



GUIDE
KAT6A
KAT6B
2022-2023

TABLIÉ DES MATIÈRES

1

Notre histoire

2

Syndromes KAT6A et KAT6B

3

Caractéristiques du KAT6

4

Nouvellement diagnostique

5-6

Foire aux questions

7

Information importante

8

Soutenir les familles

9

Stimuler la recherche

NOTRE HISTOIRE

La Fondation KAT6A a été fondée en 2017 par une poignée de parents d'enfants identifiés avec des mutations du gène KAT6A. À l'époque, il y avait moins de 50 cas connus de KAT6A. En l'espace de 5 ans, nous sommes passés à plus de 370 cas connus de KAT6A dans le monde. En 2020, la Fondation KAT6A a commencé à favoriser les liens avec la communauté KAT6B et en 2022, nous sommes officiellement devenus la Fondation KAT6, une organisation consacrée à la compréhension des mutations des gènes KAT6A et KAT6B. Aujourd'hui, il y a plus de 500 cas connus de syndromes KAT6 dans le monde, et nous nous attendons à ce que ce nombre continue d'augmenter.

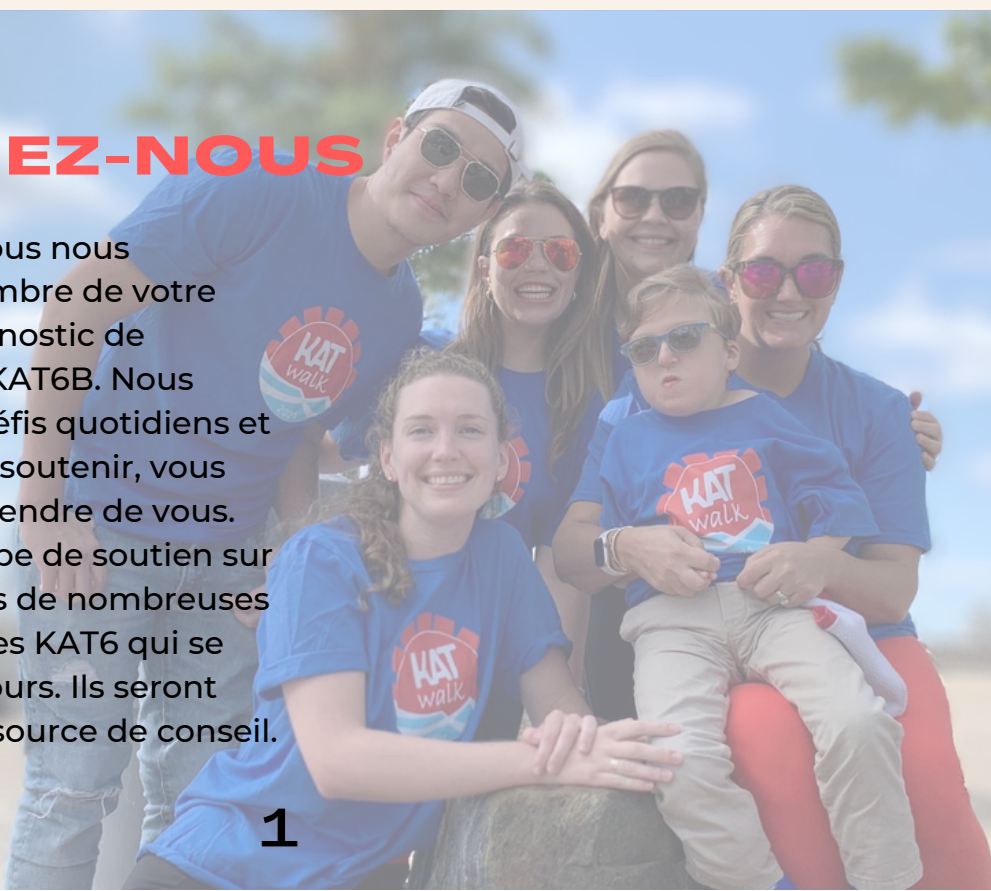
Nous sommes la seule organisation à but non lucratif 501 (c) (3) fondée pour soutenir la communauté internationale KAT6.

NOTRE MISSION

La Fondation KAT6 soutient les personnes et leurs familles qui vivent avec les syndromes KAT6A et KAT6B dans le monde entier. Nous faisons progresser la recherche scientifique visant à développer des traitements et à sensibiliser le public aux syndromes KAT6 afin qu'ils puissent être plus facilement identifiés, traités et étudiés.

REJOIGNEZ-NOUS

Nous espérons que vous nous contacterez si un membre de votre famille a reçu un diagnostic de syndrome KAT6A ou KAT6B. Nous comprenons vos défis quotidiens et sommes là pour vous soutenir, vous accompagner et apprendre de vous. Retrouvez notre groupe de soutien sur Facebook. Nous avons de nombreuses familles internationales KAT6 qui se connectent tous les jours. Ils seront votre plus grande ressource de conseil.



KAT6A & KAT6B SYNDROMES

Les syndromes KAT6 sont des maladies ultra rares résultant de mutations dans les gènes KAT6. Les gènes KAT6 sont connus sous le nom de gènes régulateurs épigénétiques, ils ouvrent notre ADN pour rendre les bons gènes disponibles au bon moment afin que notre corps fonctionne correctement. Comme le fil d'une bobine, l'ADN à l'intérieur de nos cellules est étroitement enveloppé. Le moment où notre ADN se démêle, pour permettre à nos gènes de remplir leur fonction au bon moment, est essentiel à leur développement. Par conséquent, les gènes KAT6 ne jouent pas un petit rôle, ils contrôlent en réalité la fonction d'une grande variété de gènes à travers nos chromosomes. L'étude de la fonction des gènes KAT6A et KAT6B augmentera notre connaissance globale de plusieurs systèmes dans le corps et nous donnera la possibilité d'une meilleure santé pour tous.

Les enfants atteints du syndrome KAT6 doivent faire face à un large éventail de défis car chaque cas est unique. Certaines personnes ont besoin de beaucoup plus de soutien, tandis que les problèmes de santé et retards de développement pour d'autres sont plus légers. Les scientifiques ne peuvent pas encore expliquer complètement cette variabilité, mais il existe des preuves que l'emplacement de la mutation sur les gènes est un déterminant important de la gravité des symptômes. C'est ce qu'on appelle la corrélation génotype-phénotype.

DIAGNOSTIQUER LA POPULATION

Les syndromes KAT6 sont le résultat de mutations génétiques qui se produisent tôt dans le développement embryonnaire. Typiquement, les mutations KAT6 sont de novo, ce qui signifie en latin « depuis le début; à nouveau ». Dans le contexte de la génétique, cela signifie qu'elles ne sont pas héritées d'un parent, mais qu'elles sont complètement nouvelles dans la généalogie de la famille. À l'origine, ces mutations génétiques ne pouvaient être identifiées que par un test de séquençage de l'ADN coûteux connu sous le nom de « séquençage de l'exome entier », test non disponible dans de nombreux pays du monde et souvent non couvert par une assurance. Plus récemment, les mutations KAT6A et KAT6B ont été ajoutées à un test moins approfondi connu sous le nom de « panel NGS (séquençage de nouvelle génération) de la déficience intellectuelle ». Étant donné que les caractéristiques de la mutation KAT6 peuvent être classées sous des diagnostics généraux plus larges, tels que l'autisme, la paralysie cérébrale ou le retard de développement global ; il est possible que les personnes porteuses de ces mutations ne soient pas détectées. Même lorsque ces tests sont possibles, de nombreux médecins ne sont pas suffisamment informés sur les maladies génétiques rares, et ne pensent donc pas à en proposer la réalisation. La Fondation KAT6 vise à sensibiliser davantage aux syndromes KAT6 afin que plus de patients puissent bénéficier des tests appropriés, et donc d'un diagnostic plus précoce et précis.

En 2022, moins de 600 personnes ont reçu un diagnostic de syndrome KAT6. Au fur et à mesure que ces tests deviennent plus accessibles, ces chiffres vont certainement augmenter considérablement.

CARACTÉRISTIQUES DU KAT6

KAT6A Oles autres noms pour ce syndrome ou gène: Syndrome d'Arboleda-Tham, Lysine (K) acétyltransférase 6 A, MOZ, MYST3

KAT6B les autres noms pour ce syndrome ou gène: Syndrome génitopatellar (GPS), lysine acétyltransférase 6B, MORF, MYST4, syndrome d'Ohdo, Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson (SBBYS)

TRAITS COMMUNS

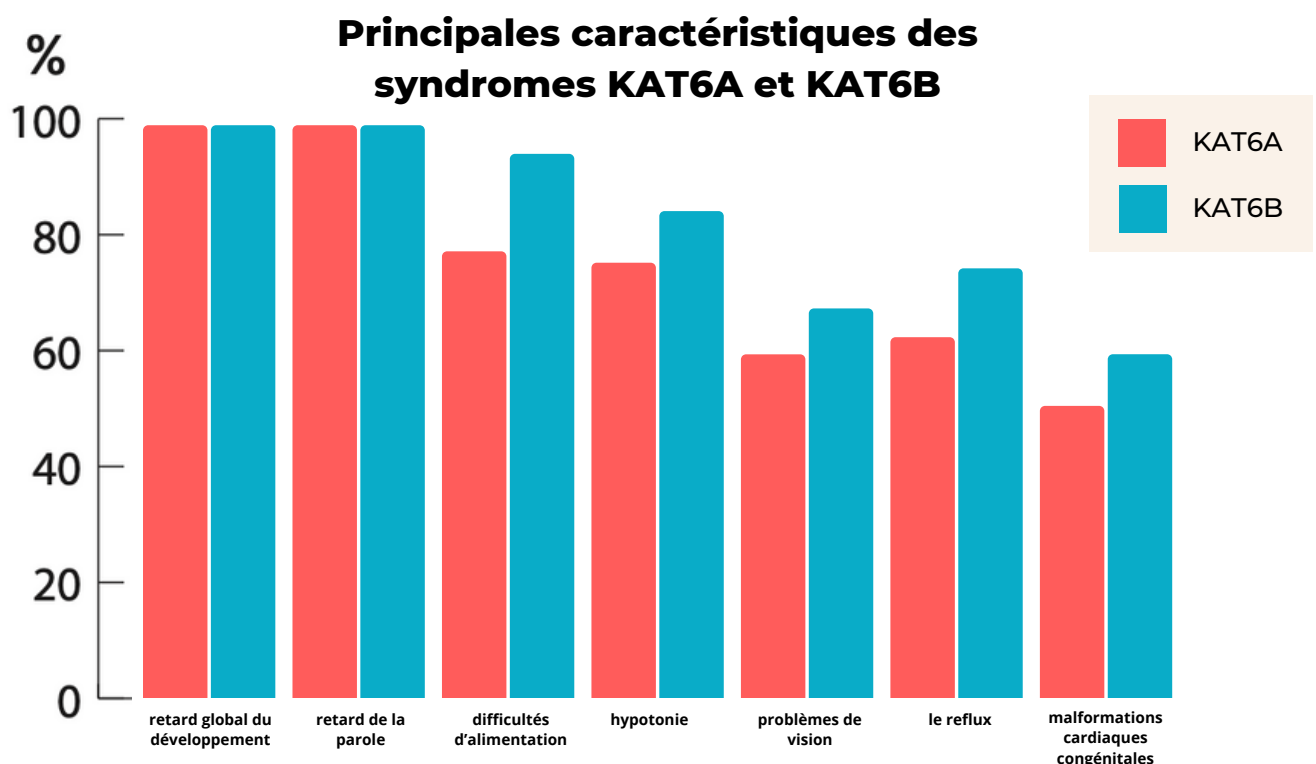
Touchant plus de 50 % des personnes diagnostiquées

- retard global du développement (physique et/ou cognitif)
- déficience intellectuelle
- retard important de la parole et du langage
- malformations cardiaques congénitales
- Traits distincts du visage
- difficultés d'alimentation
- problèmes de vision
- problèmes gastro-intestinaux, y compris le reflux et la constipation
- hypotonie
- microcéphalie
- troubles du sommeil (KAT6A)
- problèmes de hanches ou de genoux (KAT6B)
- problèmes de croissance (KAT6B)
- anomalies génitales (KAT6B)

TRAITS MOINS COMMUNS

Touchant moins de 50 % des personnes diagnostiquées

- affections endocriniennes telles que l'hypothyroïdie
- problèmes respiratoires
- anomalies du crâne
- déficience visuelle corticale
- trouble du spectre autistique
- trouble du traitement sensoriel
- anomalies génitales (KAT6A)
- troubles épileptiques
- problèmes rénaux
- anomalies dentaires
- troubles auditifs
- TDAH
- infections fréquentes (KAT6A)
- problèmes de croissance (KAT6A)
- problèmes de hanches ou de genoux (KAT6A)
- fractures (KAT6B)



NOUVELLEMENT DIAGNOSTIQUÉ?



Mon enfant vient d'être diagnostiqué, quelles démarches médicales dois-je entreprendre ?

- Il est recommandé que toute personne diagnostiquée avec une mutation du gène KAT6 consulte un cardiologue pour exclure tout problème cardiaque structurel.
- Il est important de surveiller la prise de poids pendant la petite enfance. Les difficultés d'alimentation et le reflux sont fréquents et peuvent nécessiter un soutien médical important par un gastro-entérologue. Votre médecin généraliste peut également aider à gérer la constipation, qui est une caractéristique commune.
- Il est également important de faire évaluer la vision par un spécialiste et de la surveiller chaque année, puisque les problèmes ophtalmologiques surviennent dans 60% des cas connus.
- Si votre enfant souffre d'infections récurrentes, discutez avec votre équipe médicale d'un bilan immunologique.
- Les patients atteints de KAT6B doivent faire tester leurs fonctions rénale et thyroïdienne.
- Envisagez de réaliser une étude du sommeil en cas de signes d'apnée ou de dysfonctionnement du sommeil.
- Les autres tests à envisager comprennent une échographie abdominale, une évaluation audiolgique et une IRM cérébrale. Discutez de ces tests avec le pédiatre de votre enfant.

CONNECTEZ VOUS AVEC LES AUTRES

"Avant de recevoir le diagnostic de KAT6A de mon fils, je pensais que nous étions seuls sur ce chemin. Les nuits blanches, les problèmes gastro-intestinaux, les chirurgies, les inconnues étaient pour le moins écrasantes. Après avoir rejoint la communauté KAT6 et le groupe de soutien Facebook, j'ai enfin ressenti l'espoir, le soulagement et le réconfort de savoir que nous n'étions pas seuls face à cela. Les points communs de nos enfants m'ont impressionnée et la perspicacité des conseils des parents nous ont aidés à prendre de nombreuses décisions difficiles et nous ont guidés pour les autres. La Fondation KAT6 est clairement la ressource qui nous fournit les meilleures informations sur la recherche et l'éducation. Il n'y a pas de meilleur moyen pour nous de soutenir la fondation que par le biais de collectes de fonds, car ils ont un impact direct sur notre fils." - Katie

REJOIGNEZ LE REGISTRE DES PATIENTS KAT6A/KAT6B

Notre registre de patients KAT6A/KAT6B a été lancé en 2019 par l'intermédiaire de l'Organisation nationale des Maladies Rares (NORD). Il s'agit de la première étude longitudinale des syndromes KAT6. Notre registre recueille des données précieuses sur de nombreux aspects des syndromes KAT6, permettant aux chercheurs de comprendre la gamme complète des caractéristiques et d'identifier les domaines pour des études supplémentaires. Plus important encore, la Fondation KAT6 est propriétaire des données que nous recueillons, ce qui nous permet de mieux orienter la recherche et le partage de l'information. La Fondation KAT6 analyse également les données du registre des patients et les partage avec les familles des patients sur le groupe de soutien Facebook, aidant ainsi les familles à mieux comprendre et soutenir leurs proches.

4 Inscrivez-vous sur <https://kat6a.org/registry/>

FAQ

Quelle est la probabilité d'avoir un autre enfant avec KAT6A ou KAT6B ?

Pour les mutations de novo des gènes KAT6A et KAT6B, le risque de récurrence du syndrome est de 2 % pour les mêmes parents. Très occasionnellement, la mutation génétique peut être trouvée dans certaines des cellules de l'un des parents, c'est ce qu'on appelle le « mosaïcisme gonadique ». Dans de tels cas, il est possible d'avoir d'autres enfants atteints de cette condition. Dans de rares cas, les mutations du gène KAT6 sont héritées. Dans ces cas, il y a 50% de chances que n'importe quelle progéniture hérite de la mutation génétique. Pour cette raison, il est recommandé aux familles qui souhaitent avoir plus d'enfants de prendre contact avec un médecin généticien.

Quelle est l'espérance de vie des individus KAT6A et KAT6B ?

Nous collectons des données via le registre des patients KAT6A/KAT6B afin de mener une étude longitudinale. Actuellement, la personne la plus âgée diagnostiquée avec KAT6A est dans la cinquantaine, et la plus âgée avec KAT6B est dans la quarantaine. Nous en apprendrons davantage sur la progression de KAT6A et KAT6B au fur et à mesure que de nouveaux cas seront identifiés et suivis au fil du temps.

Mon enfant apprendra-t-il à parler ?

La plupart des individus KAT6 ont des retards de langage. Pourtant, il y a une large gamme de capacités linguistiques. Certains enfants ne parlent pas et communiquent par signes, langage corporel ou technologie adaptative. D'autres sont des adolescents et des adultes verbaux malgré des retards de langage en étant jeunes enfants. De nombreux parents rapportent que leurs enfants ont un meilleur langage réceptif que langage expressif.

Où vivent les personnes diagnostiquées avec KAT6 dans le monde ?

Des individus ont été identifiés dans au moins 40 pays différents. De nombreux soignants se connectent via notre groupe de soutien et WhatsApp à l'international. Notre Fondation peut fournir des documents traduits à votre demande.



FAQs

Quels sont les traitements disponibles ?

Actuellement, les médecins traitent les symptômes liés au KAT6A et KAT6B au cas par cas, mais il n'y a pas de médicament spécifique pour les syndromes KAT6. Votre enfant peut avoir besoin de médicaments pour aider à contrôler la constipation, le reflux acide, les problèmes de comportement, les convulsions, les perturbations du sommeil et autres problèmes de santé causés par la mutation génétique.

De nombreux parents ont observé les bénéfices des vitamines et suppléments, notamment : la L-carnitine, acide pantothénique, coenzyme Q10, vitamine E, vitamine C, Cytra-3 et autres. Vous pouvez en savoir plus sur ces suppléments en regardant la présentation du Dr Richard Kelley de notre Conférence 2022. Il est essentiel de consulter le médecin de votre enfant avant de commencer un nouveau traitement.

Quelles thérapies peuvent bénéficier à mon enfant?

Chaque individu est différent, mais dans les communautés KAT6A et KAT6, beaucoup bénéficient d'une large variété de thérapies pendant leur enfance pour favoriser leur développement.

- Les kinésithérapeutes aident à améliorer le développement de la motricité globale, qui est généralement en retard chez nos enfants en raison d'un tonus musculaire anormal, de difficultés de capacité motrice et d'une mauvaise coordination.
- Les ergothérapeutes travaillent sur les activités de motricité fine nécessaires à la vie quotidienne.
- Les orthophonistes travaillent avec nos enfants pour développer la parole, le langage réceptif, les signes et vocalisations. Beaucoup d'enfants souffrent d'apraxie et présentent des difficultés motrices pour parler couramment. La méthode PROMPT est fortement conseillée.
- Les thérapeutes spécialisés en alimentation travaillent avec des enfants ayant des difficultés à s'alimenter. De nombreux enfants KAT6 ont des retards d'alimentation dus à l'hypotonie et aux reflux acides, et d'autres ont des dommages structurels qui nécessitent des sondes d'alimentation.
- L'intervention orthopédique peut être bénéfique pour les patients souffrant de contractures, de pied bot ou d'hypotonie. Votre enfant peut bénéficier d'orthèses spécialisées.
- La thérapie visuelle est bénéfique pour les personnes atteintes de déficience visuelle corticale ou de strabisme.
- Des aménagements spéciaux pour l'éducation seront probablement nécessaires pour votre enfant. Les personnes avec KAT6 ont un large éventail de capacités intellectuelles, il est donc impossible de prédire comment les besoins de votre enfant devront être pris en charge à l'école. Les programmes d'intervention précoce peuvent offrir un éducateur spécialisé dès la naissance en cas de retards cognitifs.
- Diverses thérapies alternatives peuvent être bénéfiques pour votre enfant, parmi lesquelles : thérapie aquatique, musicothérapie, thérapie sensorielle, thérapie par le son, thérapie vocale, hippothérapie et biofeedback.

INFORMATION IMPORTANTE:

BOWEL OBSTRUCTIONS IN THE KAT6 POPULATION

Les parents d'un enfant atteint d'une variante KAT6 sont les premiers à identifier une détresse et/ou un besoin de soins médicaux chez leur enfant. Les personnes atteintes de syndromes KAT6 peuvent aisément tolérer une douleur croissante jusqu'à ce qu'elle devienne sévère et peuvent ne montrer aucun signe d'occlusion intestinale jusqu'à ce qu'elle ait progressé à un degré sérieux.

Les occlusions peuvent se produire encore et encore et peuvent survenir à tout âge. Une occlusion peut rapidement passer de grave à dangereuse. Une faible motricité dans l'intestin signifie de faibles contractions des muscles qui mélangent et propulsent le contenu dans le tube digestif. Lorsque ces faibles contractions ne parviennent pas à maintenir le contenu intestinal en mouvement, il s'agit d'un iléus - pas un blocage mais un ralentissement ou un arrêt.



Si le contenu de l'intestin reste trop longtemps en place, il peut commencer à fermenter et à se décomposer, avec des résultats potentiellement graves. S'il ne commence pas à bouger tout seul, il peut répondre à des traitements non invasifs tels que des stimulants pris par voie orale ou un lavement rectal. Mais s'il existe un obstacle physique à la poursuite des mouvements, le problème peut rapidement devenir mortel.

Pendant la grossesse, lorsqu'une partie du tube intestinal en développement ne parvient pas à se placer correctement dans l'abdomen du bébé, c'est ce qu'on appelle une malrotation. Il s'agit d'un défaut anatomique qui doit être suspecté si des problèmes surviennent après la naissance. Si cela provoque des interférences répétées dans la digestion normale ou conduit à une obstruction, cela peut devenir un problème sérieux.

Lorsqu'une boucle d'intestin et la membrane qui la maintient en place s'enroulent l'une autour de l'autre comme des saucisses, cela provoque une obstruction appelée volvulus. Le matériel intestinal piégé, déjà partiellement digéré, continue cependant de se décomposer, et une partie du contenu peut être éjectée sous forme de diarrhée ou de gaz, tandis que la majeure partie restera et gonflera l'intestin.

Une personne souffrant d'un volvulus, même pris en charge tôt en chirurgie d'urgence, peut tout de même perdre une partie du tube intestinal. Sans intervention chirurgicale d'urgence, un volvulus est presque certain d'être mortel.

Une poche de gaz croissante peut être détectée sur des radiographies successives, mais pas si le médecin traite le patient pour une suspicion d'allergie alimentaire ou diagnostique des crises de colère dues à l'anxiété. Un volvulus est un événement rare dans la population générale, mais dans la population KAT6, il semble assez courant pour être préoccupant. Il semble maintenant que les occlusions intestinales non traitées sont la première cause de décès chez les enfants atteints de syndromes KAT6. Les problèmes de communication sont fréquents dans la population KAT6, tout comme une tolérance élevée à la douleur.

Enfants et adultes atteints de syndromes KAT6, en particulier ceux qui ne peuvent pas nous dire que quelque chose leur fait mal ou là où ça fait mal, doivent être surveillés en permanence pour le manque de mouvement intestinal. Les médecins doivent avoir confiance en ce que nous leur disons, et nos informations doivent donc être fiables. En nous éduquant nous-mêmes, en portant une attention particulière aux signes que nous donne notre enfant et en veillant à ce que nous communiquions de manière cohérente et précise avec les équipes médicales, nous pouvons être les meilleurs défenseurs de notre enfant.

SOUTENIR LES FAMILLES

RÉUNIR LES FAMILLES

La Fondation KAT6 est le sponsor officiel de la Conférence International KAT6A & KAT6B. Nous avons organisé trois conférences en collaboration avec Johns Hopkins à Baltimore, Maryland. L'objectif de la conférence annuelle est de consolider la recherche KAT6A et KAT6B internationalement. Chaque conférence permet un dialogue ouvert entre les familles, les cliniciens et chercheurs et fournit une plateforme à la communauté KAT6 pour étendre son réseau.



SUBVENTIONS

et de technologie d'assistance, ainsi qu'une variété de thérapies pour les personnes diagnostiquées avec un syndrome KAT6. L'équipement et la technologie d'assistance peuvent permettre aux individus de participer plus pleinement à la société, prendre soin d'eux-mêmes, atteindre des objectifs éducatifs, établir des liens plus solides, améliorer leur communication et évoluer sur le plan social et émotionnel. Depuis 2020, nous avons décerné plus de 50 subventions aux personnes KAT6 vivant aux États-Unis et à l'étranger. Chaque subvention est à hauteur de 600 \$.

Visitez <https://kat6a.org/empowered-grant/> pour les instructions complètes et pour télécharger le formulaire de demande aujourd'hui.

MOBILISATION KAT6

Notre équipe de mobilisation aide les soignants à naviguer les systèmes éducatifs et médicaux pour prendre des décisions éclairées et obtenir des services et des soins optimaux pour leur enfant. L'équipe est une formidable ressource pour les familles passant de l'éducation aux services pour adultes. Ils aident les familles à comprendre le processus et les droits des élèves avec des plans d'enseignement individualisés et aident les parents à interpréter les rapports d'évaluation et leurs implications.

STIMULER LA RECHERCHE

LA FONDATION KAT6 EST FIERE DE FINANCER ET SOUTENIR LA RECHERCHE INTERNATIONALE EN CONNECTANT LES FAMILLES AUX RECHERCHES EN COURS.



- David Geffen School of Medicine, USA - recherche sur cellules souches KAT6A et KAT6B, qui continue de se développer (2017 – en cours)
- Technion Institute, Israel -analyses multiplex des mécanismes physiopathologiques moléculaires sous-jacents aux syndromes KAT6A et KAT6B (2018 – en cours)
- Walter and Eliza Hall Institute of Medical Research, Australia - études sur des souris atteintes de KAT6A et KAT6B sont en cours dans le but de tester des traitements potentiels (2018 – en cours)
- Murdoch Children’s Research Institute, Australia - étude internationale sur le langage pour les individus atteints de KAT6A et KAT6B (2019 – en cours)
- Chan Zuckerberg Initiative, USA - la Fondation KAT6 a été choisie par l’initiative Chan Zuckerberg: Rare as One Network — un groupe de 30 organisations dirigées par des patients qui accélèrent la recherche et font progresser la lutte contre les maladies rares (2020 – en cours)
- Centro Andaluz de Biología del Desarrollo (CABD), Spain – une étude sur la médecine personnalisée de précision dans le syndrome KAT6A (2020 - en cours)
- Center for Regenerative Medicine (CREM), USA - la Fondation KAT6 et ses collaborateurs ont créé la première banque de cellules souches pluripotentes induites dérivées de patients (iPSC) pour les variants KAT6A et KAT6B (2022 - en cours)
- Kennedy Krieger Institute, USA – étude pilote sur la Cognition et le Neuro-comportement dans le syndrome KAT6A (2022 – en cours)
- Rare Diseases: Models & Mechanisms Network (RDMM), Canada - la première étude impliquant des modèles de mouches pour étudier les implications neurologiques des mutations des gènes KAT6A et KAT6B (2022 - en cours)

Apprenez-en plus sur cette recherche innovante et sur la façon d’y participer sur kat6a.org/funded-projects/

RESSOURCES CLÉS

[Fiche d’information sur le KAT6A par le Center for Genetics Education](#)

[Rapport sur le Syndrome KAT6A par la NORD](#)

[Syndrome KAT6A: Corrélation Génotype–Phénotype sur 76 patients avec des variants KAT6A pathogènes](#)

[Troubles KAT6B](#)

[De nouvelles variantes du spectre des troubles KAT6B élargissent nos connaissances](#)

[Manifestations et mécanismes moléculaires](#)

KAT6 Foundation



KAT6 Foundation
3 Louise Drive
West Nyack, NY 10994-1911
EIN # 82-3118535

www.kat6foundation.org
Email: support@kat6a.org

Suivez nous sur:

