen, aivokurkiaisien ageneesi)

MUNUAISET / VIRTSATIET

- Munuaisten ultraäänitutkimus (rakenteellisten poikkeavuuksien tai hydronefroosin havaitsemiseksi)

UMPIERITYS

- Kilpirauhasen toimintakokeet
- Kasvun seuranta (pituus, paino, kasvukäyrät)
- Murrosiän arviointi (lapsen lähestyessä murrosikää)

RUOANSULATUS JA RAVITSEMUS

- Ruoansulatuskanavan arviointi (refluksi, ummetus, muut ongelmat)
- Ravitsemustilan arviointi / ravitsemusterapeutin konsultaatio (jos kasvuun tai ruokintaan liittyviä ongelmia esiintyy)

NÄKÖ JA KUULO

- Silmälääkäriin tutkimus (strabismus, kortikaalinen näkövamma, taittovirheet)
- Kuulon arviointi

TUKI- JA LIIKUNTAELIMISTÖ / ORTOPEIDIA

- Ortopedinen arviointi (nivelten löysyys, skolioosi, kontraktuurat, agenees, hypoplasia)

UNI

- Unen arviointi (jos epäillään nukahtamis-/nukkumisvaikeuksia/uniapneaa)

Terapiat

Varhainen puuttuminen ja jatkuva terapia voivat tehdä merkittävän eron KAT6-diagnoosia sairastavalle lapsellesi, ja ne ovat usein maksuttomia Yhdysvalloissa asuville perheille. Terapialähetteet tulevat usein lapsesi omalta terveydenhuollon ammattilaiselta tai opetustiimiltä, ja perheet voivat myös halutessaan hakeutua yksityisterapioihin. Lapsesi edistyy omaan tahtiinsa, mutta oikean tuen ja runsaan rohkaisun avulla näet uusien taitojen syntyvän kauniilla ja odottamattomilla tavoilla.

PUHETERAPIA

Puheterapia käsittelee puheen ja kielen viiveitä ja voi auttaa lastasi kehittämään verbaalisia ja nonverbaalisia kommunikointitaitoja. Koska KAT6-lapsilla on usein merkittäviä puheenkehitysviiveitä, lapsesi terapeutti voi sisällyttää hoitoonsa augmentatiivista ja vaihtoehtoista kommunikaatiota (AAC), viittomakieltä tai muita strategioita ilmaisun ja ymmärryksen tukemiseksi. PROMPT-terapiaa, jossa käytetään tuntomerkkejä puheen tuottamisen ohjaamiseen, suositellaan usein KAT6-lapsille artikulaation ja ymmärrettävyyden parantamiseksi.



RUOKINTATERAPIA

Ruokaterapiassa käsitellään suun motorisia taitoja, nielemisvaikeuksia ja sensorisia syöttämishaasteita. Joillakin KAT6-lapsilla on refluksi, heikko suun kautta tapahtuva ravinnonsaanti tai heitä ruokitaan letkun kautta. Terapeutit työskentelevät turvallisten ruokintastrategioiden parissa, siirtyvät suun kautta tapahtuvaan ravinnonsaantiin mahdollisuuksien mukaan ja parantavat ravinnonsaantia.



FYSIKAALINEN TERAPIA (PT)

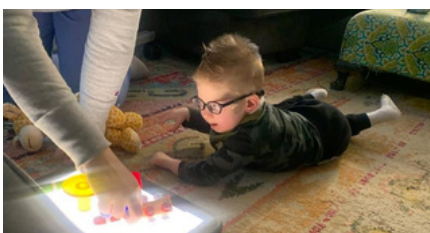
Fysioterapia auttaa lastasi kehittämään voimaa, koordinaatiota ja itseluottamusta liikkeisiin. Monilla KAT6-lapsilla on alhainen lihasjänteys (hypotonia) (hypotonia), löysät nivelet tai viivästyneet motoriset kehitysvaiheet, jotka voivat tehdä kävelystä, seisomisesta ja muista toiminnoista haastavampia. Fysioterapia tukee lastasi turvallisessa liikkumisessa, tasapainon parantamisessa ja uusien kehitysvaiheiden saavuttamisessa. Terapeutit voivat auttaa sinua löytämään oikeat varusteet, kuten kävelyharjoitteluvälineet, tukipohjalliset tai pyörätuolit, jotta lapsesi voi osallistua täysipainoisesti ja kukoistaa.

TOIMINTATERAPIA (OT)

Toimintaterapia voi auttaa lastasi kehittämään hienomotorisia taitoja, itsestä huolehtimisen kykyä ja sopeutumisstrategioita. Toimintaterapia voi auttaa syömisessä, pukeutumisessa, kirjoittamisessa ja teknologian käytössä sekä auttaa aistahaasteissa, jotka ovat yleisiä KAT6-oireyhtymässä. Lapsesi toimintaterapia voi suositella sopeutumisvälineitä itsenäisyyden tukemiseksi kotona ja koulussa.

NÄKÖTERAPIA

Näköterapia voi auttaa lastasi, jos hänellä on kortikaalinen näkövamma, strabismus tai muita näköongelmia. Terapia voi parantaa seurantaa, tarkennusta, silmien koordinaatiota ja visuaalista prosessointia, jotka ovat taitoja, jotka tukevat oppimista, turvallisuutta ja jokapäiväisiä toimintoja. Silmälääkärin tai näköterapeutin varhainen arviointi voi auttaa lastasi hyödyntämään näkönsä kehityksen parhaalla mahdollisella tavalla.



SOVELLETTU KÄYTTÄYTYMISANALYYSI (ABA-TERAPIA)

ABA-terapia keskittyy käyttäytymistaitojen, sosiaalisen kommunikaation ja päivittäisten elämisen taitojen kehittämiseen. KAT6-oireyhtymiä sairastavilla lapsilla se voi tukea kielenkehitystä, sosiaalista vuorovaikutusta ja auttaa vähentämään haastavaa käyttäytymistä. Ohjelmat räätälöidään kunkin lapsen vahvuuksien ja tarpeiden mukaan käyttäen positiivista vahvistamista ja taitojen kehittämistä kasvun edistämiseksi.

INTENSIIVINEN TERAPIA

Intensiiviterapia, joka kestää tyypillisesti noin kolme viikkoa, sisältää päivittäisiä fysioterapia-, toimintaterapia- tai puhesessioita, joissa käytetään erikoistyökaluja ja -tekniikoita, kuten dynaamista liikeinterventiota (DMI-terapiaa). Tämä intensiivinen lähestymistapa voi johtaa suurempaan kehitykseen voiman, liikkuvuuden, kommunikaation tai toiminnallisten taitojen osalta verrattuna tavanomaisiin viikoittaisiin sessioihin. Monet KAT6-perheet huomaavat merkittävää edistystä intensiivisen sessioiden aikana ja niiden jälkeen.

Ota yhteyttä paikalliseen vammaisyhteisösi kuuluviin perheisiin ja opi heidän kokemuksistaan. Perinteisten hoitomuotojen lisäksi jotkut perheet ovat hyötäneet esimerkiksi musiikki- tai taideterapiasta, leikkiterapiasta, biofeedbackistä, refleksi integraatioterapiasta, lemmikkiterapiasta ja hengitysterapiasta.

VESITERAPIA

Vesiterapiassa hyödynnetään veden kelluvuutta ja vastusta lihasten vahvistamiseen, liikkuvuuden ja koordinaation tukemiseksi. Vesi tarjoaa turvallisen ympäristön lapsille, joilla on hypotoniaa, rajoittunut kestävyys tai nivelongelmia, ja se voi tehdä terapiasta nautinnollista lapsellesi samalla edistäen toiminnallisia liikuntataitoja.

HIPPOTERAPIA

Hippoterapiassa käytetään hevosen lempeää, rytmistä liikettä tasapainon, ryhdin, koordinaation ja keskivartalon voiman parantamiseksi. Fyysisten hyötyjen lisäksi monet lapset nauttivat ratsastamisesta, mikä lisää itseluottamusta, sitoutumista ja osallistumista päivittäisiin aktiviteetteihin ja terapiaan. Vaikka useimmat vakuutukset eivät kata hipoterapiaa, monissa yhteisöissä on voittoa tavoittelemattomia järjestöjä tai ratsastusohjelmia, jotka tarjoavat terapeutisia hevospalveluita edullisesti tai taloudellisen tuen avulla.



Usein kysytyt kysymykset



Käveleekö lapseni?

Monet KAT6-lapset oppivat kävelemään, vaikkakin usein myöhemmin kuin heidän ikäisensä. Toiset saattavat liikkua eri tavalla käyttämällä apuvälineitä, pyörätuoleja tai vaihtoehtoisia liikkumistapoja. Lapsesi saattaa tarvita fysioterapiaa tai muita tukia voiman ja tasapainon kehittämiseen. Edistyminen voi tapahtua hitaasti, mutta johdonmukaisen terapian, kannustuksen ja kärsivällisyyden avulla lapsesi oppii uusia taitoja ja itseluottamusta omaan tahtiinsa.

Miltä oppiminen ja koulu tulevat näyttämään lapseni kannalta?

KAT6-oireyhtymää sairastavilla lapsilla esiintyy usein kehityksessä viivästyksiä ja oppimiseroja. Varhaisen puuttumisen, yksilöllisten opetussuunnitelmien (IEP) ja terapian avulla lapsesi voi edistyä merkittävästi akateemisesti. Jokaisen lapsen vahvuudet ja haasteet ovat ainutlaatuisia, joten oppimismenetelmät ja -tuet tulee räätälöidä lapsesi yksilöllisten tarpeiden mukaan. Koulun tuki voi sisältää luokkahuonejärjestelyjä, henkilökohtaisen avustajan, pienemmät oppimisympäristöt, inklusiiviset oppimisympäristöt tukipalveluineen tai erikoiskoulut.

Oppiiko lapseni puhumaan?

Useimmilla KAT6-oireyhtymää sairastavilla henkilöillä on kieliviiveitä, mutta kyvyt vaihtelevat suuresti. Jotkut lapset eivät välttämättä puhu ja kommunikoivat viittomien, eleiden tai adaptiivisen teknologian avulla, kun taas toiset voivat kasvaa verbaalisiksi teini-ikäisiksi tai aikuisiksi varhaisista viiveistä huolimatta. Monet vanhemmat kertovat, että heidän lapsensa ymmärtävät enemmän kuin pystyvät ilmaisemaan. On tärkeää tukea lapsesi kommunikointia kaikissa muodoissa ja ylläpitää korkeita odotuksia hänen potentiaalinsa suhteen.

Miten voin tukea lapseni kommunikointia, jos hän ei puhu?

Monet KAT6-diagnoosia sairastavat lapset ovat puhumattomia tai heidän verbaalinen kielenkäyttönsä on rajoittunutta, mutta se ei tarkoita, etteivätkö he pystyisi kommunikoimaan. Puheterapia ja vaihtoehtoiset viestintämenetelmät voivat auttaa lastasi ilmaisemaan ajatuksiaan ja olemaan yhteydessä muihin. Välineet, kuten viittomakieli, kuvataulut tai puhetta tuottavat laitteet (SGD-laitteet) (SGD-laitteet) (tunnetaan nimellä augmentatiivinen ja vaihtoehtoinen viestintä eli AAC), antavat lapsille äänen heidän omalla tavallaan. On tärkeää mallintaa ja kannustaa kaikkia viestintämuotoja: eleitä, ilmeitä tai teknologiaa, ja juhlia jokaista onnistumista.

Kuinka monella henkilöllä on diagnosoitu KAT6?

Vuoteen 2026 mennessä alle 1 000 ihmisellä maailmanlaajuisesti oli diagnosoitu KAT6A- tai KAT6B-geenin variantti. Yli 8 miljardin ihmisen maailmanväestön perusteella KAT6 on yksi erittäin harvinaisista sairauksista, ja esiintyvyys on noin 1 tapaus 8 miljoonaa ihmistä kohden. Todellinen luku on todennäköisesti suurempi, koska geneettisen testauksen järjestelmät ja lääketieteelliset laitokset eivät jaa tietoja maiden välillä. Luotettavin tapa seurata yhteisöämme on KAT6A/KAT6B-potilasrekisterin kautta, joka sisältää yli 500 henkilöä ja kasvaa jatkuvasti tietoisuuden ja testauksen parantuessa.

Mikä on todennäköisyys sille, että minulla olisi toinen lapsi, jolla on KAT6?

Vanhempien tulisi keskustella geneetikon kanssa ymmärtääkseen yksilöllisen todennäköisyytensä ja asiaan vaikuttavat tekijät tulevia raskauksia varten. Useimmat KAT6-geenin muutokset tapahtuvat ensimmäistä kertaa sairastuneella lapsella, eivätkä ne periydy kummaltakaan vanhemmalta. Näissä tapauksissa mahdollisuus saada toinen lapsi, jolla on sama geneettinen muutos, on pieni, arviolta noin 2 %.

Harvinaisissa tilanteissa vanhemmalla voi olla geneettinen muutos pienessä määrässä lisääntymissolujaan. Tätä tilaa kutsutaan ituradan mosaikkisuudeksi, mikä voi lisätä uusiutumisen riskiä. Hyvin harvoin vanhemmalla voi olla KAT6-variantit kaikissa soluissaan, ja hän voi siirtää sen eteenpäin / periyttää sen. Näissä tapauksissa jokaisella lapsella on 50 %:n mahdollisuus periä sairaus.

Missä KAT6-perheet sijaitsevat Yhdysvalloissa ja muualla maailmassa?

KAT6-oireyhtymää sairastavia henkilöitä on tunnistettu ainakin 70 maassa. Voit kommunikoida muiden kanssa Facebook-tukiryhmien ja kansainvälisten WhatsApp-ryhmien kautta. KAT6-säätiö tarjoaa käännettyjä materiaaleja ja voi antaa lisätietoja pyynnöstä. Voit myös liittyä KAT6-säätiön perhekarttaan pitääksesi yhteyttä muihin lähellä oleviin.



Liity kartalle.

Mitä hoitoja on saatavilla?

Tällä hetkellä ei ole olemassa hyväksytyjä hoitoja erityisesti KAT6-oireyhtymän hoitoon, mutta jotkin hoidot voivat auttaa tiettyihin oireisiin. Lääkärit hoitavat oireita yksilöllisesti, kuten ummetusta, närästystä, käytöshäiriöitä, kohtauksia tai unihäiriöitä. Jotkut vanhemmat raportoivat mitokondriaalisten lisäravinteiden, kuten l-karnitiinin, pantoteenihapon (B5), koentsyymi Q10:n, E-vitamiinin, C-vitamiinin tai Cytra-3:n, hyödyistä. Kysy aina lapsesi lääkäriltä ennen minkään uuden lisäravinteen aloittamista. Lisätietoja mitokondriohoidosta löytyy Richard I Kelleyn GI-webinaarista ja hänen vuoden 2023 konferenssiesitelmästään [Treatment of Metabolic Abnormalities in KAT6A and KAT6B Syndromes](#).

Mikä on KAT6-diagnoosin saaneiden henkilöiden elinajanodote?

KAT6-säätiö kerää aktiivisesti tietoja KAT6A/KAT6B-potilasrekisterin kautta tutkiakseen pitkän aikavälin tuloksia. Vuonna 2025 vanhin tunnettu KAT6A-oireyhtymää sairastava henkilö on 50-vuotias ja vanhin KAT6B-oireyhtymää sairastava 40-vuotias. Koska KAT6 on hyvin harvinainen ja tunnistettu vasta äskettäin, useimmat diagnosoidut henkilöt ovat lapsia, joten vain pieni määrä aikuisia on tunnistettu. Jatkuva tutkimus parantaa edelleen ymmärrystämme terveydestä, pitkäikäisyydestä ja siitä, miten oireyhtymät etenevät ajan myötä.



Miten perheeni voi osallistua tutkimukseen?

Paras tapa tukea KAT6-tutkimusta on liittyä KAT6A/KAT6B-potilasrekisteriin, joka kerää arvokasta tietoa KAT6-potilaiden hoitajilta auttaakseen tutkijoita ymmärtämään KAT6A- ja KAT6B-oireyhtymiä paremmin. Voit myös antaa biologisia näytteitä Bostonin yliopiston KAT6A- ja KAT6B iPSC -pankkiin. Pysy ajan tasalla ja löydä tietoa ajankohtaisista tutkimuksista käymällä osoitteessa www.kat6.org.

Onko perheemme oikeutettu taloudelliseen tukeen?

Lapsesi voi olla oikeutettu julkiseen terveydenhuoltoon tai taloudelliseen tukeen tai vammaisuuteen liittyvään taloudelliseen tukeen, vaikka perheesi ei täyttäisikään tulovaatimuksia. Monissa maissa on ohjelmia, jotka auttavat kattamaan lääketieteellistä hoitoa, terapiaa, laitteita ja tukipalveluita lapsille, joilla on geneettisiä tai kehityshäiriöitä. Saadaksesi tietoa asuinpaikassasi saatavilla olevista palveluista, voit ottaa yhteyttä lapsesi terveydenhuoltotiimiin, sairaalan sosiaalityöntekijään tai paikallisviranomaiseen tai vammaispalvelutoimistoon. He voivat opastaa sinua lapsesi mahdollisesti saamien etuuksien löytämisessä ja auttaa sinua hakemisessa.

Tietolähteet



KAT6 Foundation

- 🔗 KAT6A:n ja KAT6B:n arkisto Julkaistu tutkimus
- 🔗 KAT6-säätiön tervetulovideo
- 🔗 KAT6-dokumentti: Niko Mylonasin geneettinen vika
- 🔗 KAT6 iPSC Bankin tilanneraportti
- 🔗 KAT6 YouTube -kanava: Tutkimusesityksiä ja webinaareja KAT6:sta
- 🔗 Erityisen huolestuttavaa: Suolitukokset KAT6-väestössä

KAT6A

- 🔗 KAT6A-tietolomake, jonka on laatinut Centre for Genetics Education
- 🔗 NORDin raportti KAT6A-oireyhtymästä
- 🔗 KAT6A-oireyhtymä: Genotyypin ja fenotyypin korrelaatio 76 potilaalla, joilla on patogeenisiä KAT6A-variantteja
- 🔗 Puheen ja kielen kehitys sekä genotyypin ja fenotyypin korrelaatio 49:llä KAT6A-oireyhtymää sairastavalla henkilöllä

KAT6B

- 🔗 KAT6B-häiriöt
- 🔗 NORDin raportti KAT6B:hen liittyvistä sairauksista
- 🔗 Uudet variantit KAT6B-sairauksien kirjossa laajentavat tietämystämme kliinisistä ilmentymistä ja molekyyli-tason mekanismeista
- 🔗 Say-Barber Bieseckerin oireyhtymä (SBBS) Uniquen mukaan

HARVINAISTEN SAIRAUKSIEN JÄRJESTÖT

- 🔗 Aasian ja Tyynenmeren harvinaisten sairauksien järjestöjen liitto
- 🔗 Eurordis: Harvinaisten sairauksien Eurooppa
- 🔗 Globaalit geenit
- 🔗 Kansainvälinen harvinaisten sairauksien konsortio
- 🔗 NORD (harvinaisten häiriöiden kansallinen järjestö)
- 🔗 Harvinaisten sairauksien päivä
- 🔗 Harvinaisten sairauksien kansainvälinen
- 🔗 Ainutlaatuinen: Geenien ja kromosomien ymmärtäminen

KANSAINVÄLISET KAT6-YHTEYDET

- 🔗 Australia
- 🔗 Itävalta
- 🔗 Ranska
- 🔗 Italia
- 🔗 Japani
- 🔗 Alankomaat
- 🔗 Uusi-Seelanti
- 🔗 Norja
- 🔗 Portugali
- 🔗 Espanja
- 🔗 Sveitsi
- 🔗 Turkki
- 🔗 Yhdistynyt kuningaskunta

SUURIMMAT FACEBOOK-RYHMÄT

- 🔗 KAT6-säätiö: KAT6A- ja KAT6B-tutkimus- ja tietoisuuden lisäämisryhmä
- 🔗 KAT6-tukiryhmä
- 🔗 KAT6A- ja KAT6B-geeniperheet

Käy KAT6.org-sivuston Perheresurssit-sivulla saadaksesi laajemman kirjaston.

KAT6 Foundation

MISSIONME

Tuemme KAT6-oireyhtymää sairastavia yksilöitä ja perheitä ympäri maailmaa. Oireyhtymää aiheuttavat KAT6A- ja KAT6B-variantit. Tavoitteenamme on edistää tieteellistä tutkimusta, joka voi johtaa hoitoihin, ja lisätä tietoisuutta KAT6:sta, jotta se olisi helpommin tunnistettavissa, ymmärrettävissä ja tutkittavissa.

KAT6-EDUNVALVONTA

Edunvalvontatiimimme on täällä tukemassa perhettäsi jokaisessa vaiheessa. Voimme auttaa sinua navigoimaan koulutus- ja terveydenhuoltojärjestelmissä, tekemään tietoon perustuvia päätöksiä ja saamaan lapsesi tarvitsemia palveluita ja hoitoa menestyäkseen.

Olemme avuksi myös perheille, jotka siirtyvät koulusta aikuisten palveluihin. Tiimimme voi opastaa sinua prosessin läpi, selittää lapsesi oikeudet yksilöllisen opetussuunnitelman (IEP) mukaisesti ja auttaa sinua ymmärtämään arviointiraportteja. Et ole yksin. Tavoitteenamme on tehdä näistä joskus hämmentävistä vaiheista helpompia ja vähemmän ylivoimaisia.



Olemme täällä
sinua varten.



”Et löydä parempaa resurssia kuin itse yhteisö... Heillä on luultavasti hyödyllisempää tietoa kuin lastenlääkärilläsi. On ollut valtavasti tukea päästä käsiksi lääketieteellisesti taitaviin vanhempiin, jotka tuntevat sairauden, ja niihin, joilla on vanhempia lapsia ja jotka ovat myös kokeneet tämän.”

-Lindsey Blanch-

TUTKIMUKSEN RAHOITUS

Perheiden osallistumisen ansiosta tutkijat löytävät uusia näkökulmia joka vuosi. Nämä ponnistelut ovat jo johtaneet parempaan ymmärrykseen siitä, miten KAT6 vaikuttaa kehitykseen, ja ne tasoittavat tietä tulevaisuuden hoidoille. KAT6-säätiö rahoittaa ylpeänä kansainvälistä tutkimusta, jonka tavoitteena on parantaa KAT6-oireyhtymästä kärsivien lasten ja perheiden elämää. Uusimmat projektimme tutkivat potentiaalisia lääkkeitä, tutkivat aivo- ja käyttäytymismalleja, tunnistavat tärkeitä biomarkkereita ja kehittävät kliinisiä ohjelmia, jotka luovat pohjaa tuleville hoidoille ja kliinisille tutkimuksille. Jokainen tukemamme tutkimus tuo meidät lähemmäksi parempaa hoitoa ja valoisampaa tulevaisuutta yhteisöllemme. [Lue lisää.](#)

KAT6-POTILASREKISTERI

Vuonna 2019 National Organization for Rare Disorders (NORD) käynnisti KAT6A/KAT6B-potilasrekisterin, joka on ensimmäinen pitkäaikainen KAT6-oireyhtymää käsittelevä tutkimus. Keräämällä tietoja kaltaisiltasi perheiltä rekisteri auttaa tutkijoita ymmärtämään paremmin KAT6:n kaikkia ominaisuuksia ja tunnistamaan uusien tutkimusten alueita.

KAT6-säätiö omistaa anonymisoitavan datan, minkä ansiosta voimme ohjata tutkimusta ja jakaa tuloksia vastuullisesti. Analysoimme myös tietoja ja jaamme oivalluksia perheiden kanssa, auttaen vanhempia ja hoitajia ymmärtämään ja tukemaan läheisiään paremmin. Osallistumalla et auta vain omaa lastasi, vaan teet muutoksen koko KAT6-yhteisölle.

LIITY POTILASREKISTERIIN

KAT6 IPSC-PANKKI

Vuonna 2022 KAT6-säätiö yhteistyökumppaneineen loi ensimmäisen potilasperäisen indusoidujen pluripotenttien kantasolujen (iPSC) pankin KAT6A- ja KAT6B-soluille. Nämä ovat potilasnäytteistä, kuten ihosta tai verestä, valmistettuja soluja, jotka auttavat tutkijoita tutkimaan KAT6:ta ja testaamaan mahdollisia hoitoja. Perheet voivat halutessaan lahjoittaa lapsensa näytteitä iPSC-pankkiin, mikä antaa lapsellesi mahdollisuuden edistää tutkimusta ja tukea hoitoja KAT6-yhteisölle.

LIITY IPSC-PANKKIIN



Serrano Labin kierros

”Yhteistyö KAT6-säätiön kanssa on yksi palkitsevimista osista laboratoriotyössämme.”

- Tohtori Angie Serrano -

Empowered Grants

KAT6-perheiden tukeminen on missiomme ydin. Empowered Grants -ohjelmamme kautta tarjoamme rahoitusta auttaaksemme perheitä saamaan apuvälineitä, laitteita, teknologiaa ja terapioita, jotka voivat tehdä merkityksellisen eron jokapäiväisessä elämässä.

Nämä resurssit voivat antaa KAT6-oireyhtymiä sairastaville henkilöille mahdollisuuden osallistua täysipainoisemmin yhteisöjensä toimintaan, saavuttaa koulutustavoitteita, parantaa kommunikaatiota, vahvistaa yhteyksiä ja edistää sosiaalista ja emotionaalista kasvua.

KAT6-säätiö on lanseerannut tämän aloitteen vuonna 2020 ja myöntänyt yli 120 Empowered Grant -apurahaa yksilöille ja perheille Yhdysvalloissa ja ympäri maailmaa. Jokainen apuraha tarjoaa taloudellista tukea käytännön ja elämää rikastuttavien tarpeiden täyttämiseen.

LATAA SOVELLUS

MITÄ TARVITSET:

- ✓ Diagnoosin todiste, kuten geneettinen raportti
- ✓ Täytetty hakemus yhteystietoineen
- ✓ Korvattavaksi pyydetyn tuotteen tai hoidon arvioidut kustannukset



Empowered Grants: Luettelo kelpoisista tuista

Seuraavat menot ovat oikeutettuja korvaukseen Empowered Grant -ohjelman kautta. Tämä luettelo on tarkoitettu pikemminkin ohjeeksi kuin rajoitukseksi. Jos lapsellasi on erityistarve, jota ei ole lueteltu tässä, mutta jonka voidaan perustella olevan hyödyllistä hänen kehitykselleen, terveydelleen tai päivittäiselle toimintakyvyllään, sisällytä se hakemukseesi.

FYSIOTERAPIATYÖKALUT

- terapiapallot
- matot, kiilat
- vaahtomuovirullat
- painot, vastusnauhat
- tasapainopalkit
- liikkumisen apuvälineet, rollaattorit, kävelytuet, lastenrattaat, seisomatuolit
- tasapainolaudat
- painoliivit
- mukautuvat istuimet
- kannettavat pyörätuolirampit
- skootterilaudat
- kiipeilyseinät, tikkaat
- esteradan varusteet
- ortopediset pohjalliset
- hihnapyöräjärjestelmät
- poljinharjoittimet
- trampoliineja
- ryömiviä tunneleita
- adaptiiviset polkupyörät ja kolmipyörät

AISTILLINEN

- keinut (erilaisia)
- pureskeluputket, pureskeltavat korut
- harjausjärjestelmät
- Ilma-Tuobz
- painopeitto/painoliivit
- tärinätyökalut
- levottomuustyökalut, stressipallot, spinnerit
- valolaatikot/valopöydät
- laavalamput
- viilennysliivi
- matkapuhelimet
- kuulokkeet (melunvaimennus)

RUOKINTA/PÄIVITTÄINEN ELÄMÄ

- wc-apuvälineet
- ruokailuvälineet ja kupit (mukautuvat)
- kurottajat ja tarttujat
- mukautuva hammasharja
- pukeutumisapuvälineet
- silmälasit, kuulolaitteet
- pottakellot ja ajastimet
- adaptiiviset syöttötuolit

HIENOMOTORISET TAIDOT

- muodon lajittelijat
- pinsetit ja pihdit
- käsinkirjoitustyökalut
- rakennuslelut, kuten palikoita ja legoja
- askartelutarvikkeet
- Squizz
- palapelit
- Muovailuvaha, Theraputty, lima
- reikätaulut
- kineettinen hiekka
- nauhoituskortit
- hienomotorisia taitoja vaativia pelejä (Jenga, Operation, Marble Run jne.)
- maalaustelineet, vinot taulut

PUHE/VIESTINTÄ

- AAC-laitteet, tabletit ja kotelot (iPad), puhetta tuottavat laitteet (SGD-laitteet) (SGD-laitteet)
- viestintäohjelmistot ja -sovellukset
- peilit
- kuvakortit
- mikrofonit ja kuulokkeet
- pillejä, saippuakuplia, torvia (puhallusleluja)
- visuaaliset aikataulut, sosiaaliset tarinat
- pelejä, jotka edistävät vuorottelua ja kielenkehitystä

KOULUTUS

- oppimissivustojen tilaukset, e-kirjat
- työkirjat
- näppäimistöt
- mukautuvat oppimistyökalut (kynät)

HENKILÖKOHTAISET TERAPIAT

- fysioterapia
- toimintaterapia
- hippoterapia
- musiikkiterapia
- ABA-terapia
- vesiterapia
- näköterapia
- puhe-, ruokinta- ja AAC-terapia
- sosiaalisten taitojen ryhmä

Yhteisötapahtumat

KATWALK

KATwalk on hauska ja perheystävällinen vuosittainen tapahtumamme, jossa tukijat kokoontuvat yhteen lisätäkseen tietoisuutta KAT6-tutkimuksesta ja kerätäkseen varoja sille. Se on päivä täynnä hymyjä, aktiviteetteja ja yhteisöllisyyttä, ja tilaisuus juhlistaa upeita KAT6-perheitämme! Yhdessä kuljemme valoisamman huomisen puolesta!



HARVINAISTEN SAIRAUKSIEN PÄIVÄ

Harvinaisten sairauksien päivä on erityinen päivä, jolloin nostetaan esiin harvinaisia sairauksia, kuten KAT6-oireyhtymää. Se vietetään aina helmikuun viimeisenä päivänä. Yhdistämme voimamme perheiden ja tukijoiden kanssa ympäri maailmaa jakaaksemme tarinoita, lisätäksemme tietoisuutta ja osoittaaksemme, ettei kenenkään tarvitse kohdata harvinaista sairautta yksin.

KANSAINVÄLINEN KAT6-KONFERENSSI

Vuosittainen konferenssi on ainutlaatuinen tilaisuus perheille, lääkäreille ja tutkijoille kokoontua yhteen. Se on paikka oppia uusimmat tiedot KAT6:sta, tavata muita, jotka todella ymmärtävät matkaa, ja jopa osallistua tutkimukseen.

"Tulen, koska täällä oleminen tuntuu hyvältä. Rakastan sitä, että ihmiset rakastavat poikaani. Rakastan sitä, että he kannustavat häntä. Rakastan sitä, että ihmiset kertovat minulle näkevänsä hänen edistymisensä..."

Yhteisöömme kuuluminen on todella ainutlaatuista ja erityistä monella eri tavalla."

-Amy Young-

ETSI TAPAHTUMA



Osallistu

KAT6-säätiötä tukevat vanhemmat, ystävät ja tukijat, kuten sinä. Jokainen ponnistus tekee eron!



TARJOA AIKAASI

Etsimme jatkuvasti vapaaehtoisia tukemaan säätiön työtä. Jos sinulla on erityisiä taitoja tai kykyjä jaettavaksi, kuulemme mielellämme sinusta! Laajemmasta roolista kiinnostuneille on myös mahdollisuuksia toimia KAT6-säätiön hallituksessa.

VAPAAEHTOINEN

LISÄÄ TIETOISUUTTA

Voit auttaa levittämään sanaa KAT6:sta yhteisössasi ja verkossa.

Liity mukaan harvinaisten sairauksien päivän tiedotuskampanjaamme joka helmikuu. Kannusta ystäviäsi ja seuraajiasi olemaan yhteydessä säätiöön Facebookissa, Instagramissa, X:ssä (Twitter), LinkedInissä ja YouTubessa.

Jaa kuvia ja tarinoita lapsestasi – me rakastamme esitellä upeita KAT6-perheitämme ja näyttää maailmalle kasvot missiomme takana.

OSTA KAT6

Bonfire-myymlästämme löytyy huippulaatuisia vaatteita ja fanituotteita koko perheelle.

VIERAILE KAT6-KAUPASSA

VARAINKERÄYS KAT6:LLE

Ohjelmamme ja tutkimushankkeemme ovat riippuvaisia yhteisömme anteliaisuudesta.

KATwalk

Joka syyskuussa järjestettävä KATwalk on suurin yhteisömme varainkeruu- ja tiedotustapahtuma. Voit tukea asiaa perustamalla varainkeruutiimin järjestämään paikan päällä järjestettävän kävelyn tai liittymällä seuraamme virtuaalisesti KATwalk Anywheren kautta. Olipa osallistumisesi mikä tahansa, jokainen askel auttaa meitä pääsemään lähemmäksi valoisampaa huomista.

Vuosittainen vetoomus

Vuoden lopun vetoomuksemme kutsuu suuria lahjoittajia, yrityksiä ja tukijoita tekemään vaikuttavan panoksen missioomme.

"I Care for Rare" -kampanja

"I Care for Rare" -kampanja on joustava ja jatkuva varainkeruutapahtuma, jonka voit aloittaa milloin tahansa. Tee yhteistyötä paikallisen yrityksen kanssa, järjestä tapahtuma tai pyhitä lahjoituspäivä lisätäksesi tietoisuutta ja kerätäksesi varoja KAT6-perheille yhteisössasi.



KIRJOITA BLOGIIMME

Haluaisimme kuulla tarinasi!

Koska KAT6 on niin harvinainen, monet perheet voivat tuntea itsensä eristäytyneiksi. Jos haluat jakaa näkökulmasi, ota yhteyttä! Sanasi voivat auttaa kouluttamaan, inspiroimaan ja tukemaan perheitä ympäri maailmaa.

[Lue blogiamme.](#)

Suosittelut



“

Ennen kuin poikani sai KAT6-diagnoosin, luulin olevamme yksin tällä matkalla. Unettomat yöt, ruoansulatuskanavan ongelmat, leikkaukset ja tuntemattomat asiat olivat vähintäänkin ylivoimaisia. Liityttyäni KAT6-yhteisöön ja Facebook-tukiryhmään tunsin vihdoinkin toivoa, helpotusta ja lohtua tietäessäni, ettemme todellakaan olleet tässä yksin. Lastemme yhteiset piirteet tekivät minuun vaikutuksen, ja vanhempien näkemykset ja neuvot ovat auttaneet ohjaamaan monia vaikeita päätöksiä ja johtaneet meidät oikeaan suuntaan muita varten. KAT6-säätiön työ on ylivoimaisesti tärkeintä tutkimusta ja koulutusta elämässämme. Ei ole parempaa tapaa tukea säätiötä kuin varainhankinta, joka vaikuttaa suoraan poikaamme.

-Katie Bator-

LIITY TUKIRYHMÄÄMME

Tiimimme

KAT6-säätiön hallituksen jäsenet



Jordan Muller
hallituksen puheenjohtaja



Karen Ginsburg
Varainhankinta



Katie LaRow Brown
Tiede



Maureen Martini
hallituksen jäsen



Andrew Rankin
Tiede



David Woodbury
Sihteeri



Rachel Worden
Varainhankinta ja avustukset



Kevin Young
Rahoitus

KAT6-säätiön tiimin jäsenet



Aimee Reitzen
Markkinointi ja viestintä



Megan Stetts
Sosiaalinen media



Susan Hartung
Edunvalvonta ja potilasrekisteri



Katie Bator
KATwalk



Typhaine Lejeune
Tieteellinen neuvonantaja



Jessica Wiemann
Voimaantuneet apurahat



Lindsey Blanch
Apurahat ja sponsorit

Vanhempien vapaaehtoiset tukevat hallitustamme ja tiimimme jäseniä monissa eri tehtävissä. Jos olet kiinnostunut tukemaan tiimiämme tai harkitsemaan hallituspaikkaa, otamme mielellämme yhteyttä.

Säätiö toivottaa tervetulleeksi vapaaehtoiset, jotka haluavat edistää työtämme, erityisesti ne, joilla on taitoja tai kokemusta, joita he haluaisivat jakaa.

Ota yhteyttä hallituksen puheenjohtajaamme Jordan Mulleriin osoitteessa support@kat6.org.

Otetaan yhteyttä!

Haluaisimme pysyä yhteydessä! Täyttämällä alla olevan lyhyen kyselyn autat meitä jakamaan tärkeitä tutkimuspäivityksiä, yhteisötapahtumia ja tukipalveluita. Tietosi pysyvät KAT6-yhteisömme sisällä, eikä niitä koskaan jaeta sen ulkopuolelle.

Näiden tietojen antaminen on yksinkertainen mutta tehokas tapa auttaa meitä edistämään tehtäväämme ja tukemaan sinua ja perhettäsi. [\[Tutustu tietosuojakäytäntöömme.\]](#)

YHTEISÖKYSELY

KAT6-säätiö
8 Leland Court, Chevy
Chase, MD, US 20815

Y-tunnus # 82-3118535

Sähköposti: support@kat6.org



WWW.KAT6.ORG



Kiitokset

Tämä käsikirja on toteutettu Amgenin avokätisen tuen ansiosta. Vuonna 2025 KAT6-säätiö valittiin RAREis Global Advocate Grant -apurahan saajaksi, joka rahoitti tämän resurssin luomista ja kääntämistä perheille ympäri maailmaa. RAREis on Amgenin tukema maailmanlaajuinen aloite, joka auttaa yksilöitä ja perheitä olemaan yhteydessä harvinaiseen sairauteen kanssa, oppimaan ja navigoimaan jokapäiväisessä elämässä.

Olemme syvästi kiitollisia vapaaehtoisille ja ammattitaitoisille neuvonantajille, jotka jakoivat aikaansa ja asiantuntemustaan tämän käsikirjan kehittämisen aikana, sekä KAT6-lautakunnan jäsenille, jotka antoivat harkittua palautetta ja arviointeja loppuvaiheessa. Esitämme myös vilpittömät kiitoksemme KAT6-hoitajille heidän panoksestaan ultraharvinaisen yhteisömme tutkimukseen ja heidän väsymättömästä työstään läheistensä puolustamiseksi ja tukemiseksi.

Viitteet

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>