



KAT6A和KAT6B照护者手册



WWW.KAT6.ORG



得知孩子患有KAT6综合征，可能会让您百感交集——既有疑问，也有不确定，同时也对孩子的未来充满希望。面对未知感到不知所措是人之常情，但请记住，在您迈出下一步的过程中，您并不孤单。

你好！

欢迎观看视频

确诊后的最初几周和几个月可能会让人感到困惑和孤独。但随着你了解更多，并结识其他有着类似经历的家庭，你会发现自己身处一个充满力量和关爱的群体之中，大家互相扶持，共渡难关。未来充满希望。患有KAT6的孩子们每天都在成长、学习，并给他们的家人带来惊喜。

随着时间的推移，您的孩子会发现他/她与其他孩子之间的共同点比您最初预想的要多。您的孩子同样需要爱、学习、友谊和人际关系，尽管他们达到成长里程碑的方式和时间可能有所不同。KAT6 是一种疾病，它并不能定义您孩子的能力、精神或潜力。

KAT6综合征虽然会带来独特的挑战，但也展现了非凡的韧性、积极争取权益和无条件的爱。尽管它是世界上最罕见的遗传疾病之一，发病率不到八百万分之一，但您绝非孤身一人。KAT6社群中有许多家庭曾走过同样的道路，他们渴望分享经验、鼓励和支持。KAT6 Foundation将与他们携手，致力于帮助您的家庭度过这段旅程的每一个阶段。

目录

3	什么是KAT6综合征
4	诊断KAT6
5	KAT6 变体
7	KAT6 的特点
10	KAT6中的胃肠问题
11	新近确诊
12	医疗专科医生
14	疗法
16	常问问题
19	信息资源
20	KAT6 FOUNDATION
22	EMPOWERED GRANTS
24	社区活动
25	介入
27	我们的团队



联系方式

联系方式
support@kat6.org

KAT6 Foundation
8 Leland Court
Chevy Chase, Maryland 20815
USA

网站
www.kat6.org

FACEBOOK 群组
KAT6 Foundation

社交媒体



什么是KAT6综合征？

KAT6综合征是一种极其罕见的遗传疾病，由KAT6A或KAT6B基因的变异（改变）引起。这些基因作为表观遗传调节因子，帮助“打开”我们的DNA，以便在正确的时间使用正确的基因，从而促进健康的生长发育。

把DNA想象成一根紧紧缠绕在卷轴上的线。为了保证我们身体的正常运作，这根线需要在恰当的时机被小心地解开，这样每个基因才能发挥其应有的作用。KAT6基因并非只控制一种功能；它们会影响我们染色体上许多不同基因的活性。

因此，研究KAT6A和KAT6B能够让科学家深入了解人体不同部位的生长和协同运作方式。我们从KAT6研究中获得的知识，有望在更广泛的范围内改善人类健康，而不仅仅局限于这些罕见疾病。



患有KAT6综合征的儿童成长发育的方式各不相同，他们的需求也可能差异很大。有些孩子需要更多的医疗或发育支持，而有些孩子可能只有轻微的差异。无论您的孩子处于哪个阶段，都有相应的工具、疗法和充满爱心的专业人士可以帮助他们按照自己的节奏学习、成长和茁壮发展。

科学家仍在研究这种变异产生的原因，但有证据表明，变异类型及其在基因中的位置会影响症状的类型和严重程度。这种特定基因改变与其影响的性状之间的关系被称为基因型-表型相关性。

诊断KAT6

KAT6综合征是由于胎儿发育早期出现基因变异所致。大多数情况下，这些变异是新生突变（拉丁语为de novo，意为“从一开始就发生”），这意味着该变异并非遗传自父母，而是患者自身自发产生的。

直到最近，识别KAT6变异体还需要进行全面的基因检测，这通常价格昂贵且普及程度有限。如今，这些检测通常已被纳入保险范围，KAT6变异体也包含在更多针对性的基因检测项目中，使得基因检测更加快捷方便，也更容易被家庭所接受。

主要检测方式包括：

全外显子组测序（WES）：对基因组的所有编码区（外显子）进行测序，其中包含大多数致病变异。

全基因组测序（WGS）：对整个基因组进行测序，包括编码区和非编码区，使其成为最全面的选择。

智力障碍下一代测序（ID NGS）检测面板：一种针对 KAT6 变异的检测组，通常速度更快、更容易获得，并且更有可能作为初始步骤获得保险公司的批准。

检测服务的可及性可能因国家/地区而异，因此家庭应查询当地的检测选项。



即使取得了这些进展，许多患有KAT6综合征的儿童和成人仍然被忽视。由于KAT6的症状可能与其他疾病相似，例如自闭症、脑瘫或全面发育迟缓，因此患者家庭可能只得到一个笼统的诊断，而无法了解其潜在的遗传病因。此外，并非所有医疗保健提供者都熟悉罕见遗传综合征，因此可能无法提供正确的检测。

KAT6 Foundation致力于提高家庭、临床医生和研究人员对KAT6的认识。我们的目标是帮助更多人获得基因检测，使儿童和成人能够更早、更准确地获得诊断，以及随之而来的支持。

截至2026年，全球仅有不到1000人被正式确诊患有KAT6综合征。但随着检测的普及和公众认知的提高，我们预计这一数字将会上升，从而使患者家庭和医生对这种罕见疾病有更深入的了解。

KAT6 变体

KAT6 变异体：我们已知和未知的内容

关于特定KAT6A和KAT6B基因变异如何影响个体，我们仍有很多未知之处。目前大多数研究结果都基于小型研究，科学家们仍在努力了解不同变异究竟如何影响发育和健康。随着研究的深入，我们今天的认知可能会发生改变。

遗传信息可能会让人感到不知所措，但您无需成为遗传学专家也能了解您的孩子。在大多数情况下，基因变异可以帮助解释一些普遍的遗传模式，但它无法预测孩子的未来、能力、性格或潜力。孩子的成长发育受多种因素影响，包括治疗、医疗保健、家庭支持以及他们自身独特的优势。

了解KAT6变异体

基因就像写在书里的说明书。这些说明书告诉身体如何制造蛋白质，而蛋白质又帮助细胞完成各项功能。KAT6A 和 KAT6B 基因的变异（或改变）会影响这些说明书的读取和执行。了解您孩子的具体基因变异情况，或许能帮助您更好地理解他们的症状。

KAT6突变类型：

- 无义突变或移码突变——这些突变会导致基因指令过早终止，从而产生不完整的蛋白质。这就像书中的一句话写到一半突然停止，让人无法理解其含义。
- 剪接位点突变——这些突变会影响基因指令的剪接方式，导致某些重要部分被遗漏或重新排列。这就像去掉一个单词的一部分，从而改变它的含义或使其难以理解。例如，remember → member
- 错义突变——基因中的单个“字母”发生改变，从而使蛋白质中的一个组成部分被替换。这类突变通常与较轻的症状相关。这就像单词中的拼写错误：有时仍能理解原意，有时则会改变意思。例如，sit → sat（意思仍然容易理解）而 sat → cat（意思则发生了变化）。
- 大片段缺失或重复突变——当基因的一部分，甚至整个基因发生缺失或重复时，就会出现这种情况。这就像一段文字中遗漏了整句话，或同一句话被重复多次。



[了解更多关于基因变异的信息。](#)

变异位置与症状的关系

研究人员研究KAT6A或KAT6B基因中变异发生的具体位置，因为位置有时会影响基因指令的读取方式以及最终蛋白质的功能。这类研究有助于识别不同人群的普遍模式，但不能用于预测任何特定儿童的最终结果。基因就像一本长长的说明书，指令中某一部分的改变可能对最终结果产生与另一部分不同的影响。通过研究众多个体中变异的位置，研究人员可以更好地了解KAT6基因的整体功能。重要的是，这些模式并非绝对，即使变异位置相同，儿童的能力、面临的挑战和发展路径也可能截然不同。



目前的研究观察到了什么

现有研究表明，变异位置可能影响症状，但这些发现基于数量有限的个体，且仍在不断发展。在已发表的规模最大的KAT6A变异个体研究中，研究人员发现，位于基因后部的变异更常与更严重的发育障碍相关，而位于基因前部的变异则更常与较轻的语言和学习障碍相关（Kennedy et al., 2019）。

对于KAT6B基因，临床研究表明，变异倾向于聚集在基因的特定区域，并与不同的临床表现相关。位于第18外显子起始端的变异更常与生殖器髌骨综合征（GPS）相关，该综合征通常伴有更显著的运动、骨骼和脑部异常；而位于第18外显子末端或第3、7、11和14-17外显子的变异则更常与Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson综合征（SBBYSS）相关（Johnston等人，2018；GeneReviews, 2020）。这些发现提示，变异发生的位置不同，其影响也存在差异，但每个孩子的具体情况仍是独特的。

致家庭的重要信息

这些观察结果描述的是群体趋势，而非个体结果。携带较后部变异的儿童可能会发展出超出预期的技能，而携带较前部变异的儿童则可能面临一些未曾预料到的挑战。变异基因的位置只是影响儿童整体状况的一个方面，其他方面还包括医疗保健、治疗、家庭支持以及每个孩子独特的优势和需求。这些信息旨在帮助理解，而非限制希望或定义孩子能够取得的成就。每个患有KAT6综合征的孩子都是独一无二的，他们的成长历程不能仅由基因决定。

KAT6的特点

基因	综合征名称	基因其他名称
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



患有KAT6A和KAT6B基因突变的儿童有很多相似之处。这两个基因属于同一表观遗传调节因子家族，这意味着它们有助于控制其他基因的功能。当其中一个基因发生改变时，可能会影响发育的多个方面。虽然每种综合征都有其独特的特征，但它们之间存在大量的重叠之处。

大多数KAT6患儿会出现一定程度的语言和运动发育迟缓、肌张力低下以及喂养或胃肠问题，尤其是在幼儿期。睡眠障碍和视力问题也很常见。KAT6B患儿更常出现明显的骨骼或关节异常，包括关节挛缩、肢体差异或髌骨异常。

一些患有KAT6基因突变的儿童也可能出现神经系统症状，例如癫痫发作或脑部结构异常。随着儿童的成长，肌肉骨骼问题，包括关节松弛、脊柱侧弯、挛缩或肌肉紧张，可能会变得更加明显。尽管存在这些潜在的医学问题，但KAT6A/KAT6B患者登记系统（2025年）的数据显示，大多数家长表示他们的孩子整体健康状况良好。

重要的是要记住，每个孩子都是独一无二的。即使是携带相同基因突变的孩子，其具体特征及其对孩子的影响程度也可能存在很大差异。您的孩子将拥有自己独特的优势、挑战和个性。家长们通常形容他们的孩子善于社交、充满爱心且极具韧性。

接下来两页的图表详细概述了KAT6A和KAT6B的特征，并注明了这些特征通常出现的时间。您可以打印此图表，并与孩子的医疗团队分享，以便指导治疗和跟踪病情进展。

KAT6综合征的报告特征

非常常见：在 50% 或以上的人群中观察到
常见：在 25% 至 49% 的个体中观察到

较少见：在 5% 至 24% 的个体中观察到
罕见：在不到 5% 的人群中观察到

类别	特征	KAT6A	KAT6B	通常发现时间
发育	全面发育迟缓 / 智力障碍	非常常见 ⁵	非常常见 ⁵	通常在婴儿期或幼儿期发现
	言语与语言障碍（语言表达受限、言语失用症）	非常常见 ⁵	非常常见 ⁵	言语发育迟缓通常在幼儿期显现
	肌张力低下	常见 ⁵	非常常见 ⁸	通常在婴儿期发现
	行为与神经发育特征（包括孤独症谱系障碍、感觉处理差异、注意力缺陷多动障碍 [ADHD]）	常见 ⁷	较少见 ⁸	可在整个儿童期观察到
	运动发育迟缓（粗大运动、精细运动、运动协调）	常见 ⁵	非常常见 ⁵	婴儿期或幼儿期即可显现，并可能持续存在
神经系统	癫痫 / 癫痫发作	较少见 ⁵	常见 ⁵	可在儿童期出现
	脑结构异常（小脑扁桃体下疝畸形、胼胝体异常、脑室扩大、发育缺失、无脑回畸形、脊髓栓系、髓鞘形成延迟）	罕见 ⁴	非常常见 ⁸	通常在儿童期通过 MRI 检查发现
喂养与胃肠道	喂养困难（吞咽困难、需要管饲喂养）	非常常见 ⁷	非常常见 ⁸	婴儿期通常十分明显；部分患儿需要长期管饲喂养
	胃肠道问题（便秘、胃食管反流）	非常常见 ⁷	非常常见 ⁸	可持续至儿童期及成年期，且常需长期干预
视力	斜视、皮质性视力障碍（CVI）、屈光不正	非常常见 ⁷	非常常见 ⁸	通常在婴儿期或幼儿早期发现
听力	听力损失（传导性或感音神经性）及鼓膜穿孔	较少见 ⁷	常见 ⁸	通常在婴儿期或幼儿早期发现

共性分析基于以下来源的数据：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综合征的报告特征

非常常见：在 50% 或以上的人群中观察到
常见：在 25-49% 的个体中观察到

较少见：在 5% 至 24% 的个体中观察到
罕见：在不到 5% 的人群中观察到

类别	特征	KAT6A	KAT6B	通常发现时间
先天性异常与器官系统	特征性面容（小头畸形、面部特征异常）	非常常见 ⁷	非常常见 ⁸	通常在婴儿期即可识别
	先天性心脏缺陷（房间隔缺损〔ASD〕、室间隔缺损〔VSD〕、动脉导管未闭〔PDA〕及心脏瓣膜异常）	非常常见 ⁷	非常常见 ⁸	如存在，出生时即可发现
	小头畸形	常见 ⁷	常见 ⁸	通常在婴儿期即可识别
	肾脏、泌尿道或生殖系统异常（肾积水、膀胱输尿管反流、结构异常）	较少见 ⁷	非常常见 ⁸	通常在婴儿期或儿童期发现
	内分泌问题（甲状腺、生长激素、青春期发育）	较少见 ⁷	常见 ⁸	发病时间差异较大
肌肉骨骼系统	关节松弛或关节活动度过高	较少见 ¹	非常常见 ⁸	常在婴儿期或幼儿期发现
	脊柱异常	较少见 ¹	较少见 ⁸	通常在儿童后期或青春期出现
	髌骨异常（发育缺失或发育不全）	尚未报道	非常常见 ⁸	常在婴儿期或幼儿期发现
	关节挛缩或关节僵硬	尚未报道	非常常见 ⁸	出生时即可存在，也可能随着年龄增长及活动受限而逐渐出现
其他健康问题	生长问题（身高、体重）	较少见 ⁷	较少见 ⁸	通常在婴儿期或幼年期发现
	反复感染（呼吸道感染、耳部感染）	常见 ⁵	常见 ⁵	通常始于婴儿期或幼儿期
	睡眠问题	常见 ⁷	较少见 ⁸	常在婴儿期表现明显，并可能持续存在
	牙齿异常	常见 ⁶	常见 ⁸	常在婴儿期或幼儿期发现

共性分析基于以下来源的数据：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中的胃肠问题



由于KAT6患者肌张力低下和肠道动力异常，胃肠问题十分常见。这些问题可能导致便秘、消化缓慢、胃酸反流，甚至更严重的并发症，例如肠梗阻。这听起来可能令人担忧，但治疗和喂养支持可以带来很大帮助。虽然肠旋转不良或肠扭转等情况较为罕见，但如果不及时治疗，可能会危及生命。由于KAT6患者通常存在沟通障碍，并且对疼痛的表达可能有限，您应密切观察孩子的排便习惯和行为变化。如果发现任何异常情况，请立即就医。早期识别和干预是预防严重并发症的关键。

需要了解的胃肠道术语

肠旋转不良：

胎儿发育过程中肠道位置异常

肠扭转：

肠道发生扭转，导致肠梗阻

必读

肠梗阻——快速指南

患有 KAT6 的儿童和成人可能会出现肠梗阻，如果不及时治疗，可能会危及生命。

需要注意的迹象：

- 排便习惯改变或便秘
- 呕吐、腹泻或腹胀
- 异常烦躁、退缩、嗜睡或坐立不安
- 如果您的孩子无法可靠地表达疼痛，行为改变可能是第一个迹象。

重要性：

有些肠道问题，例如肠旋转不良或肠扭转，需要立即就医。即使您的孩子还能排气或排便，肠梗阻仍然可能很严重。如果感觉有任何异常，请立即就医。

您的职责：

您比任何人都更了解您的孩子。如果您发现孩子有任何异常或感觉不对劲，请务必联系您的医疗团队。相信您的直觉，并在您有任何疑虑时及时表达出来，对于保持孩子的健康和获得所需的支持至关重要。

KAT6综合征照护者核对清单



医疗随访

- ☐ 与孩子的儿科医生或遗传学家会面，共同复习诊断结果。
- ☐ 确认需要就诊的专科医生并安排初诊时间。
- ☐ 保留报告、测试结果、影像资料和建议的副本。



早期干预与学校支持服务

0-3岁：

- ☐ 申请早期干预评估。
- ☐ 跟踪治疗建议和进展情况。

学龄：

- ☐ 申请学校评估。
- ☐ 制定个别化教育计划（IEP）或你所在国家使用的同等计划。



注册

- ☐ 加入 KAT6A/KAT6B 患者登记库。 [在此注册](#)
- ☐ 完成KAT6社区调查。 [参与调查](#)



家庭支持

- ☐ 加入 Facebook 上的 KAT6 支持小组，与其他成员交流经验和建议。 [加入群组](#)
- ☐ 观看基金会为新家庭制作的欢迎观看视频。 [观看视频](#)
- ☐ 多向亲友寻求支持，他们会成为您重要的情感依靠。



整理医疗资料

- ☐ 创建活页夹或电子文件夹，用于存放：
 - 医疗摘要和评估
 - 治疗和学校计划及报告
 - 专家联系信息
 - 预约记录
 - 成长记录



获取最新资讯

- ☐ 请在 Facebook、Instagram、LinkedIn、X 和 YouTube 上关注 KAT6 基金会。



参与研究机会

- ☐ 请访问 KAT6.org 查看当前的研究和数据收集项目。
- ☐ 注册参与 KAT6 iPSC 细胞库项目。 [了解更多。](#)
- ☐ 请将所有同意文件保存好以作记录。

医疗专科医生

由于KAT6基因突变会影响发育和健康的多个方面，大多数患儿需要与一个专家团队合作，共同制定治疗方案。通常，家庭会先咨询儿科医生或遗传学家，由他们负责早期需求并进行转诊。如果条件允许，多学科诊所也能将多位专家聚集在一起，简化治疗流程。



常见专科医生可能包括：

- 遗传学家——解释诊断结果，解读孩子的基因检测报告，并指导长期照护。
- 发育行为儿科医生——监测发育里程碑，并协调相关转诊。
- 神经科医生——评估肌张力、癫痫发作及其他神经系统问题。
- 胃肠科医生（GI）——管理喂养困难、胃食管反流和便秘等问题。
- 心脏科医生——检查是否存在心脏方面的异常。
- 内分泌科医生——监测生长发育、甲状腺功能及激素水平。
- 眼科医生和听力专科医生——评估视力和听力情况。
- 骨科医生和矫形辅具师——评估骨骼与关节情况，并在需要时提供辅助支具。
- 耳鼻喉科医生（ENT）——评估和治疗呼吸道问题、耳部感染、听力问题，以及吞咽或呼吸困难。
- 营养师、喂养治疗师或饮食营养专家——支持喂养及健康成长。
- 牙科医生——监测口腔健康、牙齿发育及牙科问题。

随着孩子年龄增长，孩子的医疗团队可能会有所变化。一些专家，例如行为健康或心理健康专家，可能会根据孩子的需求增加，而另一些专家则可能随着孩子的成长而不再需要。由于每个患有KAT6的孩子都是独一无二的，因此，根据他们每个阶段的特点和需求调整治疗方案至关重要。

波士顿儿童医院KAT6诊所多学科诊疗中心

在 Olaf Bodamer 博士和 William Brucker 博士的带领下，一个多学科临床项目于 2026 年 2 月启动，为患有 KAT6A 或 KAT6B 综合征的患者提供全面的医疗服务。

如需预约或咨询更多信息，请联系 KAT6 门诊协调员：
rarediseases@childrens.harvard.edu。



医疗评估清单 – KAT6A/KAT6B 综合征

给家长的建议：

- 对心脏、肾脏、大脑和内分泌功能的基线评估尤为重要。
- 您的孩子可能不需要做每一项检查；请遵照儿科医生或遗传学家的指导。
- 保留所有结果副本，以便跟踪一段时间内的进展。

心脏科

- 超声心动图（用于检测先天性心脏缺陷：房间隔缺损、室间隔缺损、动脉导管未闭、瓣膜异常）

发育与治疗支持

- 由发育儿科医生或神经发育专家进行发育评估
- 早期干预转介（物理治疗、职业治疗、言语治疗）
- 由言语治疗师或喂养专家进行喂养/吞咽评估

神经科

- 儿科神经科评估（肌张力、反射、癫痫发作）
- 脑电图（如果怀疑癫痫发作或作为基线检查）
- 脑部 MRI（评估是否存在小脑扁桃体下疝畸形、脑室扩大、髓鞘形成延迟、脊髓栓系、胼胝体发育不全）。由于 MRI 往往需要麻醉，医生有时会安排在孩子接受其他需要麻醉的手术时一并进行。

肾脏与泌尿系统

- 肾脏超声检查（用于检测结构异常或肾积水）

内分泌科

- 甲状腺功能检查
- 生长监测（身高、体重、生长曲线）
- 青春期发育评估（孩子接近青春期时）

胃肠与营养

- 胃肠道评估（反流、便秘及其他问题）
- 营养评估或营养师咨询（如存在生长或喂养方面的担忧）

视力与听力

- 眼科检查（斜视、皮质性视力障碍、屈光不正）
- 听力评估

肌肉骨骼与骨科

- 骨科评估（关节松弛、脊柱侧弯、挛缩、发育不全、发育异常）

睡眠

- 睡眠评估（如果怀疑有入睡困难/睡眠维持困难/睡眠呼吸暂停）

疗法

早期干预和持续治疗可以显著改善患有KAT6的孩子的状况，而且在美国，这些服务通常免费。治疗转介通常由孩子的医疗机构或教育团队提供，家庭也可以选择自费进行治疗。孩子的进步速度因人而异，但只要有正确的支持和足够的鼓励，您就会看到孩子以意想不到的美好方式展现出新的技能。

言语治疗

言语治疗旨在解决沟通障碍，帮助您孩子发展语言和非语言沟通能力。由于患有KAT6的儿童通常存在明显的言语发育迟缓，治疗师可能会采用辅助和替代沟通（AAC）、手语或其他策略来支持孩子的表达和理解。PROMPT疗法利用触觉提示来引导言语，通常建议KAT6患儿接受该疗法，以改善其发音和清晰度。



喂养疗法

喂养治疗旨在改善口腔运动技能、吞咽困难和感觉统合障碍。一些患有KAT6的儿童会出现反流、口服摄入量不足或需要管饲。治疗师会帮助制定安全的喂养策略，在可能的情况下逐步过渡到经口喂养，并改善营养摄入。



物理治疗（PT）

物理治疗可以帮助您的孩子增强力量、协调性和运动自信心。许多患有KAT6的儿童存在肌张力低下（肌张力减退）、关节松弛或运动发育迟缓等问题，这会使行走、站立和其他活动更加困难。物理治疗可以帮助您的孩子安全活动、改善平衡并达到新的发育里程碑。治疗师可以与您合作，找到合适的辅助设备，例如步态训练器、矫形器或轮椅，从而帮助您的孩子充分参与各项活动并茁壮成长。

职业治疗（OT）

职业治疗可以帮助您的孩子发展精细运动技能、自理能力和适应性策略。职业治疗可以帮助孩子进食、穿衣、书写和使用科技产品，并解决KAT6患者常见的感官处理障碍。孩子的职业治疗师可能会建议使用辅助设备，以帮助孩子在家和学校保持独立性。

视觉疗法

如果您的孩子患有皮质性视力障碍

(CVI)、斜视或其他视力问题，视觉治疗或许能帮到他们。治疗可以改善孩子的追踪能力、专注力、眼部协调能力和视觉处理能力，这些技能对学习、安全和日常活动都至关重要。尽早由眼科医生或视觉治疗师进行评估，有助于您的孩子最大限度地发挥其视觉发育潜能。



应用行为分析 (ABA)

应用行为分析疗法 (ABA 疗法) 专注于培养行为技能、社交沟通能力和日常生活能力。对于患有 KAT6 综合征的儿童，ABA 疗法可以促进语言发展、社交互动，并有助于减少挑战性行为。治疗方案会根据每个孩子的优势和需求量身定制，运用积极强化和技能培养来促进其成长。

强化治疗方法

强化治疗通常持续约三周，包括每日进行物理治疗、职业治疗或语言治疗，并使用诸如动态运动干预 (DMI) 等专业工具和技术。与标准的每周治疗相比，这种强化治疗可以显著提高患儿的力量、活动能力、沟通能力或功能技能。许多 KAT6 患儿家庭都注意到，在强化治疗期间和之后，患儿取得了显著进步。

与当地残障社区中的家庭建立联系，了解他们的经验。除了传统疗法外，一些家庭还发现音乐疗法、艺术疗法、游戏疗法、生物反馈疗法、反射整合疗法、动物辅助疗法以及呼吸治疗等方法也可能有所帮助。

水中疗法

水中疗法利用水的浮力和阻力来增强肌肉力量、活动能力和协调性。对于肌张力低下、耐力不足或关节有问题的儿童来说，水提供了一个安全的环境，既能让孩子享受治疗过程，又能促进他们的功能性运动技能。

马术治疗

马术治疗利用马匹轻柔、有节奏的运动来改善平衡、姿势、协调性和核心力量。除了身体上的益处，许多孩子还喜欢骑马，这有助于增强他们的自信心、参与感和积极性，并促进他们参与日常活动和治疗。虽然大多数保险计划不涵盖马术治疗，但许多社区都有非营利组织或骑马项目，以低成本或经济援助的方式提供治疗性马匹服务。



常问问题



我的孩子会走路吗？

许多患有KAT6的儿童最终都能学会走路，尽管他们通常比同龄人晚一些。有些孩子可能需要借助辅助设备、轮椅或其他方式出行。您的孩子可能需要接受物理治疗或其他支持来增强力量和平衡能力。进步可能比较缓慢，但只要坚持治疗、鼓励和耐心，您的孩子就能在自己的节奏中不断获得新的技能和自信。

我的孩子未来的学习和学校生活会是什么样子？

患有KAT6的儿童通常会出现发育迟缓和 Learning 障碍。通过早期干预、制定个性化教育计划（IEP）和接受治疗，您的孩子可以取得显著的学业进步。每个孩子的优势和挑战都是独一无二的，因此学习方法和支持应根据您孩子的个体需求量身定制。学校提供的支持可能包括课堂调整、一对一助教、小型学习环境、配备相应支持的融合教育环境或特殊学校。

我的孩子能学会说话吗？

大多数KAT6综合征患者会出现语言发育迟缓，但个体差异很大。有些孩子可能不会说话，而是通过手语、手势或辅助技术进行交流；而有些孩子尽管早期发育迟缓，但最终可能成为能说会道的青少年或成年人。许多家长反映，他们的孩子理解能力远超表达能力。因此，支持孩子各种形式的沟通，并对他们的潜能抱有很高的期望至关重要。

如果我的孩子不会说话，我该如何帮助他/她进行沟通？

许多患有KAT6综合征的儿童不会说话或语言表达能力有限，但这并不意味着他们无法沟通。语言治疗以及辅助与替代沟通（AAC）工具可以帮助孩子表达需求、分享想法并与他人建立联系。常见的AAC方式包括手语、图片交流系统以及语音生成设备。重要的是鼓励并认可所有形式的沟通，无论是手势、面部表情、图片还是电子设备。每一次成功的沟通都是值得庆祝的进步。

有多少人被诊断患有KAT6?

截至2026年，全球正式确诊患有KAT6A或KAT6B综合征的人数不足1000人。全球人口超过80亿，这意味着KAT6属于极其罕见的疾病，其发病率约为八百万分之一。实际数字可能更高，因为基因检测系统和医疗机构并不跨国共享数据。我们追踪社群成员的最可靠方法是通过KAT6A/KAT6B患者登记库，该登记库目前包含500多名成员，并且随着公众意识的提高和检测能力的增强，成员数量还在不断增长。

我再次生下患有KAT6基因突变的孩子的可能性有多大?

父母应咨询遗传学专家或遗传咨询师，了解变异是否来自父母，以及未来怀孕的相关风险和注意事项。大多数KAT6基因突变在患儿身上首次出现，并非遗传自父母任何一方。在这种情况下，再次生育携带相同基因突变孩子的概率很低，估计约为2%。在极少数情况下，父母可能在其少数生殖细胞中携带基因突变，这种情况被称为生殖细胞嵌合体，这会增加疾病复发的几率。极少数情况下，父母的所有细胞都可能携带KAT6变异，并能以遗传的方式将其传递给子女。在这种情况下，每个孩子都有50%的概率遗传到这种疾病。

KAT6 家族在美国和国际上分布在哪里?

目前已在至少70个国家/地区发现了KAT6患者。您可以通过Facebook支持小组和国际WhatsApp群组与其他患者交流。KAT6 Foundation提供翻译资料，并可根据您的需求提供其他资源。您还可以加入KAT6 Foundation的家庭地图，与附近的患者联系。



[加入地图。](#)

有哪些治疗方法？

目前尚无获批的专门用于治疗KAT6综合征的疗法，但一些治疗方法可能有助于缓解特定症状。医生会根据具体症状进行治疗，例如便秘、胃酸反流、行为问题、癫痫发作或睡眠障碍。一些家长报告，线粒体支持补充剂（如左旋肉碱、泛酸〔维生素B5〕、辅酶Q10、维生素E、维生素C或Cytra-3）可能对孩子有所帮助。在给孩子服用任何新的补充剂之前，务必咨询孩子的医生。有关线粒体治疗的更多信息，请参阅Richard I Kelley的胃肠道网络研讨会以及他在2023年会议上发表的题为“KAT6A和KAT6B综合征代谢异常的治疗”的演讲。

KAT6综合征患者的预期寿命是多少？

KAT6 Foundation正积极通过KAT6A/KAT6B患者登记库收集数据，以研究长期预后。截至2025年，已知年龄最大的KAT6A患者已年过五十，年龄最大的KAT6B患者已年过四十。由于KAT6非常罕见且是近期才被发现的，大多数确诊患者为儿童，因此目前仅有少数成年患者。持续的研究将有助于我们更好地了解健康、寿命以及这些综合征随时间推移的进展情况。



我的家人如何参与研究？

支持KAT6研究的最佳方式是加入KAT6A/KAT6B患者登记库，该登记库收集KAT6患者照护者的宝贵信息，以帮助科学家更好地了解KAT6A和KAT6B综合征。您还可以向波士顿大学KAT6A/KAT6B iPSC生物样本库捐献生物样本。访问www.kat6.org，了解最新研究进展和相关信息。

我们家是否符合申请经济援助的条件？

即使您的家庭收入不符合要求，您的孩子也可能有资格获得政府资助的医疗保健或与残疾相关的经济援助。许多国家都提供相关项目，帮助患有遗传或发育障碍的儿童支付医疗、治疗、设备和支持服务费用。要了解您所在地区有哪些可用的项目，您可以联系您孩子的医疗团队、医院社工或当地政府或残疾人服务机构。他们可以指导您了解您的孩子可能符合哪些福利条件，并协助您申请。

信息资源



KAT6 Foundation

- 🔗 KAT6A 和 KAT6B 已发表研究的存档
- 🔗 KAT6 Foundation 欢迎观看视频
- 🔗 KAT6 纪录片：尼科·米洛纳斯的基因缺陷
- 🔗 KAT6 iPSC 生物样本库
- 🔗 KAT6 YouTube 频道：KAT6 研究报告和网络研讨会
- 🔗 特别值得关注的是：KAT6 人群中的肠梗阻

KAT6A

- 🔗 KAT6A 情况说明书，由遗传学教育中心提供
- 🔗 NORD 发布的 KAT6A 综合征报告
- 🔗 KAT6A 综合征：76 例致病性 KAT6A 变异患者的基因型-表型相关性研究
- 🔗 49 例 KAT6A 综合征患者的言语和语言发育及基因型-表型相关性研究

KAT6B

- 🔗 KAT6B 疾病
- 🔗 NORD 关于 KAT6B 相关疾病的报告
- 🔗 KAT6B 谱系疾病中的新变异拓展了我们对临床表现和分子机制的认识。
- 🔗 萨伊-巴伯-比塞克综合征 (SBBS) 由 Unique 提供

国际 KAT6 联系人

- 🔗 澳大利亚
- 🔗 奥地利
- 🔗 法国
- 🔗 意大利
- 🔗 日本
- 🔗 荷兰
- 🔗 新西兰
- 🔗 挪威
- 🔗 葡萄牙
- 🔗 西班牙
- 🔗 瑞士
- 🔗 火鸡
- 🔗 英国

罕见病组织

- 🔗 亚太罕见病组织联盟
- 🔗 欧洲罕见病组织 (Eurordis)：欧洲罕见病组织
- 🔗 全球基因
- 🔗 国际罕见病联盟
- 🔗 NORD (美国国家罕见病组织)
- 🔗 罕见病日
- 🔗 国际罕见病组织
- 🔗 独具特色：理解基因和染色体

主要的 Facebook 群组

- 🔗 KAT6 Foundation：KAT6A 和 KAT6B 研究及意识提升小组
- 🔗 KAT6 支持小组
- 🔗 KAT6A 和 KAT6B 基因家族

请访问 KAT6.org 上的家庭资源页面，获取更丰富的资源库。

KAT6 Foundation

我们的使命

我们为世界各地受KAT6综合征（由KAT6A和KAT6B基因变异引起）影响的个人和家庭提供支持。我们的目标是推进可能带来治疗方法的科学研究，并提高公众对KAT6综合征的认识，以便更容易地识别、理解和研究这种疾病。

KAT6家庭支持服务

我们的支持团队将全程陪伴您的家庭，为您提供帮助。我们可以帮助您了解教育和医疗体系，做出明智的决定，并获得孩子健康成长所需的各项服务和关爱。

我们也为正在经历孩子从学校过渡到成人服务阶段的家庭提供帮助。我们的团队可以指导您完成整个流程，解释您的孩子在个别化教育计划 (IEP) 下的权利，并帮助您理解评估报告。您并不孤单。我们的目标是让这些有时令人困惑的步骤变得更轻松、更不容易感到不知所措。



我们始终与您同行。



“没有什么比社区本身更好的资源了……他们掌握的信息可能比你的儿科医生更有用。能够接触到那些了解这种疾病、有医学知识的家长，以及那些孩子年龄较大、经历过类似情况的家长，对我来说是莫大的帮助。”

- Lindsey Blanch -

资助研究

得益于家庭成员的积极参与，研究人员每年都能获得新的发现。这些努力已帮助我们更好地了解KAT6如何影响发育，并为未来的治疗铺平了道路。KAT6 Foundation致力于资助旨在改善KAT6综合征患儿及其家庭生活的国际研究。我们最新的项目探索潜在药物，研究大脑和行为模型，识别重要的生物标志物，并开发临床方案，为未来的治疗和临床试验奠定基础。我们支持的每一项研究都让我们离更好的医疗服务和更美好的未来更近一步，造福我们的社群。

[了解更多。](#)

KAT6 患者登记

KAT6A/KAT6B 患者登记项目由美国国家罕见病组织 (NORD) 于 2019 年启动，是首个针对 KAT6 综合征的长期研究项目。该项目通过收集像您一样的家庭的信息，帮助研究人员更好地了解 KAT6 综合征的全部特征，并确定新的研究方向。

KAT6 Foundation拥有这些去标识化数据，这使我们能够指导研究并负责任地分享研究成果。我们还会分析这些信息，并与家庭分享见解，帮助家长和照护者更好地了解和支持他们的亲人。您的参与不仅能帮助您的孩子，还能为整个KAT6社区带来改变。

[加入患者登记](#)

KAT6 iPSC 生物样本库

2022年，KAT6 Foundation与合作研究团队共同建立了首个KAT6A和KAT6B患者来源诱导多能干细胞（iPSC）生物样本库。这些细胞由患者的皮肤或血液等样本制成，有助于研究人员研究KAT6并测试潜在的治疗方法。家庭可以选择将孩子的样本捐献给iPSC库，让您的孩子以自己的方式帮助推进KAT6的研究并支持KAT6患者的治疗。

[参观塞拉诺实验室](#)

[参与 iPSC 生物样本库](#)



“与 KAT6 基金会并肩工作是我们实验室工作中最有意义的部分之一。”

- Dr. Angie Serrano -

Empowered Grants（赋能补助计划）

支持 KAT6 家庭是我们使命的核心。通过我们的 Empowered Grants（赋能补助计划），我们提供资金帮助家庭获得辅助设备、适应性器材、技术支持和疗法，从而改善日常生活质量并促进独立参与。

这些资源能够帮助患有 KAT6 综合征的个人更充分地参与家庭、学校和社区生活，实现教育目标，改善沟通能力，加强社会联系，并促进社交与情感发展。

自 2020 年启动以来，KAT6 Foundation 已向美国及世界各地的个人和家庭发放超过 120 份 Empowered Grants（赋能补助计划）补助金。每份补助金都旨在帮助家庭满足实际需求，减轻经济负担，并提升患有 KAT6 综合征个体及其家庭的生活质量。

[下载申请表](#)

申请时请准备：

- ✓ 诊断证明（例如基因检测报告）
- ✓ 已填写完整的申请表及联系方式
- ✓ 所申请设备、服务或疗法的预估费用



Empowered Grants (赋能补助计划): 可申请资助项目

以下项目可通过“赋能补助计划”获得报销。此清单仅供参考，并非限制条件。如果您的孩子有未在此列出的特殊需求，但能证明该需求对其成长、健康或日常生活有益，请在申请中注明。

物理治疗工具

- 治疗球
- 垫子，楔形物
- 泡沫轴
- 哑铃、阻力带
- 平衡木
- 行动辅助设备、助行器、步态训练器、婴儿车、站立架
- 平衡板
- 负重背心
- 自适应座椅
- 便携式轮椅坡道
- 滑板车
- 攀岩墙、梯子
- 障碍训练器材
- 矫形器
- 滑轮系统
- 踏板锻炼器
- 蹦床
- 爬行隧道
- 改装自行车和三轮车

感官

- 秋千（各种类型）
- 咀嚼管，可咀嚼饰品
- 刷洗系统
- 空气工具
- 加重毯/背心
- 振动工具
- 指尖陀螺、压力球、指尖陀螺
- 灯箱/灯桌
- 熔岩灯
- 降温背心
- 手机
- 耳机（降噪）

喂养/日常生活

- 如厕辅助用品
- 餐具和杯子（适应性）
- 取物器和抓取器
- 自适应牙刷
- 敷料辅助用品
- 眼镜、助听器
- 如厕计时器
- 适应性高脚椅

精细动作技能

- 形状分类器
- 镊子和钳子
- 手写工具
- 积木、乐高等建筑玩具
- 工艺用品
- Squigz
- 谜题
- 橡皮泥、治疗用橡皮泥、史莱姆
- 挂板
- 动力砂
- 鞋带卡
- 需要精细动作技能的游戏（例如叠叠乐、手术游戏、弹珠轨道游戏等）
- 画架，斜板

言语/沟通

- 辅助与替代沟通（AAC）设备、平板电脑及保护套（如iPad）、语音生成设备
- 通信软件和应用程序
- 镜子
- 图片卡片
- 麦克风和耳机
- 哨子、泡泡、喇叭（吹奏玩具）
- 视觉日程表、社交故事
- 促进轮流游戏和语言发展的游戏

教育

- 学习网站订阅、电子书
- 工作簿
- 键盘
- 自适应学习工具（触控笔）

面对面治疗

- 物理治疗
- 职业疗法
- 马术疗法
- 音乐疗法
- 应用行为分析疗法
- 水疗
- 视觉疗法
- 言语、喂养和辅助沟通治疗
- 社交技能小组

社区活动

KATWALK

KATwalk 是我们一年一度的趣味十足、老少咸宜的活动，支持者们齐聚一堂，共同提高公众对 KAT6 综合症的认知，并为研究和支持项目筹集资金。这一天充满了欢声笑语、精彩活动和浓厚的社区氛围，也是我们庆祝 KAT6 家庭的盛会！让我们携手共进，共创美好明天！



世界罕见病日

世界罕见病日是一个特殊的日子，旨在让人们关注像KAT6综合征这样的罕见疾病。它总是在二月的最后一天举行。我们与世界各地的家庭和支持者们齐聚一堂，分享故事，提高公众意识，并表明没有人需要独自面对罕见病。

KAT6国际大会

年度大会为患者家属、医生和研究人员提供了一个难得的交流平台。在这里，您可以了解 KAT6 的最新进展，结识其他真正理解患者历程的人，甚至参与到相关研究中来。

“我来这里是因为待在这里让我感觉很好。我很高兴大家喜欢我的儿子。我很高兴他们为他加油。我很高兴大家告诉我他们看到了他的进步……成为我们社区的一份子，在很多方面都让我感到特别和难忘。”

[查找活动](#)

- Amy Young -



介入

KAT6 Foundation的运作离不开像您一样的家长、朋友和支持者。每一份努力都至关重要！



贡献你的时间

我们一直在招募志愿者来支持基金会的工作。如果您有特殊技能或才华想要分享，我们非常欢迎您与我们联系！对于那些有兴趣承担更重要角色的人，我们也提供加入KAT6 Foundation董事会的机会。

志愿者

提高意识

您可以帮助提高社区和公众对 KAT6 综合征的认识。

每年二月，欢迎您加入我们的罕见病日宣传活动。

鼓励您的朋友和粉丝在 Facebook、Instagram、X (Twitter)、LinkedIn 和 YouTube 上关注该基金会。

分享您孩子的照片和故事——我们喜欢展示我们了不起的 KAT6 家庭，并向世界展示我们使命背后的面孔。

购买KAT6

我们的篝火商店为全家提供高品质的服装和周边商品。

访问KAT6商店

为KAT6筹款

我们的项目和研究计划都依赖于我们社区的慷慨支持。

KATwalk

每年九月举行的KATwalk是我们规模最大的社区筹款和宣传活动。您可以组建筹款团队组织线下步行活动来支持这项事业，也可以通过 KATwalk Anywhere在线参与。无论您以何种方式参与，每一步都将帮助我们离更美好的明天更近一步。

年度募捐

我们的年度募捐活动邀请个人捐助者、企业和支持者共同支持我们的使命。

“I Care for Rare” 活动

“I Care for Rare” 活动是一项灵活的、持续进行的筹款活动，您可以随时发起。您可以与当地企业合作、举办活动，或者指定一天进行捐赠，以提高公众对KAT6患儿家庭的关注度并筹集资金。



为我们的博客撰稿

我们很想听听你的故事！

由于 KAT6 非常罕见，许多家庭常常感到孤独，缺乏与其他家庭建立联系的机会。如果您愿意分享您的经历，请与我们联系！您的分享可以帮助世界各地的家庭了解KAT6，获得启发和支持。 [阅读我们的博客。](#)

用户评价



“

在儿子被确诊为KAT6之前，我以为我们只能孤军奋战。那些不眠之夜、肠胃问题、手术以及种种未知，都让我感到无比煎熬。加入KAT6社群和Facebook互助小组后，我终于感到一丝希望、一丝慰藉，因为我知道我们并非孤军奋战。孩子们之间的共同经历让我深受震撼，其他家长的见解和建议也帮助我们做出许多艰难的决定，并为其他孩子指明了方向。KAT6 Foundation的研究和教育工作是我们生命中最重要事情。KAT6 Foundation的研究和教育工作是我们生命中最重要事情之一。通过参与筹款活动支持基金会，不仅帮助了我们的儿子，也帮助了世界各地受 KAT6 综合征影响的家庭。

- Katie Bator -

加入我们的支持小组

我们的团队

KAT6 Foundation 董事会成员



Dr. Jordan Muller
董事会主席



Karen Ginsburg
筹款



Katie LaRow
Brown
科学



Maureen Martini
董事会成员



Dr. Andrew Rankin
科学



David Woodbury
秘书



Rachel Worden
筹款与拨款



Kevin Young
金融

KAT6 Foundation 团队成员



Aimee Reitzen
执行总监



Megan Stetts
社交媒体



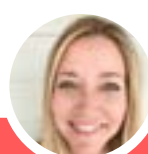
Susan Hartung
倡导与患者登记



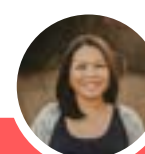
Katie Bator
KATwalk



Dr. Typhaine Lejeune
科学顾问



Jessica Weimann
Empowered
Grants



Lindsey Blanch
资助和赞助



Melanie Maas
KAT6 Connect

家长志愿者在各个方面为我们的理事会和团队成员提供支持。如果您有兴趣支持我们的团队或考虑担任理事会成员，我们非常乐意与您联系。

基金会欢迎有志于推进我们工作的志愿者，特别是那些拥有技能或经验并愿意分享的志愿者。

请通过 support@kat6.org 联系我们的董事会主席 Jordan Muller。

让我们联系吧！

我们非常希望与您保持联系！请填写以下简短调查问卷，帮助我们分享重要的研究进展、社区活动和支持服务。您的信息将仅保留在 KAT6 社区内，绝不会泄露给任何外部机构。

提供这些详细信息是一种简单而有效的方法，可以帮助我们推进使命，并为您和您的家人提供支持。 [查看我们的隐私政策](#)

社区调查

KAT6 Foundation
8 Leland Court
Chevy Chase, Maryland 20815
USA

雇主识别号 # 82-3118535

电子邮件: support@kat6.org



WWW.KAT6.ORG



致谢

本手册的编写和翻译得益于 Amgen 的慷慨支持。2025 年，KAT6 Foundation 荣获 RAREis Global Advocate Grant (RAREis 全球倡导者资助项目)，该资助为本资源的开发与翻译提供了资金支持，使世界各地的家庭都能受益。

RAREis 是由 Amgen 支持的全球倡议项目，旨在帮助罕见病患者及其家庭建立联系、获取知识，并更好地应对日常生活中的挑战。

我们衷心感谢所有在本手册编写过程中分享时间、专业知识和宝贵经验的志愿者与专业顾问。同时，我们也感谢 KAT6 Foundation 董事会成员在最终审阅阶段提供的宝贵意见和反馈。

我们还要向 KAT6 社区的照护者们致以诚挚谢意。感谢你们积极参与研究，为推动超罕见病领域的发展作出贡献；感谢你们始终不懈地倡导、支持并照顾自己所爱的人。正是因为有你们的奉献与坚持，我们的社区才能不断成长并充满希望。

参考文献

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>