



KAT6AおよびKAT6B 保護者向けハンドブック



WWW.KAT6.ORG



お子さんがKAT6症候群と診断されたとき、さまざまな感情が込み上げることでしょう。疑念や不安、そしてお子さんの将来への期待など、未知のことに戸惑うのは自然なことです。これからの一步を踏み出すにあたり、あなたは一人ではないということを忘れないでください。

はじめに

ウェルカムムービー

診断後の最初の数週間から数ヶ月は、戸惑いや孤独を感じることもあるかもしれません。しかし、理解を深め、同じような経験を持つご家族と出会うことで、支え合いと思いやりにあふれたコミュニティの一員であることに気づくでしょう。その先には希望があります。KAT6の子どもたちは日々成長し、学び続け、家族に喜びをもたらしています。

時が経つにつれて、お子様は当初の予想を超えて成長し、他の子どもたちと共通する点が見られるようになります。お子様が求めるものは、愛情、学び、友情、そしてつながりです。ただし、それぞれのペースで、それぞれのタイミングで成長していきます。KAT6は医学的な診断名であり、お子様の能力や可能性を決めるものではありません。

KAT6症候群は特有の課題を伴う一方で、回復力や支え合い、そして無条件の愛という大切な気づきを与えてくれます。この疾患は約800万人に1人未満とされる非常にまれな遺伝性疾患ですが、あなたは決して一人ではありません。KAT6コミュニティには、同じ経験を持つご家族が集まり、経験や情報を分かち合っています。

KAT6 Foundationは、あなたのご家族がこの道のりのあらゆる段階を乗り越えていけるよう、共にサポートしていきます。

目次

- 3 KAT6症候群について
- 4 KAT6の診断
- 5 KAT6の遺伝子変異
- 7 KAT6の特性
- 10 KAT6に関連する消化器系の問題
- 11 新たに診断された方
- 12 医療の専門家
- 14 リハビリテーション
- 16 よくある質問
- 19 情報・リソース
- 20 KAT6 FOUNDATION
- 22 EMPOWERED GRANTS
- 24 コミュニティ活動
- 25 参加方法
- 27 私たちのチーム



お問い合わせ

お問い合わせ先
support@kat6.org

KAT6 Foundation
8 Leland Court
Chevy Chase MD, 20815 USA

ウェブサイト
www.kat6.org

FACEBOOKグループ
KAT6 Foundation

ソーシャルメディア



KAT6症候群とは何ですか？

KAT6症候群は、KAT6A遺伝子またはKAT6B遺伝子の変異によって引き起こされる非常にまれな遺伝性疾患です。これらの遺伝子はエピジェネティックな調節因子として働き、DNAを開くことで、成長や発達に必要な遺伝子が適切なタイミングで活性化されるようにします。

DNAを糸巻きに巻き付けられた糸のようなものと考えてみてください。体が正常に機能するためには、その糸が適切なタイミングでほどかれ、それぞれの遺伝子が役割を果たせるようにする必要があります。KAT6遺伝子は単一の機能だけを担うのではなく、染色体全体にわたる多くの遺伝子の働きに影響を与えています。

そのため、KAT6AおよびKAT6Bに関する研究は、体のさまざまな部分がどのように成長し、協調して機能するのかについて、重要な理解をもたらしています。KAT6に関する研究から得られる知見は、これらのまれな症候群の理解を深めるだけでなく、より広い医学的理解の向上につながる可能性があります。



KAT6症候群のお子さんは、それぞれ異なる成長と発達の経過をたどり、必要とするサポートもさまざまです。より専門的な医療や発達支援が必要となる場合もあれば、比較的軽い特徴のみが見られる場合もあります。どのような場合でも、それぞれのペースで学び、成長していきます。成長と発達を支えるサポート、治療法、そして専門家が存在します。

科学者たちは、この多様性の理由を明らかにするために研究を続けています。遺伝子変異の種類やその位置が、症状の違いや重症度に影響を与える可能性があることが分かっています。特定の遺伝子変異と特徴との関係は、遺伝子型と表現型の関連として理解されています。

KAT6の診断

KAT6症候群は、胎児の発達の非常に早い段階で遺伝子変異が生じることによって起こります。多くの場合、これらの変異はde novo（ラテン語で「最初から」を意味します）であり、親から受け継がれたものではなく、本人に新たに生じたものです。

最近まで、KAT6の変異を特定するには包括的な遺伝子検査が必要であり、多くの場合高額で広く利用できるものではありませんでした。現在では、これらの検査は保険でカバーされることが増え、KAT6の変異はより特化した検査パネルにも含まれるようになり、遺伝子検査はより迅速で利用しやすくなっています。

主な検査オプションは以下の通りです：

- ・ **全エクソーム解析 (WES)**：ゲノムのすべてのコーディング領域（エクソン）を解析し、疾患の原因となる変異の多くを特定します。
- ・ **全ゲノムシーケンス (WGS)**：コーディング領域および非コーディング領域を含むゲノム全体を解析する、最も包括的な方法です。
- ・ **知的障害次世代シーケンシング (ID NGS) パネル**：KAT6変異を含むターゲットパネルで、多くの場合、より迅速で利用しやすく、初期段階で保険承認されやすい検査です。

検査の利用可能性は国や地域によって異なるため、ご家族は地域の選択肢を確認することが重要です。



こうした進展にもかかわらず、多くの小児および成人のKAT6症候群は依然として見過ごされています。KAT6の特徴は、自閉症、脳性麻痺、全般的発達遅延などの他の状態と似ていることがあるため、根本的な遺伝的原因が特定されないまま診断を受ける場合があります。また、すべての医療従事者が希少な遺伝性疾患に精通しているわけではないため、適切な検査が行われないこともあります。

KAT6 Foundationは、家族、臨床医、研究者の間で認識を高めることに取り組んでいます。私たちの目標は、より多くの人々が遺伝子検査を受けられるよう支援し、子どもから大人までがより早く正確な診断を受け、その後のサポートにつながるようにすることです。

2026年時点で、KAT6症候群と正式に診断された方は世界で1,000人未満です。しかし、検査の普及と認識の向上に伴い、この数は今後増加し、この希少疾患への理解がさらに深まることが期待されています。

KAT6バリエーション

KAT6の変異：私たちが分かっていることと、まだ分かっていないこと

KAT6AおよびKAT6B遺伝子の特定の変異が個々の人にどのような影響を与えるのかについては、まだ多くのことが分かっていません。現在の知見の多くは小規模な研究に基づいており、科学者たちはさまざまな変異が発達や健康にどのように影響するのかを引き続き研究しています。研究が進むにつれて、現在の理解は変わる可能性があります。

遺伝情報は難しく感じられることがありますが、お子さんを理解するために遺伝学の専門家である必要はありません。多くの場合、遺伝子変異は一般的な傾向を説明する手がかりにはなりませんが、お子さんの将来、能力、性格、または可能性を予測するものではありません。お子さんの発達は、療法、医療ケア、家族の支援、そしてお子さん自身の強みなど、さまざまな要因によって形づくられます。






KAT6の遺伝子変異についての理解

遺伝子は本の中に書かれた指示のようなものです。これらの指示は、体がどのようにタンパク質を作るかを伝え、細胞がその役割を果たすのを助けます。KAT6AおよびKAT6B遺伝子の変異（変化）は、これらの指示がどの程度正しく読み取られ、実行されるかに影響を与える可能性があります。お子さんの特定の変異を理解することは、症状をよりよく理解する手助けになることがあります。

KAT6の遺伝子変異の種類：

- **ナンセンス変異またはフレームシフト変異**：指示が途中で終了してしまい、不完全なタンパク質が作られます。本の文章が途中で終わってしまい、意味が通らなくなるような状態です。
- **スプライス部位変異**：遺伝子の指示がどのように切り取られ、つなぎ合わされるかに影響します。重要な部分が抜けたり並び替えられたりすることがあります。これは単語の一部が削除されることで意味が変わったり、理解しづらくなることに似ています。例：remember → member
- **ミスセンス変異**：遺伝子の中の1つの「文字」が別のものに置き換わり、タンパク質の構成要素が変わります。通常は比較的軽い症状と関連します。これはスペルミスのようなもので、意味が通じる場合もあれば変わってしまう場合もあります。例：sit → sat（意味は通じる）
sat → cat（意味が変わる）
- **大きな欠失または重複**：遺伝子の一部、または場合によっては遺伝子全体が欠けていたり（欠失）、繰り返されたり（重複）している状態です。本の中で文章が丸ごと抜け落ちたり、同じ文章が何度も繰り返されたりすることに似ています。

KAT6の遺伝子変異の種類 (KAT6AおよびKAT6B)

-  **ナンセンス変異**
タンパク質の合成が途中で止まり、不完全な状態になります
-  **フレームシフト変異**
読み取りの枠組みがずれ、異常なタンパク質が作られます
-  **スプライス部位変異**
遺伝子の指示がどのようにつなぎ合わされるかに影響します
-  **ミスセンス変異**
タンパク質の構成要素の一部が別のものに置き換わります
-  **大きな欠失または重複**
遺伝子の一部または全体が欠けたり、繰り返されたりします

遺伝子の変異について深く学びましょう。

変異の位置と症状の関連性

研究者は、KAT6AまたはKAT6B遺伝子のどの位置に変異が生じるかを調べています。これは、変異の位置によって遺伝子の指示がどのように読み取られるかや、結果として作られるタンパク質の働きに影響が出ることがあるためです。このような研究は、複数の人に共通する傾向を見つけるのに役立ちますが、特定の子どもの将来を予測するものではありません。

遺伝子は長い説明書のようなものです。その一部に変化が起こると、別の部分での変化とは異なる影響が最終的な結果に現れることがあります。多くの人の変異の位置を調べることで、研究者はKAT6遺伝子が全体としてどのように働くかをよりよく理解できるようになります。重要なのは、これらの傾向は絶対的なものではなく、同じ位置に変異があっても、子どもによって能力、課題、発達の経過は大きく異なる可能性があるという点です。



これまでの研究で分かっていること

現在の研究では、変異の位置が症状に影響を与える可能性が示されていますが、これらの知見は限られた人数に基づいており、今後も変化していく可能性があります。KAT6A変異に関する最大規模の研究では、遺伝子の後半に生じる変異はより重い発達上の課題と関連することが多く、前半に生じる変異は比較的軽い言語や学習の違いと関連することが多いと報告されています (Kennedy et al., 2019)。

KAT6Bに関する臨床研究では、変異が遺伝子の特定の領域に集まる傾向があり、それぞれ異なる臨床的特徴と関連していることが示されています。エクソン18の前半に位置する変異は、生殖膝蓋骨症候群 (GPS) と関連することが多く、より顕著な運動、骨格、脳に関する特徴が見られます。一方で、エクソン18の後半やエクソン3、7、11、14~17に位置する変異は、セイ・バーバー・ビーセッカー・ヤング・シン普森症候群 (SBBYSS) と関連することが多いとされています (Johnston et al., 2018; GeneReviews, 2020)。これらの結果は、変異の位置によって影響の現れ方が異なる可能性を示していますが、すべてのお子さんの経過はそれぞれ異なります。

家族にとって重要なメッセージ

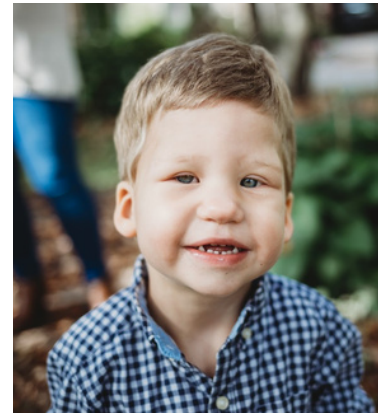
これらの結果は集団としての傾向を示すものであり、個々の結果を予測するものではありません。遺伝子の後半に変異を持つお子さんが期待以上の力を発揮することもあれば、前半に変異を持つお子さんが予想されなかった課題に直面することもあります。

変異の位置は、医療、療法、家族の支援、そしてお子さん一人ひとりの強みやニーズを含む、より大きな全体像の一部にすぎません。この情報は理解を深めるためのものであり、希望を制限したり、お子さんの可能性を決めつけるものではありません。

KAT6のあるお子さんは一人ひとり異なり、その歩みは遺伝子だけで決まるものではありません。

KAT6の特性

遺伝子	症候群名	遺伝子の別名
KAT6A	Arboleda-Tham syndrome (ARTHS)	Lysine acetyltransferase 6A MOZ (Monocytic Leukemia Zinc finger protein) MYST3
KAT6B	Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson syndrome (SBBYSS) Genitopatellar syndrome (GPS) Ohdo syndrome (OHDOS)	Lysine acetyltransferase 6B MORF (MOZ-related factor) MYST4



KAT6AとKAT6Bの子どもたちには多くの共通点が見られます。これら2つの遺伝子は、エピジェネティックな調節因子の同じファミリーに属しており、他の遺伝子の働きを調整する役割を担っています。これらの遺伝子のいずれかに変化が生じると、発達のさまざまな側面に影響を及ぼす可能性があります。それぞれの症候群には固有の特徴がありますが、多くの共通点も見られます。

多くのKAT6の子どもは、特に幼少期において、言語や運動の発達の遅れ、筋緊張低下（低緊張）、摂食や消化器に関する課題を経験します。睡眠の問題や視覚の問題もよく見られます。KAT6Bの子どもでは、関節拘縮、四肢の違い、膝蓋骨の異常など、骨格や関節に関する特徴がより多く見られる傾向があります。

一部の子どもでは、発作や脳構造の違いなどの神経学的所見が見られることもあります。関節のゆるみ、側弯、拘縮、筋緊張の異常などの筋骨格の問題は、成長とともにより明らかになることがあります。これらの医学的な所見が見られる場合でも、KAT6A/KAT6B患者レジストリ（2025年）のデータでは、多くの保護者が子どもの全体的な健康状態は良好であると報告しています。

子どもは一人ひとり異なる存在であることを忘れないことが大切です。同じ遺伝子変化があっても、現れる特徴やその影響の程度は大きく異なる場合があります。お子さんはそれぞれ、強み、課題、そして個性を持っています。多くのご家族は、お子さんを社会的で愛情深く、そして高い回復力を持つ存在だと表現しています。

次の2ページのチャートでは、KAT6AおよびKAT6Bに見られる特徴の詳細と、それらが現れやすい時期についてまとめています。ご家族はこのチャートを印刷し、お子さんの医療チームと共有することで、ケアの方針を考えたり、経過を把握したりするのに役立てることができます。

KAT6症候群に関連して報告されている特徴

非常に多い：50%以上の人々に見られる
一般的：25～49%の個人に見られる

比較的少ない：5～24%の個人に見られる
まれ：5%未満の個人に見られる

カテゴリー	特徴	KAT6A	KAT6B	発症時期
発達	全般的発達遅延／知的障害	非常に多い ⁵	非常に多い ⁵	乳児期～幼児期に認識される
	言語および発話の障害（発話の遅れ、失行）	非常に多い ⁵	非常に多い ⁵	幼児期早期に発話の遅れが明らかになる
	筋緊張低下（低緊張）	一般的 ⁵	非常に多い ⁸	通常は乳児期に認識される
	行動の問題（自閉症、感覚処理、ADHDを含む）	一般的 ⁷	比較的少ない ⁸	小児期を通して見られる
	運動発達の遅れ（粗大運動／微細運動、運動障害）	一般的 ⁵	非常に多い ⁵	乳児期～幼児期に明らかになり、持続することがある
神経	てんかん／発作	比較的少ない ⁵	一般的 ⁵	小児期に発症することがある
	脳構造の異常（キアリ奇形、脳梁異常、脳室拡大、無形成、滑脳症、脊髄係留、髄鞘形成遅延）	まれ ⁴	非常に多い ⁸	MRIで確認される（通常は小児期）
摂食・消化器	摂食困難（嚥下障害、経管栄養）	非常に多い ⁷	非常に多い ⁸	乳児期に顕著；長期的な経管栄養が必要な場合あり
	消化器の問題（便秘、逆流）	非常に多い ⁷	非常に多い ⁸	小児期から成人期まで持続し、継続的な対応が必要となることが多い
視覚	斜視、皮質視覚障害（CVI）、屈折異常	非常に多い ⁷	非常に多い ⁸	通常は乳児期～幼児期に認識される
聴覚	難聴（伝音性・感音性）、鼓膜穿孔	比較的少ない ⁷	一般的 ⁸	通常は乳児期～幼児期に認識される

共通性は以下の情報源からのデータに基づいています：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

KAT6症候群に関連して報告されている特徴

非常に多い：50%以上の人々に見られる
 一般的：25～49%の個人に見られる

比較的少ない：5～24%の個人に見られる
 まれ：5%未満の個人に見られる

カテゴリー	特徴	KAT6A	KAT6B	発症時期
先天性／臓器	特徴的な顔貌（小頭症、異形）	非常に多い ⁷	非常に多い ⁸	乳児期から認識される
	先天性心疾患（心房中隔欠損 [ASD]、心室中隔欠損 [VSD]、動脈管開存 [PDA]、弁異常）	非常に多い ⁷	非常に多い ⁸	出生時に認められる場合がある
	小頭症	一般的 ⁷	一般的 ⁸	乳児期から認識される
	腎臓／尿路／生殖器の異常（水腎症、逆流、構造異常）	比較的少ない ⁷	非常に多い ⁸	乳児期～小児期に検出される
	内分泌の問題（甲状腺、成長ホルモン、思春期）	比較的少ない ⁷	一般的 ⁸	発症時期はさまざま
筋骨格系	関節弛緩／過可動性	比較的少ない ¹	非常に多い ⁸	乳児期～幼児期に見られる
	脊椎の異常	比較的少ない ¹	比較的少ない ⁸	小児期後期～思春期に発現することがある
	膝蓋骨の異常（無形成／低形成）	報告なし	非常に多い ⁸	乳児期～幼児期に見られる
	拘縮／関節の硬さ	報告なし	非常に多い ⁸	出生時に見られる場合や、成長とともに出現することがある
その他の健康上の問題	成長に関する問題（低身長、体重）	比較的少ない ⁷	比較的少ない ⁸	通常は乳児期～幼児期に認識される
	反復感染（呼吸器、耳）	一般的 ⁵	一般的 ⁵	乳児期～幼児期に始まる
	睡眠の問題	一般的 ⁷	比較的少ない ⁸	乳児期に現れることが多く、持続する場合がある
	歯の異常	一般的 ⁶	一般的 ⁸	乳児期～幼児期に認識される

共通性は以下の情報源からのデータに基づいています: 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

KAT6に関連する消化管 (GI) の問題



知っておきたい消化管 の用語

腸回転異常:

胎児の発育中における腸の異常な位置

腸捻転:

腸の捻じれによる腸閉塞

必読

KAT6の患者では、筋緊張低下（低緊張）と腸の運動性の違いにより、消化管の問題が頻繁に見られます。これらの問題は、便秘、消化の遅れ、胃酸の逆流、さらには腸閉塞などのより深刻な合併症を引き起こす可能性があります。大変に感じるかもしれませんが、治療と栄養サポートは大きな効果をもたらします。腸回転異常症や腸捻転などの症状は稀ですが、迅速に治療しないと生命に危険を及ぼす可能性があります。KAT6ではコミュニケーションの困難や痛みに対する耐性が高いが見られることが多いため、お子様の排便習慣を注意深く観察し、行動の変化に気を配り、何か異常を感じた場合はすぐに医師の診察を受ける必要があります。早期発見と介入が、深刻な合併症を防ぐための鍵となります。

腸閉塞 – 簡易ガイド

KAT6の子供や大人は腸閉塞を経験することがあり、迅速に治療しないと生命に危険を及ぼす可能性があります。

注意すべきサイン:

- 排便の変化や便秘
- 嘔吐、下痢、腹部膨満、または腫れ
- 異常な怒りっぽさ、引きこもり、無気力、または落ち着きのなさ
- お子さんが痛みを適切に伝えられない場合、行動の変化が最初のサインとなる場合があります。

なぜ重要なのか。

腸回転異常症や腸捻転などの腸の問題は、迅速な医療処置が求められます。お子様がまだガスや便を排出している場合でも、腸閉塞は深刻な問題となる可能性があります。何か異常を感じたら、すぐに医師の診察を受けることが重要です。

あなたの役割:

お子さんのことについては、あなたが最もよく理解しています。お子さんの様子が普段と異なると感じたり、何か不安を覚えた場合は、医療チームに相談してください。自分の直感を信じ、不安なことがあれば遠慮せず声を上げることで、お子さんの健康を維持し、サポートすることに大きく寄与します。

診断を受けたばかりの方へ

KAT6症候群の介護者用チェックリスト



医療面でのフォローアップ

- お子様の小児科医または遺伝学の専門医に会い、診断について説明を受け、内容を確認しましょう。
- どの専門医を受診するかを確認し、初回の診察を予約しましょう。
- レポート、検査結果、画像、医師からの指示や提案のコピーを保存してください。



早期介入と教育サービス

0～3歳:

- 早期介入の評価を依頼します。
- 治療に関する推奨事項と進捗を記録します。

学齢期:

- 学校での評価をお願い申し上げます。
- 個別教育プラン (IEP) またはお住まいの国で使用されている同様のプランを策定します。



登録

- KAT6A/KAT6B 患者登録への参加をお願いします。 [こちらから登録](#)
- KAT6 コミュニティのアンケートにご参加ください。 [アンケートへのご協力をお願いいたします。](#)



介護者サポート

- Facebook の KAT6 サポート グループに参加し、他のご家族 / メンバーとつながり、経験を共有したりアドバイスを受けてみましょう。 [グループに加わる](#)
- 財団が制作した新しい家族向けの歓迎ビデオをご覧ください。 [動画を見る](#)
- 友人や家族に頼ることが大切です。彼らは重要な精神的支えとなることがあります。



記録を整頓する

- 次のバインダーまたはデジタルフォルダーを作成します。
 - 医学的要約と評価
 - 治療、学校の計画、およびレポート
 - 専門家のコンタクト情報
 - 予約ノート
 - 開発の記録



最新の情報を取得

- KAT6 Foundation を Facebook、Instagram、LinkedIn、X、YouTube でぜひフォローしてください。



研究への参加機会

- KAT6.org で最新の研究調査およびデータ収集プロジェクトを確認します。
- KAT6 iPSCバンクに貢献するために登録してください。 [より詳細を知る。](#)
- 同意書は記録のために保管してください。

医療の専門家

KAT6は発達や健康の多くの分野に影響を与えるため、多くのお子さまは複数の専門家からなる医療チームによるケアを受けます。多くの場合、小児科医や遺伝専門医の受診から始まり、早期のニーズを把握し、必要に応じて専門医へ紹介されます。可能であれば、複数の専門医が1か所で診療を行う多職種連携クリニックにより、ケアがよりスムーズになることもあります。



一般的に関わる専門家には、次のような職種があります。

- **遺伝専門医** - 診断内容を説明し、お子さまの遺伝子検査結果を確認し、長期的なケアをサポートします。
- **発達小児科医** - 発達の経過を観察し、必要に応じて専門医への紹介を行います。
- **神経科医** - 筋緊張、発作、その他の神経系の問題を評価します。
- **消化器科医 (GI)** - 摂食の問題、胃食道逆流、便秘を管理します。
- **心臓専門医** - 心臓の異常の有無を評価します。
- **内分泌専門医** - 成長、甲状腺、ホルモンの発達を観察します。
- **眼科医および聴覚専門医** - 視力と聴力を評価します。
- **整形外科医および装具士** - 骨や関節を評価し、必要に応じて補助具を提供します。
- **耳鼻咽喉科医 (ENT)** - 気道の問題、耳の感染、聴力、嚥下や呼吸の困難に対応します。
- **栄養士、摂食療法士、または管理栄養士** - 食事や成長を支援します。
- **歯科医** - 口腔の健康、歯の発達、歯の問題を観察します。

お子さまのケアチームは、時間の経過とともに変化することがあります。行動やメンタルヘルスの専門家など、新たなニーズに応じて追加される場合もあれば、成長とともに不要になる専門家もいます。KAT6のお子さまはそれぞれ異なるため、各段階に応じてケアを調整することが重要です。

KAT6クリニック (Boston Children's Hospital 多職種連携クリニック)

オラフ・ボダマー博士とウィリアム・ブルッカー博士が主導する多職種連携の臨床プログラムが、2026年2月に開始され、KAT6AまたはKAT6B症候群の患者に包括的な医療体制を提供しています。



ご予約や詳細については、KAT6クリニックのコーディネーター (rarediseases@childrens.harvard.edu) までご連絡ください。

医療チェックリスト – KAT6A/KAT6B症候群

家族に役立つヒント:

- 心臓、腎臓、脳、内分泌機能の基準評価は非常に重要です。
- お子様にすべての検査が必要というわけではありませんので、小児科医または遺伝専門医の指示に従ってください。
- 時間の経過に伴う進歩を追跡するために、すべての結果のコピーを保存してください。

循環器

- 心エコー検査（先天性心疾患の発見：ASD、VSD、PDA、弁の異常）

発達と療育

- 発達小児科医または神経発達の専門医による発達評価
- 早期介入の紹介（理学療法、作業療法、言語聴覚療法）
- 言語聴覚士または摂食専門の専門家による摂食・嚥下の評価

神経学

- 小児神経学的評価（筋緊張、反射、発作）、
- 脳波（発作が疑われる場合、またはベースラインとして）、
- 脳MRI（キアリ奇形、脳室拡大、髄鞘形成遅延、脊髄係留、脳梁無形成などの評価）。他の処置で麻酔が予定されている場合、そのタイミングでMRIが実施されることもあります。

腎臓および尿路

- 腎臓超音波検査（構造的異常や水腎症の発見）

内分泌

- 甲状腺機能検査
- 成長のモニタリング（身長、体重、成長曲線）
- 思春期の評価（子供が思春期に近づくにつれて）

消化器系と栄養

- 消化管の評価（逆流、便秘、その他の問題）
- 栄養評価/栄養士による相談（成長や摂食に関する懸念がある場合）

視覚と聴覚

- 眼科検査（斜視、皮質視覚障害、屈折異常）
- 聴力検査

筋骨格系および整形外科

- 整形外科の評価（関節の弛緩、側弯症、拘縮、無形成症、低形成）

睡眠

- 睡眠評価（入眠困難、持続睡眠困難、睡眠時無呼吸の疑いがある場合）

リハビリテーション

早期介入と継続的な療養は、KAT6のお子様の発達に大きな違いをもたらす可能性があります。米国にお住まいのご家族の場合、多くのサービスが無料で利用できることがあります。療法の紹介は通常、お子様の医療提供者や教育チームから行われますが、ご家族が個別に療法を受けることを選択する場合があります。お子様はそれぞれのペースで成長しますが、適切な支援と十分な励ましがあれば、新しいスキルが思いがけない形で現れることがあります。

言語療法

コミュニケーションの遅れに対応し、お子様の言語および非言語コミュニケーション能力の発達を支援します。KAT6のお子様には言語発達の遅れが見られることが多いため、セラピストは表現や理解を支援するために、補助代替コミュニケーション (AAC)、手話、その他の方法を取り入れることがあります。発話を促すために触覚的手がかりを用いるPROMPT療法は、発音や明瞭さの向上に役立つ方法として推奨されることがあります。



摂食療法

口腔運動機能、嚥下の問題、および感覚に関連する摂食の課題に対応します。KAT6のお子様の中には、逆流や経口摂取の困難、または経管栄養が必要な場合があります。療法では、安全な摂食方法を確立し、可能な場合には経口摂取への移行を支援し、栄養摂取の改善を目指します。



理学療法 (PT)

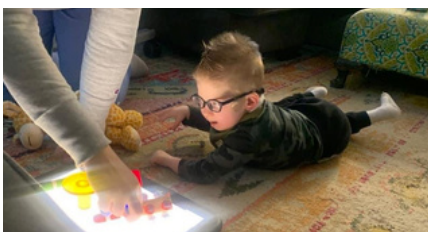
お子様の筋力、協調性、そして動作に対する自信を育むことを目的としています。KAT6のお子様の多くは、筋緊張低下（低緊張）、関節のゆるみ、または運動発達の遅れが見られ、歩行や立位などの動作が難しい場合があります。理学療法は、安全な移動を支援し、バランスを改善し、新たな発達段階の達成を助けます。また、歩行器、装具、車椅子などの適切な機器の選択についてもサポートします。

作業療法 (OT)

微細運動能力、日常生活動作（セルフケア）、および適応スキルの発達を支援します。食事、着替え、書字、テクノロジーの使用などの活動をサポートするとともに、KAT6でよく見られる感覚処理の課題にも対応します。お子様の自立を促すために、家庭や学校で使用できる補助具が提案されることもあります。

視覚療法

お子様が皮質性視覚障害（CVI）、斜視、またはその他の視覚障害をお持ちの場合、視覚療法が有効であることがあります。視覚療法は、学習、安全、日常生活を支えるためのスキルである追跡、焦点合わせ、眼の協調、視覚処理能力を向上させることが可能です。眼科医や視覚療法士による早期の評価は、お子様の視覚発達を最大限に引き出す手助けとなります。



応用行動分析（ABA）

ABA療法は、行動スキル、社会的コミュニケーション、日常生活能力の向上に焦点を当てています。KAT6症候群の子どもたちにとって、ABA療法は言語の発達、社会的な交流、問題行動の軽減に寄与します。このプログラムは、各子どもの強みとニーズに応じて調整され、ポジティブリインフォースメントとスキルの構築を通じて成長を促進します。

集中治療アプローチ

集中療法は通常約3週間にわたり、DMI（ダイナミック・ムーブメント・インターベンション）などの専門的なツールやテクニックを用いた日々の理学療法、作業療法、または言語療法のセッションが含まれます。この集中的なアプローチは、標準的な週ごとのセッションと比較して、筋力、可動性、お問い合わせ、または機能的スキルの発達においてより大きな成果をもたらす可能性があります。多くのKAT6の家族は、集中セッション中およびセッション後に顕著な進展を実感しています。

地域の障害児・障害者コミュニティの家族とつながり、彼らの経験を通じて学びましょう。

伝統的な療法に加えて、音楽療法や芸術療法、遊び療法、バイオフィードバック、反射統合療法、ペット療法、呼吸療法などのアプローチに利点を見出している家族もいます。

水中療法

水中療法は、水の浮力と抵抗を活用して、筋力の強化、可動性の向上、協調性の改善を支援します。水は、筋緊張低下（低緊張）、持久力の低下、関節の問題を抱える子どもたちにとって安全な環境を提供し、楽しく運動を行いながら機能的な運動能力を育むことが可能です。

ヒポセラピー

乗馬療法は、馬の穏やかでリズムカルな動きを活用し、バランス、姿勢、協調性、体幹の強さを向上させることを目的としています。

身体的な成長に加えて、多くの子供たちは乗馬を楽しんでいます。乗馬は自信や積極性を高め、日常の活動やセラピーへの参加を促進します。ほとんどの保険プランでは乗馬療法はカバーされていませんが、多くの地域には、低価格または財政支援を通じてヒポセラピーサービスを提供する非営利団体や乗馬プログラムがあります。



よくある質問



私の子どもは歩けるようになりますか？

KAT6のお子さんの多くは歩行を学びますが、同年代のお子さんよりも遅れることがよくあります。補助器具、車椅子、または他の移動手段を使用することで、お子さんとは異なる動きをすることもあります。お子さんの筋力やバランス感覚を向上させるために、理学療法やその他のサポートが必要になることがあります。成長はゆっくりと進むかもしれませんが、継続的な治療、励まし、そして忍耐があれば、お子さんは新しいスキルと自信を徐々に身につけていくでしょう。

私の子どもにとって、学びと学校生活はどのようなものになるのでしょうか？

KAT6のお子様には、発達の違いや学習面での違いがしばしば見受けられます。早期介入、個別教育計画（IEP）、および療育を活用することで、お子様の学習は大きく向上します。お子様それぞれの強みや課題は異なるため、学習アプローチやサポートは、お子様一人ひとりのニーズに応じて調整する必要があります。学校でのサポートには、教室の調整、個別指導、少人数制の学習環境、支援体制が整ったインクルーシブな環境、専門学校などが含まれます。

私の子供は話すことができるようになるのでしょうか？

KAT6症候群のほとんどの人は言語発達の遅れを経験しますが、その能力には大きな個人差があります。言葉を使わず、手話、身振り、または補助技術を用いてコミュニケーションをとる子どももいれば、早期の遅れにもかかわらず、10代や成人になると言葉を使えるようになる子どももいます。多くの親御さんから、お子さんは表現できる以上のことを理解しているとの報告があります。お子さんのあらゆるコミュニケーションを支援し、その可能性に高い期待を持ち続けることが重要です。

子どもが言葉を使えない場合、どのようにコミュニケーションを支援すればよいのでしょうか？

KAT6のお子さんの多くは、言葉を使えなかったり、語彙が限られていたりしますが、それがコミュニケーションを取れない理由ではありません。言語療法や代替コミュニケーション手段は、お子さんが自分の考えを表現し、他者とつながる手助けをします。手話、絵ボード、音声生成装置（AAC）などのツールは、お子さんが自分のスタイルで自分の気持ちや考えを伝える手段となります。身振り、表情、テクノロジーなど、さまざまなコミュニケーション手段の模範を示し、それを奨励し、成功を共に祝うことが重要です。

KAT6と診断される人の数はどれくらいですか？

2026年現在、KAT6AまたはKAT6Bの変異型と診断された方は全世界で1,000人未満です。世界人口が80億人を超える中で、KAT6は非常に稀な疾患の一つであり、有病率はおよそ800万人に1人と推定されています。

遺伝子検査や医療機関は国境を越えてデータを共有していないため、実際の数はおそらくこれよりも多いと考えられます。私たちがコミュニティを追跡する最も信頼性の高い方法は、KAT6A/KAT6B方登録簿です。この登録簿には500人以上が登録されており、認知度の向上と検査の充実に伴い、登録者数は増加し続けています。

KAT6の別の子供が誕生する可能性はどのくらいですか？

保護者の方は遺伝専門医に相談し、各妊娠の可能性や将来の妊娠に関する考慮事項を理解することが重要です。KAT6遺伝子の変異の大部分は、罹患児に初めて発生し、保護者の方のいずれからも受け継がれることはありません。このような場合、同じ遺伝子変異を持つ別の子どもが生まれる確率は低く、約2%とされています。

稀なケースとして、親が限られた生殖細胞に遺伝子変異を持つことがあり、これは生殖細胞モザイクと呼ばれる状態で、再発のリスクを高める可能性があります。また、非常に稀ではありますが、親が全ての細胞にKAT6変異を持ち、遺伝形式で子供に伝えることもあります。この場合、各子供がこの疾患を受け継ぐ確率は50%です。

KAT6ファミリーはアメリカおよび海外のどこに存在していますか？

KAT6の方は少なくとも70カ国で確認されています。Facebookのサポートグループや国際的なWhatsAppグループを通じて、他のご家族とつながり、情報や経験を共有することができます。KAT6 Foundationでは翻訳された資料を提供しており、ご要望に応じて追加の情報もご案内しています。また、ファミリーマップに参加することで、お住まいの近くにいるご家族とつながることもできます。



マップに参加していただけますか。

どのような治療法が存在しますか？

現在、KAT6症候群を特異的に治療する承認された治療法はありませんが、特定の症状に対して役立つ治療法はいくつかあります。医師は、便秘、胃酸逆流、行動の課題、発作、睡眠の問題など、それぞれの症状に応じて個別に対応します。L-カルニチン、パントテン酸（ビタミンB5）、コエンザイムQ10、ビタミンE、ビタミンC、Cytra-3などのミトコンドリアサプリメントについて、効果があったと感じている保護者の報告もあります。新しいサプリメントを始める前には、必ずお子さんの医師に相談してください。ミトコンドリア治療に関する詳細は、リチャード・I・ケリー氏による消化器系ウェビナーおよび2023年の学会発表「[KAT6AおよびKAT6B症候群における代謝異常の治療](#)」で確認できます。

KAT6と診断された方の平均寿命はどのくらいですか？

KAT6 Foundationは、KAT6A/KAT6B患者登録を通じて、長期的な転帰を研究するために積極的にデータを収集しています。2025年現在、KAT6Aの方の最高齢は50代、KAT6Bの方の最高齢は40代です。KAT6は非常に稀で、最近になってようやく認識されるようになったため、診断を受けた方の多くは子どもであり、成人の方はごくわずかです。継続的な研究により、健康や寿命、そしてこれらの症候群の進行についての理解がさらに深まることが期待されています。



私の家族はどのように研究に参加することができますか？

KAT6研究を支援する最も効果的な方法は、KAT6A/KAT6B患者登録に参加することです。この登録は、KAT6の介護者から貴重なデータを収集し、科学者がKAT6AおよびKAT6B症候群をより深く理解する手助けをします。また、ボストン大学のKAT6AおよびKAT6B iPSCバンクに生体試料を提供することも可能です。最新の研究情報や研究内容については、www.kat6.orgをご覧ください。

私たちの家族は経済的支援を受ける資格がありますか？

ご家族の所得要件を満たしていなくても、お子様は障害に関連する政府の医療費や経済的支援を受けることができます場合があります。多くの国では、遺伝性疾患や発達障害を持つお子様の医療費、治療費、機器費、サポートサービスなどを補助するプログラムを提供しています。お住まいの地域で利用可能なサービスについては、お子様の医療チーム、病院のソーシャルワーカー、または地方自治体や障害者サービス事務所にお問い合わせください。お子様が対象となる可能性のある給付金についてご案内し、申請をサポートいたします。

情報・リソース



KAT6 Foundation

- 🔗 KAT6AおよびKAT6Bに関する公開研究のアーカイブ
- 🔗 KAT6 Foundationの歓迎ビデオ
- 🔗 KAT6ドキュメンタリー：ニコ・ミロナスによる遺伝的異常
- 🔗 KAT6 iPSCバンクの状況報告
- 🔗 KAT6 YouTubeチャンネル: KAT6に関する研究発表およびウェビナー
- 🔗 特に懸念されるのは、KAT6群における腸閉塞である。

KAT6A

- 🔗 遺伝学教育センターが提供するKAT6Aファクトシート
- 🔗 NORDによるKAT6A症候群に関する報告
- 🔗 KAT6A症候群：病原性KAT6A変異を有する76名の患者における遺伝子型と表現型の関連性
- 🔗 KAT6A症候群の患者49名における言語発達と遺伝子型および表現型の関連性

KAT6B

- 🔗 KAT6B遺伝子の異常
- 🔗 NORDによるKAT6B関連疾患の報告
- 🔗 KAT6Bスペクトラム疾患における新たな変異体は、臨床症状および分子メカニズムに関する理解を深める。
- 🔗 セイ・バーバー・ビーゼッカー症候群（SBBS）ユニーク

希少疾患の団体

- 🔗 アジア太平洋希少疾患連合
- 🔗 Eurordis: ヨーロッパの希少疾患ネットワーク
- 🔗 グローバル遺伝子
- 🔗 国際希少疾患コンソーシアム
- 🔗 NORD（国立希少疾患機構）
- 🔗 希少疾患の日々
- 🔗 国際希少疾患協会
- 🔗 ユニーク：遺伝子および染色体の理解

国際 KAT6 のお問い合わせ先

- 🔗 オーストラリア大陸
- 🔗 オーストリア共和国
- 🔗 フランス共和国
- 🔗 イタリア共和国
- 🔗 日本
- 🔗 オランダ王国
- 🔗 ニュージーランド諸島
- 🔗 ノルウェー王国
- 🔗 ポルトガル共和国
- 🔗 スペイン王国
- 🔗 スイス連邦
- 🔗 七面鳥
- 🔗 イギリス連合王国

主要なFacebookグループ

- 🔗 KAT6 Foundation：KAT6AおよびKAT6Bに関する研究と啓発のグループ
- 🔗 KAT6 支援グループ
- 🔗 KAT6AおよびKAT6B遺伝子群

より充実したライブラリに関しては、KAT6.orgのファミリーリソースページをご覧ください。

KAT6 Foundation

私たちの目的

私たちは、KAT6AおよびKAT6Bの変異によって引き起こされるKAT6症候群のある方とそ
のご家族を、世界中で支援しています。私た
ちの目標は、治療法の開発につながる科学的
研究を推進し、KAT6症候群への認知を高
め、より理解され、研究が進むよう支援する
ことです。

KAT6のアドボカシー

私たちのアドボカシーチームは、ご家族をさ
まざまな段階でサポートします。教育や医療
制度について理解を深め、十分な情報に基づ
いた意思決定ができるよう支援し、お子さん
の成長に必要なサービスやケアを受けられる
ようお手伝いします。

学校から成人向けサービスへの移行を検討し
ているご家族に対しても、私たちはサポート
を提供しています。私たちのチームは、移行
のプロセスを丁寧に支援し、個別教育計画
(IEP)に基づくお子さんの権利について説
明し、評価レポートの理解をお手伝いしま
す。あなたは一人ではありません。私たちの
目標は、時に複雑に感じられるこれらのステ
ップをわかりやすくし、ご家族の負担を少し
でも軽減することです。



私たちはあなたとご家族のために存在
しています。



「地域の中でこれ以上に役立つ
情報源はありません。おそらく、
小児科医以上に実用的な情
報を得られることもあります。
同じ経験を持つご家族や、この
病気について理解のある親御さ
んとつながることができたこと
は、大きな支えになりました。」

— Lindsey Blanch —

研究資金の支援

ご家族のご協力により、研究者たちは毎年新たな知見を得ています。これらの取り組みは、KAT6が発達に与える影響についての理解を深め、将来の治療法への道を切り開いています。KAT6 Foundationは、KAT6症候群のあるお子さんとそのご家族の生活向上を目指し、国際的な研究を支援しています。最新のプロジェクトでは、潜在的な治療法の探索、脳と行動のモデル研究、重要なバイオマーカーの特定、臨床プログラムの開発などを行い、将来の治療法や臨床試験の基盤を築いています。私たちが支援するすべての研究は、地域社会により良いケアと明るい未来をもたらすことにつながっています。

[詳しくはこちら](#)

KAT6患者の登録

2019年に米国国立希少疾患機構（NORD）を通じて開始されたKAT6A/KAT6B患者登録は、KAT6症候群に関する初の長期的な研究です。皆さまのようなご家族からの情報提供により、研究者はKAT6症候群の多様な特性をより深く理解し、新たな研究領域を見つけることができます。

KAT6 Foundationは、個人を特定できない形でデータを管理し、これを活用して研究を推進し、責任ある方法で結果を共有しています。また、情報を分析してご家族と知見を共有することで、お子さんをより深く理解し、支援できるようサポートしています。ご参加いただくことで、ご自身のお子さんだけでなく、KAT6コミュニティ全体に貢献することができます。

[患者登録に参加する](#)

KAT6 iPSCバンク

2022年、KAT6 Foundationとその協力者は、KAT6AおよびKAT6Bに特化した初の患者由来人工多能性幹細胞（iPSC）バンクを設立しました。これらの細胞は、皮膚や血液などのサンプルから作られ、研究者がKAT6を理解し、将来の治療法を検証するために活用されています。ご家族は、お子さんのサンプルをiPSCバンクに提供することで、研究の進展や治療の可能性に貢献することができます。

[iPSCバンクに参加する](#)
[セラノーラボを見学する](#)

[セラノーラボの探訪](#)



「KAT6 Foundationと協力できたことは、私たちの研究の中でも最も意義のある経験の一つです。」

— Dr. Angie Serrano —

Empowered Grants

KAT6のご家族への支援は、私たちの使命の中心です。Empowered Grantsプログラムを通じて、ご家族が日常生活の中で有意義な変化を実現できるよう、補助機器、デバイス、テクノロジー、そして治療への資金提供を行っています。

これらの支援により、KAT6症候群のあるお子さんは、地域社会への参加の向上、教育目標の達成、コミュニケーション能力の向上、つながりの強化、そして社会的・感情的な成長を促すことができます。

KAT6 Foundationは、2020年に本プログラムを開始して以来、アメリカおよび世界中のご家族に対して120件以上のEmpowered Grantsを提供してきました。各助成金は、日常生活を向上させる実用的なニーズに対応するための経済的支援を目的としています。

[申請書をダウンロード](#)

申請に必要なもの：

- ✓ 遺伝子検査結果などの診断書類
- ✓ 連絡先情報を含む申請書
- ✓ 申請する機器や治療に関する見積書または費用の詳細



Empowered Grants：対象商品一覧

以下の項目は、Empowered Grant Programを通じて支援の対象となります。このリストはあくまで参考であり、限定的ではありません。お子様にここに記載されていない特別なニーズがある場合でも、発達、健康、または日常生活に有益であると認められる場合は、申請書にその旨をご記入ください。

理学療法器具

- セラピー用ボール
- マット、ウェッジ
- フォームローラー
- ウェイト、レジスタンスバンド
- 平均台
- 移動支援具、歩行補助具、歩行トレーニング器、ベビーカー、スタンディングデバイス
- バランスボード
- ウェイトベスト
- 適応型シート
- ポータブル車椅子用スロープ
- スクーターボード
- クライミングウォール、梯子
- 障害物コースの器具
- 矯正器具
- 滑車システム
- ペダル運動機器
- トランポリン
- 這うトンネル
- 適応型自転車および三輪車

感覚支援グッズ

- ブランコ（多様な種類）
- 噛むことができるチューブ、噛むことができるジュエリー
- ブラッシングシステム
- エアチューブズ
- 加重ブランケット/ベスト
- 振動工具
- フィジエットツール、ストレスボール、スピナー
- ライトボックス/ライトテーブル
- 溶岩ランプ
- 冷却用ベスト
- 携帯電話
- ノイズキャンセリングヘッドフォン

給食と日常生活

- トイレ支援具
- 食器とカップ（アダプティブ）
- 手を伸ばす者と掴む者
- 適応型の歯ブラシ
- ドレッシングアシスタント
- 眼鏡、補聴器
- トイレ用時計とタイマー
- アダプティブハイチェア

細かい運動能力

- 形状分類器
- ピンセットとトング
- 手書きのツール
- ブロックやレゴなどの組立式玩具
- クラフト材料
- スクイグズ
- パズルゲーム
- プレイドー、セラパティ、スライム
- ペグボード
- キネティックサンドは、遊びながら創造力を育むことができる特別な砂です。手で触れると、まるで水のように流れる感触があり、さまざまな形を作ることができます。この砂は、子供たちの感覚を刺激し、集中力や手先の器用さを向上させるのに役立ちます。
- レーシングカー
- 細かな運動能力を必要とするゲーム（ジェンガ、オペレーション、マールランなど）
- イーゼル、傾斜プレート

スピーチおよびコミュニケーション

- AACデバイス（iPadなどのタブレットおよび専用アプリ、音声出力装置）
- コミュニケーション用ソフトウェアとアプリケーション
- 鏡
- 絵のカード
- マイクとヘッドフォンセット
- 笛、シャボン玉、角笛（吹くおもちゃ）
- 視覚的スケジュール、ソーシャルストーリー
- 交代や言語の発達を促進するゲーム

教育

- 学習サイトの定期購読、電子書籍
- ワークブック
- キーボード
- 適応型学習ツール（スタイラスペン）

セラピー（療法）

- 理学療法
- 作業療法
- 乗馬セラピー
- 音楽療法
- ABA療法
- 水中療法
- 視覚トレーニング
- 言語療法、摂食療法、AAC療法
- ソーシャルスキルのグループ

コミュニティ活動

KATwalk (キャットウォーク)

KATwalkは、KAT6研究の認知度を高め、資金を集めるためにサポーターが集まる、楽しく家族向けの毎年恒例のイベントです。笑顔とアクティビティ、そしてコミュニティの精神にあふれた一日となり、素晴らしいKAT6ファミリーを称える機会となります。共に、より明るい未来を目指して歩んでいきましょう！



希少疾患の日々

希少疾患デーは、KAT6症候群などの希少疾患に焦点を当てる特別な日です。毎年2月の最終日に行われます。私たちは世界中の家族や支援者と連携し、ご家族の体験を共有し、意識を高め、希少疾患に一人で向き合う必要がないことを伝えています。

国際KAT6シンポジウム

年次会議は、ご家族、医師、研究者が一堂に集まる特別な機会です。KAT6に関する最新情報を学び、この道のりを深く理解する人々と出会い、さらに研究に参加できる場となっています。

[イベントを検索する](#)

「ここにいると気持ち良くなるので、ここに来ています。皆さんが息子を愛してくれることが嬉しいです。応援してくれることが嬉しいです。息子の成長を見守ってくれていると言ってくれることが嬉しいです。…このコミュニティの一員であることは、さまざまな意味で本当にユニークで特別なことです。」

- Amy Young -



参加方法

KAT6 Foundationは、保護者、ご家族、ご友人、そして支援者の皆様に支えられています。皆様の尽力が大きな変化を生み出します！



ボランティアとして参加する

財団の活動を支援して下さるボランティアを常時募集しています。特別なスキルや才能をお持ちの方は、ぜひご応募ください。より大きな役割に興味のある方には、KAT6 Foundationの理事会への参加も可能です。

ボランティア活動

認知を広げる

あなたのコミュニティやオンラインで KAT6 に関する情報を広めるサポートが可能です。

毎年2月に行われる希少疾患の日の啓発キャンペーンにご参加ください。

友人やフォロワーに、Facebook、Instagram、X (Twitter)、LinkedIn、YouTubeでぜひフォローしてください。

お子様の写真やストーリーをぜひ共有してください。私たちは、素晴らしい KAT6 の家族に焦点を当て、私たちの使命を支える方々を世界に示すことを重視しています。

KAT6グッズを購入する

当社の Bonfire ショップでは、家族全員が楽しめる高品質の衣料品や商品を豊富に取り揃えています。

KAT6ストアを訪れる

KAT6のための資金調達活動

私たちのプログラムと研究活動は、コミュニティの温かい支援に頼っています。

KATwalk

毎年9月に行われる KATwalk は、地域全体で最大の募金活動および啓発イベントです。募金チームを結成して実際にウォークを開催したり、KATwalk Anywhereを通じてバーチャルに参加したりすることで、この活動を支援できます。参加方法にかかわらず、皆様の一步一步が、より明るい未来への一歩につながります。

年次アピール

私たちの年末のアピールでは、主要な寄付者、企業、支援者の皆様に、私たちの使命に対して影響力のある貢献をしていただくようお願いしています。

「I Care for Rare」キャンペーン

「I Care for Rare」キャンペーンは、いつでも開始できる柔軟で持続的な募金活動です。地域の企業と連携したり、イベントを実施したり、寄付の日を設けて、地域の KAT6 ファミリーへの意識向上と募金活動にご協力ください。



ブログに投稿する

あなたの物語をぜひお聞かせください！

KAT6は非常に珍しい病気であるため、多くのご家族が孤立感を感じることがあります。ご自身の経験を共有したい方は、ぜひご連絡ください。

あなたの言葉は、世界中のご家族にとって、学びや励まし、支えとなるでしょう。

私たちのブログをお読みください。

証言



“

息子がKAT6と診断される前は、この道のりを私たちだけで歩いていくものだと思っていました。眠れない夜、消化器系のトラブル、手術、そして未知の出来事の数々は、言葉では言い表せないほど大変なものでした。KAT6コミュニティとFacebookのサポートグループに参加してから、ようやく希望と安心、そして支えを感じることができました。私たちは決して一人ではないと気づきました。同じ経験をしているご家族と出会えたことに驚きました。保護者の方々からの洞察やアドバイスは、多くの難しい判断を支え、私たちにとって正しい方向へと導いてくれました。KAT6 Foundationの活動は、私たちの人生においてかけがえのない存在となっています。息子に直接影響を与える募金活動を通じて財団を支援すること以上に、より良い方法はありません。

- Katie Bator -

[サポートグループに参加する](#)

私たちのチームは

KAT6 Foundation の理事会メン バー



Dr. Jordan Muller
理事長



Karen Ginsburg
資金調達



Katie LaRow
Brown
科学



Maureen Martini
取締役



Dr. Andrew Rankin
科学



David Woodbury
秘書



Rachel Worden
資金調達および助成金

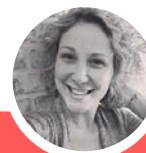


Kevin Young
ファイナンス

KAT6 Foundation のチームメ ンバー



Aimee Reitzen
マーケティングとコ
ミュニケーション



Megan Stetts
ソーシャルメディア



Susan Hartung
アドボカシーお
よび患者登録



Katie Bator
KATwalk



Dr. Typhaine Lejeune
科学アドバイザー



Jessica Wiemann
Empowered
Grants



Lindsey Blanch
助成金およびスポ
ンサーシップ

保護者ボランティアの皆様には、理事会やチームメンバーを様々な役割でサポートしていただくことをお願いしています。チームの支援や理事会への参加に興味がある方は、ぜひご連絡ください。

財団は、私たちの活動を支援したいボランティア、特に共有したいスキルや経験をお持ちの方々を歓迎します。

理事長のジョーダン・ミュラー (support@kat6.org) にご連絡ください。

ぜひつながりましょう！

以下の簡単なアンケートにご回答いただくと、重要な研究の最新情報、コミュニティイベント、サポートサービスに関する情報をお届けできます。ご入力いただいた情報はKAT6コミュニティ内でのみ使用され、外部に共有されることはありません。

これらの情報をご提供いただくことは、私たちの活動を前進させ、あなたとご家族を支えるためのシンプルで効果的な方法です。

[プライバシーポリシーを確認してください。](#)

コミュニティアンケートに回答する

KAT6 Foundation
8 Leland Court
Chevy Chase, MD 20815 USA

EIN番号 82-3118535

メールアドレス: support@kat6.org



WWW.KAT6.ORG



感謝の意

このハンドブックは、アムジェン社の多大なご支援により実現しました。2025年、KAT6 FoundationはRAREis Global Advocate Grantの受賞者に選ばれ、世界中のご家族のために本リソースの作成および翻訳に必要な資金提供を受けました。RAREisはアムジェン社が支援する国際的な取り組みであり、希少疾患とともに生きる方々とそのご家族がつながり、学び、日々の生活をより良く送るための支援を行っています。

このハンドブックの作成にあたり、貴重な時間と専門知識を提供して下さったボランティアおよび専門アドバイザーの皆様、心より感謝申し上げます。また、最終段階で丁寧なフィードバックとレビューを行って下さったKAT6理事会の皆様にも深く感謝いたします。さらに、希少疾患コミュニティにおける研究への貢献と、大切なご家族への日々の支援に尽力されているKAT6の介護者の皆様にも、心より御礼申し上げます。

参考文献リスト

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>