



KAT6A KAT6B MANUAL

INDICE

- 1**
Quiénes somos
- 2**
Los síndromes KAT6A y KAT6B
- 3**
Características del KAT6
- 4**
Tras el diagnóstico
- 5-6**
Preguntas frecuentes
- 7**
De especial preocupación
- 8**
Atención a las familias
- 9**
Investigación en curso

QUIÉNES SOMOS

La KAT6A Foundation fue constituida en 2017 por un grupo de padres cuyos hijos fueron diagnosticados con una mutación en el gen KAT6A. En aquel entonces se conocían menos de 50 casos. En el plazo de 5 años el número de casos mundiales ha aumentado hasta 370. En el año 2020, la KAT6A Foundation empezó a mantener contacto con la comunidad KAT6B y en 2022, se renombró KAT6 Foundation, una organización que se dedica a la comprensión de las mutaciones del gen KAT6A y el gen KAT6B. A día de hoy hay más de 500 casos de KAT6 a nivel mundial, y se espera que el número vaya en aumento.

Somos la única organización sin ánimo de lucro, 501 c (3) que ofrece apoyo a la comunidad internacional KAT6.

MISIÓN

La KAT6 Foundation ofrece apoyo a las personas de cualquier país del mundo que tienen el síndrome KAT6A y KAT6B, y a sus familias. Promovemos la investigación científica con el objetivo de encontrar tratamientos y difundir el conocimiento de los síndromes KAT6 para que sean más fáciles de identificar, tratar y estudiar.

HÁGASE MIEMBRO

Esperamos que contacte con nosotros si algún miembro de su familia ha sido diagnosticado con el síndrome KAT6A o KAT6B. Empatizamos con sus dificultades diarias y estamos aquí para ayudarle, enseñarle y aprender de usted. Encontrará nuestro grupo de ayuda en Facebook. Allí conocerá a muchas familias de diferentes países que se conectan a diario. Ellas serán su mejor guía/ recurso.



LOS SÍNDROMES KAT6A Y KAT6B

Los síndromes KAT6 son una enfermedad ultra rara que resulta de la mutación en los genes KAT6. Éstos son reguladores epigenéticos que se encargan de abrir nuestro ADN para que ofrezca los genes correctos en el momento adecuado para que nuestro cuerpo funcione correctamente. El ADN se encuentra bien envuelto en nuestras células de igual manera que el hilo de un carrete. Permitir que nuestros genes desempeñen su función en el momento adecuado cuando empieza el proceso de descompactación del ADN es de vital importancia para su desarrollo. Por tanto, los genes KAT6 no desempeñan un papel ínfimo sino que por el contrario controlan el funcionamiento de una gran variedad de genes en nuestros cromosomas. El estudio del comportamiento de los genes KAT6A y KAT6B mejorará el conocimiento de los diferentes sistemas de nuestro cuerpo y abrirá posibilidades de mejor calidad de vida para todos.

Los niños que tienen KAT6 presentarán diferentes necesidades, ya que cada caso es único. Algunos necesitarán de ayuda constante, mientras que otros tan sólo presentarán un retraso en el desarrollo. Los investigadores no pueden todavía explicar del todo esta gran diversidad, aunque parece ser que el lugar dónde se localiza la mutación en el gen es determinante para establecer la severidad de los síntomas. Esto se conoce como correlación genotipo-fenotipo.

EL DIAGNÓSTICO

Los síndromes KAT6 resultan de una mutación genética que ocurre en edad temprana en el desarrollo embrionario. Por lo general, las mutaciones son de novo, que en latín significa “desde el principio, de nuevo”. Genéticamente hablando significa que no se ha heredado de ninguno de los padres, sino que son nuevas en el árbol genealógico. Hace unos años este tipo de mutación genética tan sólo se podía identificar mediante una prueba genética muy costosa llamada Secuenciación Exómica Masiva, no disponible en algunos países del mundo y normalmente no cubierta por las pólizas de salud privada. Recientemente las mutaciones KAT6A y KAT6B se han añadido a un test menos complejo que se conoce como Intellectual Disability NGS Panel (Panel NGS de Discapacidad Intelectual). Es posible que se pase por alto a algunas de las personas que tienen estos síndromes porque son muchas las manifestaciones clínicas de la mutación KAT6 y puede que se les diagnostique bajo otras etiquetas como autismo, parálisis cerebral o retraso general en el desarrollo. A pesar de la existencia de estas pruebas muchos pacientes o familiares no reciben información alguna al respecto. La KAT6 Foundation quiere concienciar sobre su importancia para que se diagnostiquen cuanto antes y de forma apropiada.

En el año 2022 nos encontramos ante menos de 600 personas diagnosticadas con los síndromes KAT6. A medida que las pruebas se democratizan esperamos que esta cifra aumente significativamente.

CARACTERÍSTICAS DEL KAT6

KAT6A A este síndrome o gen también se le conoce con estos nombres: Síndrome de Arboleda-Tham , Lisina (K) aciltransferasa 6A, MOZ, MYST3.

KAT6B A este síndrome o gen también se le conoce con estos nombres : síndrome genitopatelar (GPS), lisina acetiltransferasa 6B, MORF, MYST4, Síndrome de Ohdo, Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson (SBBYS)

RASGOS COMUNES

Los rasgos comunes presentes en más del 50% de las personas diagnosticadas son los siguientes:

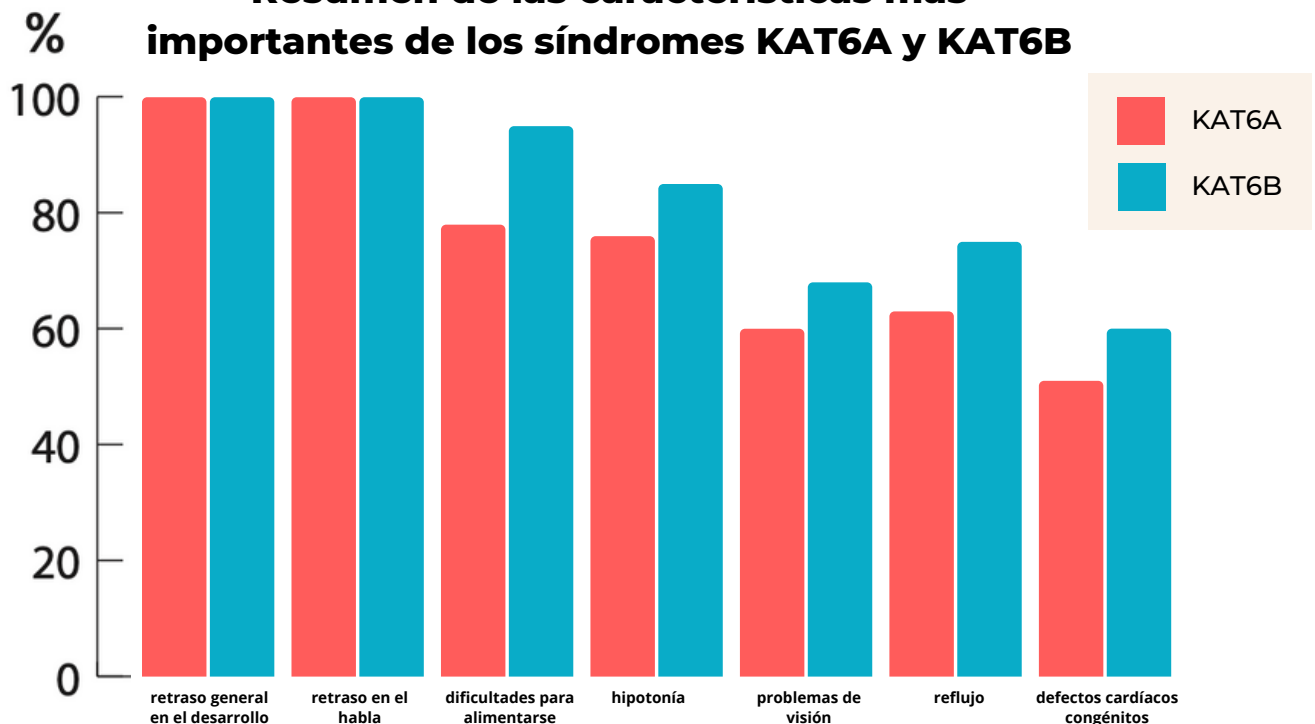
- retraso general en el desarrollo (físico y/o cognitivo)
- discapacidad intelectual
- retraso en el lenguaje y habla
- defectos cardíacos congénitos
- dismorfia
- problemas para alimentarse
- problemas de visión
- problemas gastrointestinales, como el reflujo y estreñimiento
- hipotonía
- microcefalia
- trastornos del sueño (KAT6A)
- problemas de cadera o rodilla (KAT6B)
- problemas de crecimiento (KAT6B)
- anomalias genitales (KAT6B)

RASGOS MENOS COMUNES

Los rasgos comunes presentes en menos del 50% de las personas diagnosticadas son los que siguen a continuación:

- afecciones endocrinas como por ejemplo hipotiroidismo
- problemas respiratorios
- anomalías craneales
- deficiencia visual cortical
- trastornos del espectro autista
- trastornos de integración sensorial
- anomalias genitales (KAT6A)
- trastornos convulsivos
- problemas renales
- anomalias dentales
- deficiencia auditiva
- ADHD
- infecciones frecuentes (KAT6A)
- problemas de crecimiento (KAT6A)
- problemas de cadera o rodillas (KAT6A)
- fracturas (KAT6B)

Resumen de las características más importantes de los síndromes KAT6A y KAT6B



TRAS EL DIAGNÓSTICO



Pasos que debo seguir cuando mi hijo ha sido diagnosticado.

- Se recomienda que las personas diagnosticadas con una mutación en el gen KAT6 visiten un cardiólogo para que descarte problemas de base.
- Durante la infancia es muy importante hacer un seguimiento de la curva de peso. Las dificultades para alimentarse y el reflujo son frecuentes y pueden necesitar de la ayuda de un gastroenterólogo. Este especialista también puede ayudar con los problemas de estreñimiento, que son normalmente recurrentes.
- Es también importante que un oftalmólogo revise el estado de la visión y haga un seguimiento anual, dado que los problemas de visión se dan en el 60% de los diagnosticados.
- Si su hijo sufre infecciones frecuentes, debe considerar con su equipo médico una valoración inmunológica.
- Los pacientes KAT6B deben revisar el funcionamiento de sus riñones y tiroides.
- Valore realizar un estudio del sueño si hay signos de apnea o disfunción en el sueño.
- Otras pruebas de interés son: el ultrasonido abdominal, la valoración auditiva y la resonancia magnética cerebral.

CONECTE CON OTRAS PERSONAS

“Antes de recibir el diagnóstico de KAT6A de mi hijo pensé que estaba sola en este viaje. Las noches sin dormir, los problemas gastrointestinales, las cirugías y lo desconocido me abrumaba, por decir poco. Después de entrar a formar parte de la comunidad KAT6 y del grupo de ayuda en Facebook, finalmente sentí que existe la esperanza, el alivio y el consuelo, y que no estamos solos en el camino. Me sorprendió la cantidad de rasgos comunes de nuestros niños y el gran conocimiento que tienen los padres, sus consejos han ayudado a tomar muchas decisiones complicadas y guiado a muchos. La investigación y la transmisión de conocimientos que lleva a cabo la KAT6 Foundation es sin lugar a dudas lo más importante en nuestras vidas. La mejor manera de ayudar a la Fundación es mediante la captación de fondos que tienen un impacto directo en nuestro hijos”
Katie,

ENTRE A FORMAR PARTE DEL REGISTRO DE PACIENTES KAT6A/KAT6B

Nuestro registro de pacientes fue puesto en marcha en el año 2019 a través NORD (Asociación Americana de Enfermedades Raras). Se trata del primer estudio longitudinal de los síndromes KAT6. En él se recoge información muy valiosa sobre varios aspectos de los síndromes que posibilita que los investigadores entiendan mejor las características del síndrome a la vez que les ayuda a identificar áreas de estudio futuras. Además, la KAT6 Foundation analiza el registro y comparte los resultados con las familias que forman parte del grupo de ayuda en Facebook, lo que posibilita que las familias entiendan mejor a sus familiares y puedan darles el apoyo que necesitan. Puede rellenar el registro en el siguiente enlace: <https://kat6a.org/registry/>

PREGUNTAS FRECUENTES

¿Qué posibilidades hay de que tenga otro hijo con el síndrome KAT6A o KAT6B?

En el caso de los síndromes de novo de la mutación genética KAT6A y KAT6B existe un 2% de que ocurra si se trata de los mismos padres. En muy raras ocasiones la mutación genética se encuentra en las células de uno de los padres, es cuando se denomina “mosaicismo gonadal”. En estos casos es posible que los hijos puedan nacer con esta condición. Raramente las mutaciones KAT6 son heredadas. En estos casos hay un 50% de posibilidades de que un hijo tenga esta mutación genética. Es recomendable que las familias que deseen tener más hijos busquen consejo genético.

¿Qué esperanza de vida tiene una persona con KAT6A y KAT6B?

Estamos recogiendo información mediante el registro de pacientes KAT6A y KAT6B para realizar un estudio longitudinal. En este momento la persona de más edad con KAT6A está en la cincuentena y la persona de más edad con KAT6B está en sus 40. Sabremos más sobre la progresión del KAT6A y KAT6B a medida que se identifiquen más casos y se realice un seguimiento en el tiempo.

¿Aprenderá mi hijo a hablar?

Muchas personas presentan retraso en el lenguaje. A pesar de ésto, existe una gran variedad de casuísticas. Algunos niños que no hablan se comunican con signos, lenguaje corporal o tecnología de apoyo. Otros hablan siendo adultos pese a haber tenido un retraso en su niñez. La mayoría de los padres relatan que sus hijos entienden mucho más de lo que son capaces de expresar.

¿Dónde viven las personas que tienen KAT6?

Contamos con registros de más de 40 países diferentes. Muchos cuidadores contactan con nosotros a través del grupo de ayuda o Whatsapp. Podemos aportar información traducida a su idioma si la solicita.



FAQs

¿Existe un tratamiento específico?

En este momento los médicos tratan los síntomas relativos al KAT6A y KAT6B de forma personalizada, no existe medicación específica para los síndromes. Su hijo puede necesitar medicación para ayudarle con el estreñimiento, reflujo gástrico, problemas de comportamiento, convulsiones, problemas del sueño u otros causados por su mutación genética.

Muchas familias han observado los beneficios de la ingesta de vitaminas y suplementos tales como:

L-carnitina, ácido pantoténico, coenzima Q10, Vitamina E, Vitamina C, Cytra 3 y otras. Dispone de más información al respecto en la ponencia que el Dr. Richard Kelly realizó en la Conferencia de 2022. Es necesario que consulte con su médico antes de su ingesta.

¿Qué terapias pueden beneficiar a mi hijo?

Cada individuo es diferente, pero la mayoría de personas que tienen el Síndrome KAT6A o KAT6B acuden en su infancia a una variedad de terapias para ayudarlos en su desarrollo.

- Los fisioterapeutas ayudan a mejorar el desarrollo motor, que normalmente se ve afectado debido al tono muscular anormal, las dificultades de planificación motora y la falta de coordinación.
- Los terapeutas ocupacionales se centran en las actividades de motricidad fina requeridas en la rutina diaria.
- Los logopedas trabajan para mejorar la producción hablada, el lenguaje receptivo, el uso de signos y la emisión de vocalizaciones. Muchos niños tienen apraxia y muestran muchas dificultades con la planificación motora requerida para hablar con fluidez. La terapia PROMPT es altamente recomendable.
- Los terapeutas de la alimentación trabajan con niños que tienen ese tipo de problemas. Muchos niños con KAT6 presentan un claro retraso debido a la hipotonía y el reflujo gástrico, y, otros presentan problemas estructurales y requieren sondas de alimentación.
- El tratamiento ortopédico puede beneficiar a pacientes con contracturas, pies planos o hipotonía. Existen ortesis específicas.
- La terapia visual puede beneficiar a las personas que tengan deterioro visual cortical o estrabismo.
- Puede ser que su hijo necesite adaptaciones escolares específicas. Las personas que tienen KAT6 presentan un rango de capacidad intelectual muy diverso, por lo que es imposible predecir que necesitará su hijo. El servicio de educación temprana puede ofrecerle un educador desde el principio si existe un retraso cognitivo.
- Algunas terapias alternativas también pueden beneficiar a su hijo: hidroterapia, musicoterapia, terapia sensorial, sonoterapia, terapia de la voz, hipoterapia y biofeedback (o retroalimentación).

Puede ampliar esta información en el apartado de preguntas frecuentes (FAQs) de kat6foundation.org

OF SPECIAL CONCERN:

OBSTRUCCIONES INTESINALES EN LOS PACIENTES KAT6

Los padres de un niño que tiene KAT6 son los primeros que se percatan de cuando tiene dolor y necesita visitar un médico. Las personas que tienen el síndrome KAT6 pueden tolerar sin quejarse niveles de dolor altos hasta que resultan graves, puede ser que no muestren señales de obstrucción intestinal hasta que se trate de un caso preocupante. Las obstrucciones pueden ser recurrentes y pueden ocurrir a cualquier edad. Una obstrucción puede pasar rápidamente de ser preocupante a peligrosa. Cuando las contracciones de los músculos que mezclan e impulsan el contenido del tracto gastrointestinal son débiles hablamos de poca motilidad intestinal. Cuando las contracciones son tan débiles que el contenido intestinal no se moviliza se denomina *íleo* —no un bloqueo pero una desaceleración.



Si el contenido de intestino se asienta demasiado tiempo, puede empezar fermentar y pudrirse, lo que pudiera implicar problemas serios. Si el contenido no se mueve por sí mismo, puede responder a tratamientos no invasivos como estimulantes tomados de forma oral o un enema rectal. Si este no se soluciona significa que existe una barrera física para el movimiento continuado del intestino y puede poner en peligro la vida.

Hablamos de malrotación cuando durante la gestación parte del tracto intestinal no se asienta correctamente en el abdomen del bebé. Se trata de un defecto anatómico del que se debe sospechar si hay problemas tras el nacimiento. En el caso de que cause repetidas interferencias en la digestión o conlleve una obstrucción puede tratarse de un problema serio.

Se produce un **vólvulo intestinal cuando hay una obstrucción causada por un recodo del intestino y la membrana que lo sujeta que se tuercen sobre sí como si fuera una tira de salchichas. El contenido intestinal atascado, parcialmente digerido, se continua rompiendo y parte se evacua mediante diarrea o gases aunque la mayoría permanece e hincha el intestino.**

Una persona diagnosticada con vólvulo intestinal intervenida quirúrgicamente con suficiente antelación puede perder parte del tracto intestinal en la cirugía. En los casos en los que se pase por alto el diagnóstico puede resultar letal. Se puede detectar mediante una gran bolsa de gas emergente en sucesivas radiografías pero no si el médico está tratando al paciente por sospecha de alergia alimenticia o ansiedad.

El diagnóstico de vólvulo intestinal es poco común entre la población, pero en el caso de los pacientes KAT6A son tan frecuentes que debieran considerarse preocupantes.

Las obstrucciones intestinales no tratadas parece ser el caso más frecuente de muerte entre las personas que tienen el síndrome KAT6.

Tanto la alta tolerancia al dolor como los problemas de comunicación son frecuentes en los pacientes KAT6A. Los niños y adultos con éste diagnóstico, especialmente aquellos que no son capaces de decir qué les duele o dónde, deben ser continuamente vigilados ante los casos de falta de motilidad intestinal. Los médicos deben confiar en lo que les decimos, por tanto la información que les damos debe ser fiable. Seremos los mejores guardianes de nuestros hijos si prestamos atención a los síntomas que muestran y los comunicamos continuamente y adecuadamente a nuestros médicos.

ATENCIÓN A LAS FAMILIAS

UNIENDO A LAS FAMILIAS

La KAT6 Foundation es el patrocinador oficial del Congreso Internacional KAT6A y KAT6B. Se han llevado a cabo tres congresos en colaboración con el Hospital Johns Hopkins de Baltimore, Maryland. El congreso anual pretende consolidar la investigación a nivel internacional. Cada congreso posibilita el diálogo entre las familias, los médicos y los investigadores y proporciona una plataforma para que la comunidad KAT6 se expanda.



LAS AYUDAS EMPOWERED

Se trata de una ayuda económica para la compra de ayudas técnicas, equipos y aparatos tecnológicos y para la financiación de las terapias de las personas que han sido diagnosticadas con el síndrome KAT6. Las ayudas técnicas y tecnológicas hacen posible que las personas se puedan integrar en la sociedad, cuiden de sí mismos, alcancen objetivos educativos, creen relaciones más sólidas, mejoren la comunicación y el crecimiento social y emocional.

Desde el año 2020 se han concedido más de 50 ayudas a personas que viven en Estados Unidos y en otros países del mundo. Cada ayuda supone la cantidad de 600 dólares americanos.

Visite la página

<https://kat6a.org/empowered-grant/> para ampliar esta información y bajar la solicitud.

ASESORAMIENTO KAT6

Nuestro equipo de asesores ayuda a los cuidadores a navegar por el sistema educativo y médico y a tomar decisiones informadas así como a preocuparse de su hijo.

Este equipo es de gran ayuda para las familias que estén realizando la transición desde los servicios educativos (escuela) a los servicios post educativos. El equipo ayuda a las familias a comprender el proceso y los derechos de los estudiantes mediante los planes individuales de educación, así como a interpretar los informes de valoración y sus implicaciones.

INVESTIGACIÓN EN CURSO

LA KAT6 FOUNDATION ESTÁ ORGULLOSA DE FINANCIAR Y RESPALDAR LA INVESTIGACIÓN ASÍ COMO DE IMPLICAR A LAS FAMILIAS DE LAS INVESTIGACIONES O ESTUDIOS ACTUALES.



- KAT6B con células madre, en proceso de desarrollo (2017 – hasta la actualidad)
- Instituto Technion , Israel - análisis múltiple de los mecanismos moleculares patofisiológicos subyacentes en los síndromes KAT6A y KAT6B (2018 – hasta la actualidad)
- Instituto Médico de Investigación Walter and Eliza Hall, Australia - se están llevando a cabo estudios de KAT6A and KAT6B con ratones para testar los posibles tratamientos (2018 – hasta la actualidad)
- Instituto de investigación pediátrica Murdoch, Australia - estudio del habla con pacientes KAT6A y KAT6B (2019 – hasta la actualidad)
- Iniciativa Chan Zuckerberg, Estados Unidos- la KAT6 Foundation entró a formar parte de la red Rare as One (Raro y Único)— un grupo de 30 organizaciones de pacientes que están impulsando la investigación y posibilitando los avances en la lucha contra las enfermedades minoritarias (2020 – hasta la actualidad)
- Centro Andaluz de Biología del Desarrollo (CABD), España– estudio de precisión en medicina personalizada para el síndrome KAT6A (2020 - hasta la actualidad)
- Centro de Medicina Regenerativa (CREM), Estados Unidos- la KAT6 Foundation y sus colaboradores han creado el primer banco de células madre pluripotentes inducidas derivado del paciente (iPSC) para el síndrome KAT6A and las variantes KAT6B (2022 - hasta la actualidad)
- Instituto Kennedy Krieger , Estados Unidos – estudio piloto sobre la cognición y el neurocomportamiento del síndrome KAT6A (2022 – hasta la actualidad)
- Enfermedades Minoritarias: Red de Modelos y Mecanismos (RDMM), Canadá- el primer estudio que usa moscas para investigar las implicaciones neurológicas y las mutaciones genéticas de los síndromes KAT6A and KAT6B (2022 - hasta la actualidad)

• [Más información sobre estas investigaciones y cómo participar en : kat6a.org/funded-projects/](https://kat6a.org/funded-projects/)

RECURSOS IMPORTANTES

[KAT6A Fact Sheet by Centre for Genetics Education](#)

[KAT6A Syndrome Report by NORD](#)

[KAT6A Syndrome: Genotype–Phenotype Correlation in 76 Patients with Pathogenic KAT6A Variants](#)

[KAT6B Disorders](#)

[Novel Variants in KAT6B Spectrum of Disorders Expand Our Knowledge of Clinical Manifestations and Molecular Mechanisms](#)

KAT6 Foundation



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

www.kat6foundation.org

Correo electrónico:
support@kat6a.org

Síguenos en:

