



**KAT6A**  
**KAT6B**

کتیب

# جدول المحتويات

١  
قصتنا

٢  
متلازمات KAT6A و KAT6B

٣  
مميزات KAT6

٤  
تم تشخيصه حديثاً

٥  
أسئلة وأجوبة

٧  
ذات أهمية خاصة

٨  
دعم العائلات

٩  
أبحاث القيادة



# قصتنا

تأسست مؤسسة KAT6A في عام 2017 من قبل حفنة من آباء الأطفال الذين تم تشخيصهم بطفرة في جين KAT6A الخاص بهم. في ذلك الوقت ، كان هناك أقل من 50 حالة معروفة من حالات KAT6A. في غضون 5 سنوات ، توسعت أعدادنا إلى أكثر من 370 حالة KAT6A معروفة في جميع أنحاء العالم. في عام 2020 ، بدأت مؤسسة KAT6A في تعزيز الروابط مع مجتمع KAT6B وفي عام 2022 ، أصبحنا رسميًا مؤسسة KAT6 ، وهي منظمة مكرسة لفهم الطفرات في كل من جينات KAT6A و KAT6B. يوجد اليوم أكثر من 500 حالة معروفة لمتلازمات KAT6 في جميع أنحاء العالم ، ونتوقع أن تستمر أعدادنا في النمو. نحن المنظمة الوحيدة غير الربحية

501 (3) (c) التي تأسست لدعم مجتمع KAT6 الدولي.

## مهمتنا

و KAT6A الأفراد وأسرههم الذين يعيشون مع متلازمات KAT6 تدعم مؤسسة حول العالم. نحن نطور البحث العلمي الذي يهدف إلى تطوير العلاجات ونشر KAT6B حتى يمكن التعرف عليها ومعالجتها ودراساتها بسهولة أكبر KAT6 الوعي بمتلازمات

## انضم إلينا

نأمل أن نتواصل معنا إذا تم تشخيص أحد أفراد عائلتك بمتلازمة KAT6A أو KAT6B. نحن نتعاطف مع تحدياتك اليومية ونحن هنا لدعمك وتثقيفك والتعلم منك. ابحث عن مجموعة الدعم الخاصة بنا على Facebook. لدينا العديد من عائلات KAT6 الدولية التي ترتبط كل يوم. سيكونون أعظم مواردك.



# تناذر KAT6A و KAT6B

## تشخيص السكان

متلازمات KAT6 هي أمراض نادرة للغاية تنتج عن طفرات في جينات KAT6. تُعرف جينات KAT6 باسم جينات منظم الوراثة اللاجينية مثل أنها تفتح الحمض النووي الخاص بنا لإتاحة الجينات الصحيحة في الوقت المناسب لأجسامنا لتعمل بشكل صحيح. مثل الخيط في البكرة ، فإن الحمض النووي داخل خلايانا ملفوف بإحكام. إن التوقيت الذي يتم فيه تفكك الحمض النووي لدينا ، للسماح لجيناتنا بأداء وظيفتها في الوقت المناسب ، أمر بالغ الأهمية لتطورها. لذلك ، لا تؤدي جينات KAT6 دورًا واحدًا صغيرًا فحسب ، بل إنها تتحكم في وظيفة مجموعة متنوعة من الجينات عبر كروموسوماتنا. ستؤدي دراسة وظيفة الجين KAT6A و KAT6B إلى زيادة معرفتنا الشاملة بأنظمة متعددة في الجسم لإطلاق العنان لإمكانية تحسين الصحة للجميع.

**سيواجه الأطفال المصابون بمتلازمات KAT6 مجموعة واسعة من التحديات لأن كل حالة فريدة من نوعها. سيحتاج بعض الأفراد إلى مزيد من الدعم ، في حين أن تأخيرات الآخرين في الصحة والنمو قد تكون خفيفة. لا يمكن للعلماء حتى الآن شرح هذا التباين بشكل كامل ، ولكن هناك بعض الأدلة على أن موقع الطفرة على الجينات هو محدد قوي لشدة الأعراض. وهذا ما يسمى ارتباط النمط الجيني النمط الظاهري.**

تنتج متلازمات KAT6 عن الطفرات الجينية التي تحدث في وقت مبكر من التطور الجنيني. عادةً ما تكون طفرات KAT6 هي de novo ، والتي تعني في اللاتينية "من البداية ؛ من جديد." في سياق علم الوراثة ، فهذا يعني أنها ليست مورثة من أحد الوالدين ولكنها بالأحرى جديدة تمامًا في علم الأنساب للعائلة. في الأصل ، لا يمكن التعرف على هذه الطفرات الجينية إلا من خلال اختبار تسلسل الحمض النووي المكلف المعروف باسم تسلسل Exome الكامل ، وهو غير متوفر في أجزاء كثيرة من العالم وغالبًا ما لا يغطيها التأمين. في الآونة الأخيرة ، تمت إضافة طفرات KAT6A و KAT6B إلى اختبار أقل شمولاً يُعرف باسم لوحة NGS للإعاقة الذهنية. نظرًا لأنه يمكن تصنيف خصائص طفرة KAT6 ضمن تشخيصات شاملة أكبر ، مثل التوحد أو الشلل الدماغي أو تأخر النمو العالمي ، من الممكن أن يتم التغاضي عن الأشخاص الذين يعانون من هذه الطفرات. حتى عندما تكون هذه الاختبارات خيارًا ، فإن العديد من مقدمي الرعاية الصحية ليسوا على دراية كافية بالأمراض الوراثية النادرة لطلبها أو توفيرها كخيار. تهدف مؤسسة KAT6 إلى خلق وعي أكبر بمتلازمات KAT6 حتى يتمكن المزيد من المرضى من تلقي الاختبارات المناسبة وتحديد مبكر ودقيق.

**اعتبارًا من عام 2022 ، تم تشخيص أقل من 600 شخص بمتلازمات KAT6. مع توفر هذه الاختبارات بشكل أكبر ، نتوقع زيادة هذه الأرقام بشكل كبير.**

# مميزات KAT6

**:KAT6A** أسماء أخرى لهذه المتلازمة أو الجين: متلازمة MOZ ، MYST3 ، Arboleda-Tham ، Lysine (K) acetyltransferase 6 A

**:KAT6B** أسماء أخرى لهذه المتلازمة أو الجين: متلازمة GPS (Genitopatellar) ، ليسين أسيتيل ترانسفيراز MYST4 ، MORF ، 6B ، Say- ، Ohdo ، متلازمة (Barber-Biesecker-Young-Simpson) (SBBYS)

## السمات المشتركة

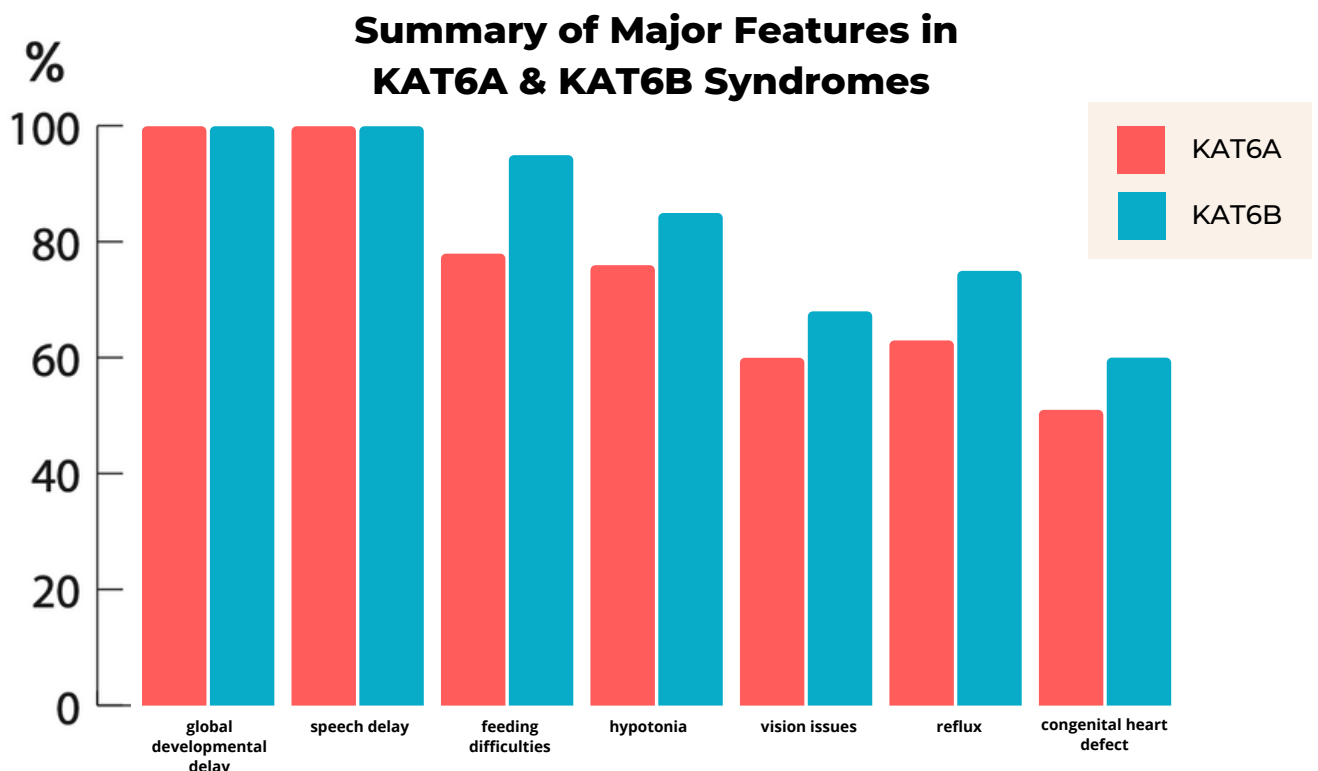
يصيب أكثر من 50% من الأفراد المشخصين

تأخر النمو العالمي (جسدي و / أو معرفي)  
الإعاقة الذهنية  
تأخير كبير في الكلام واللغة  
عيوب القلب الخلقية  
ملامح وجه مميزة  
صعوبات في التغذية  
مشاكل في الرؤية  
مشاكل الجهاز الهضمي بما في ذلك الإمساك  
والارتجاع  
نقص التوتر  
صغر الرأس  
(KAT6A) اضطرابات النوم  
(KAT6B) مشاكل في الوركين أو الركبتين  
(KAT6B) مشاكل النمو  
(KAT6B) تشوهات الأعضاء التناسلية

## الصفات المشتركة الأقل

يصيب أقل من 50% من الأفراد المشخصين

أمراض الغدد الصماء مثل قصور الغدة الدرقية  
مشاكل في الجهاز التنفسي  
تشوهات الجمجمة  
ضعف البصر القشري  
اضطراب طيف التوحد  
اضطراب المعالجة الحسية  
(KAT6A) تشوهات الأعضاء التناسلية  
نوبات صرع  
مشاكل في الكلى  
تشوهات الأسنان  
ضعف السمع  
ADHD  
(KAT6A) التهابات متكررة  
(KAT6A) مشاكل النمو  
(KAT6A) مشاكل في الوركين أو الركبتين  
(KAT6B) كسور





# تم تشخيصه حديثًا؟

## تم تشخيص طفلي للتو ، ما هي الخطوات الطبية التي يجب أن أتخذها؟

- من المستحسن أن يرى كل فرد تم تشخيصه بطفرة جينية KAT6 طبيب قلب لاستبعاد أي مشاكل هيكلية في القلب.
- من المهم مراقبة زيادة الوزن في مرحلة الطفولة. تعتبر صعوبات التغذية والارتجاع أمرًا شائعًا وقد يحتاجان إلى دعم طبي كبير من قبل أخصائي أمراض الجهاز الهضمي. يمكن أن يساعد طبيب الجهاز الهضمي أيضًا في إدارة الإمساك ، وهو سمة شائعة.
- من المهم أيضًا أن يتم تقييم الرؤية من قبل أخصائي ومراقبتها سنويًا نظرًا لأن مشاكل العين تحدث في 60 ٪ من الحالات المعروفة.
- إذا كان طفلك يعاني من التهابات متكررة ، فناقش مع مقدمي الرعاية الخاصين بك عمل مناعي
- يجب أن يخضع مريض KAT6B لفحص وظائف الكلى والغدة الدرقية.
- ضع في اعتبارك الخضوع لدراسة النوم إذا كانت هناك علامات لانقطاع التنفس أثناء النوم أو خلل وظيفي في النوم
- تشمل الاختبارات الأخرى التي يجب مراعاتها الموجات فوق الصوتية للبطن وتقييم السمع والتصوير بالرنين المغناطيسي للدماغ. ناقش هذه الاختبارات مع طبيب الأطفال الخاص بطفلك.

## تواصل مع الآخرين

**KAT6A** قبل تلقي تشخيص ابني لمرض "اعتقدت أننا وحدنا في هذه الرحلة. ليالي الطوال ، مشاكل الجهاز الهضمي ، العمليات الجراحية ، المجهول كانت ساحقة ، على أقل **KAT6** تقدير. بعد الانضمام إلى مجتمع شعرت ، **Facebook** ومجموعة دعم أخيرًا أن هناك أملًا وارتياحًا وراحة في معرفة أننا بالتأكيد لسنا في هذا الأمر من جانبنا. لقد أذهلتني القواسم المشتركة لأطفالنا ، وساعدت البصيرة والنصائح من الآباء في توجيه العديد من القرارات الصعبة وقادتنا في الاتجاه الصحيح للآخرين. عمل مؤسسة هو إلى حد بعيد أهم بحث وتعليم **KAT6** في حياتنا. لا توجد طريقة أفضل بالنسبة لنا لدعم المؤسسة من خلال جهود جمع التبرعات التي تؤثر بشكل مباشر على ابننا ". كاتي

## KAT6A / KAT6B

### انضم إلى سجل المريض

تم إطلاق سجل المرضى KAT6A / KAT6B في عام 2019 من خلال المنظمة الوطنية للأمراض النادرة (NORD). إنها أول دراسة طولية لمتلازمات KAT6. يجمع سجلنا بيانات قيمة حول العديد من جوانب متلازمات KAT6 ، مما يمكن الباحثين من فهم النطاق الكامل لخصائص KAT6 وتحديد المجالات لدراسات إضافية. الأهم من ذلك ، أن مؤسسة KAT6 تمتلك البيانات التي نجمعها ، مما يتيح لنا مزيدًا من التحكم في توجيه البحث ومشاركة المعلومات. تقوم مؤسسة KAT6 أيضًا بتحليل بيانات سجل المرضى الخاصة بنا ومشاركتها مع أسر المرضى لدينا على مجموعة دعم Facebook ، مما يساعد

العائلات على فهم ودعم أحبائهم بشكل أفضل.  
التسجيل على <https://kat6a.org/registry>



# أسئلة وأجوبة

## ما هي احتمالية إنجاب طفل آخر مع KAT6A أو KAT6B؟

في الطفرات الجينية KAT6A de novo و KAT6B ، هناك خطر بنسبة 2٪ لتكرار حدوث المتلازمة لنفس الوالدين. في بعض الأحيان يمكن العثور على الطفرة الجينية في بعض خلايا أحد الوالدين ، وهذا ما يسمى "فسيفساء الغدد التناسلية". في مثل هذه الحالات ، من الممكن إنجاب المزيد من الأطفال المصابين بهذه الحالة. في حالات نادرة ، يتم توريث طفرات الجين KAT6. في هذه الحالات ، هناك احتمال بنسبة 50٪ أن يرث أي نسل الطفرة الجينية. لهذا السبب يوصى للعائلات التي ترغب في إنجاب المزيد من الأطفال بالتحدث مع مستشار وراثي.

## ما هو متوسط العمر المتوقع لأفراد KAT6A و KAT6B؟

نقوم بجمع البيانات من خلال KAT6A / KAT6B Patient Registry من أجل إجراء دراسة طويلة. حاليًا ، أكبر فرد تم تشخيصه بـ KAT6A هو في الخمسينيات من عمره ، والأكبر مع KAT6B في الأربعينيات من عمرها. سوف نتعلم المزيد عن تطور KAT6A و KAT6B حيث يتم تحديد المزيد من الحالات ومتابعتها بمرور الوقت.

## هل سيتعلم طفلي الكلام؟

يعاني معظم أفراد KAT6 من تأخيرات في اللغة. ومع ذلك ، هناك نطاق واسع في القدرة اللغوية. بعض الأطفال لا يتحدثون ويتواصلون من خلال الإشارات أو لغة الجسد أو التكنولوجيا التكميلية. البعض الآخر هم من المراهقين اللفظيين والبالغين على الرغم من التأخير اللغوي كأطفال صغار. أفاد العديد من الآباء أن أطفالهم لديهم لغة تقبل أفضل من اللغة التعبيرية.

## أين يتم تشخيص الأفراد المصابين بـ KAT6 الذين يعيشون حول العالم؟

تم تحديد الأفراد في 40 دولة مختلفة على الأقل. يتواصل العديد من مقدمي الرعاية عبر مجموعة الدعم لدينا و WhatsApp دوليًا. يمكن لمؤسستنا توفير مواد مترجمة بناءً على طلبك.



# أسئلة وأجوبة

## ما هي العلاجات المتوفرة؟

يعالج الأطباء حاليًا الأعراض المتعلقة بـ KAT6A و KAT6B على أساس فردي ، ولكن لا يوجد دواء لمتلازمات KAT6 على وجه التحديد. قد يحتاج طفلك إلى دواء للمساعدة في السيطرة على الإمساك ، والارتجاع الحمضي ، والمشكلات السلوكية ، والنوبات ، واضطرابات النوم ، وغيرها من المشكلات الصحية التي تسببها الطفرة الجينية.

**لاحظ العديد من الآباء فوائد من الفيتامينات والمكملات الغذائية بما في ذلك:** l-carnitine ، وحمض البانتوثنيك ، والإنزيم المساعد Q10 ، وفيتامين E ، وفيتامين C ، و Cytra-3 وغيرها. يمكنك معرفة المزيد عن هذه المكملات من خلال مشاهدة العرض التقديمي للدكتور ريتشارد كيللي من مؤتمر 2022. من الضروري استشارة طبيب طفلك قبل البدء في أي شيء جديد.

## ما العلاجات التي ستفيد طفلي؟

يختلف كل فرد عن الآخر ، لكن الكثيرين في مجتمعات KAT6A و KAT6B يتلقون مجموعة متنوعة من العلاجات كأطفال للمساعدة في نموهم.

- يساعد المعالجون الفيزيائيون على تحسين النمو الحركي الإجمالي ، والذي يتأخر عادةً عند أطفالنا بسبب توتر العضلات غير الطبيعي وصعوبات التخطيط الحركي وضعف التنسيق.
- يعمل المعالجون المهنيون على الأنشطة الحركية الدقيقة المطلوبة للحياة اليومية
- يعمل معالجو النطق مع أطفالنا في تطوير إنتاج الكلام واللغة المستقبلية والعلامات والألفاظ. يعاني العديد من الأطفال من تعذر الأداء النسيجي ويعانون من التخطيط الحركي المطلوب للتحدث بطلاقة. ينصح بشدة علاج النطق PROMPT.
- يعمل معالجو التغذية مع الأطفال الذين يعانون من صعوبات في التغذية. يعاني العديد من أطفال KAT6 من تأخر في التغذية بسبب نقص التوتر والارتجاع الحمضي ، بينما يعاني البعض الآخر من أضرار هيكلية تتطلب أنابيب تغذية.
- يمكن أن يكون التدخل العظمي مفيدًا للمرضى الذين يعانون من تقلصات أو حنف القدم أو نقص التوتر. قد يستفيد طفلك من تقويم العظام المتخصص.
- العلاج البصري مفيد للأفراد المصابين بضعف البصر القشري (CVI) أو الحول.
- من المحتمل أن تكون هناك حاجة إلى تسهيلات التعليم الخاص لطفلك. يتمتع الأفراد الذين لديهم KAT6 بمجموعة واسعة من القدرات الفكرية ، لذلك من المستحيل التنبؤ بكيفية تلبية احتياجات طفلك في المدرسة. قد تقدم برامج التدخل المبكر معلمًا خاصًا يبدأ عند الولادة في حالة وجود تأخيرات معرفية.
- قد تفيد العلاجات البديلة المختلفة طفلك ، مثل: العلاج المائي ، والعلاج بالموسيقى ، والعلاج الحسي ، والعلاج الصوتي ، والعلاج الصوتي ، والعلاج بركوب الخيل ، والارتجاع البيولوجي.

اقرأ المزيد من الأسئلة الشائعة على [kat6foundation.org](http://kat6foundation.org)



# قلق خاص

إن آباء الأطفال الذين لديهم متغير KAT6 هم أول من يتعرفون عندما يكون الشخص الذي يعتنون به في محنة ويحتاج إلى رعاية طبية. قد يتحمل الأشخاص المصابون بمتلازمة KAT6 الألم المتزايد بهدوء حتى يصبح شديدًا وقد لا تظهر عليهم علامات انسداد الأمعاء حتى تتطور إلى درجة خطيرة. يمكن أن تحدث العوائق مرارًا وتكرارًا ويمكن أن تضرب في أي عمر. يمكن أن ينتقل الانسداد بسرعة من خطير إلى خطير.



ضعف الحركة في القناة الهضمية يعني تقلصات ضعيفة في العضلات التي تختلط وتدفع محتويات القناة الهضمية. يحدث هذا عندما تفشل التقلصات الضعيفة في الحفاظ على حركة محتويات الأمعاء علوص - ليس انسدادًا بل تباطؤًا أو توقفًا.

إذا بقيت محتويات الأمعاء لفترة طويلة جدًا ، فيمكن أن تبدأ في التخمر والتحلل ، مما قد يؤدي إلى نتائج خطيرة. إذا لم يبدأ في النهاية في التحرك من تلقاء نفسه ، فقد يستجيب للعلاجات غير الغازية مثل المنبهات التي تؤخذ عن طريق الفم أو حقنة الشرج. ولكن إذا كان هناك عائق مادي أمام الحركة المستمرة ، يمكن أن تصبح المشكلة بسرعة مهددة للحياة.

أثناء الحمل ، عندما يفشل جزء من القناة المعوية النامية في التحرك بشكل صحيح في مكانها في بطن الطفل ، فإن ذلك يُعرف باسم سوء الاستدارة. هذا عيب تشريحي ويجب الاشتباه به إذا ظهرت مشاكل بعد الولادة. إذا تسبب في تدخل متكرر في الهضم الطبيعي أو أدى إلى انسداد ، فيمكن أن يصبح مشكلة خطيرة.

عندما تلتف حلقة من الأمعاء والغشاء الذي يثبتها حول بعضها البعض مثل روابط النطاق ، فإن هذا يتسبب في انسداد يسمى الانفتال. تستمر المواد المعوية المحاصرة ، التي تم هضمها جزئيًا بالفعل ، في التحلل ، وقد يتم إخراج بعض المحتويات على شكل إسهال أو غاز ، بينما يبقى معظمها منتفخًا في القناة الهضمية.

الشخص الذي يعاني من الانفتال ، والذي يخضع لعملية جراحية طارئة في وقت قريب بما فيه الكفاية ، قد لا يزال يفقد جزءًا من المسالك المعوية في الجراحة. بدون جراحة طارئة من شبه المؤكد أن يكون الانفتال قاتلاً. يمكن الكشف عن جيب متنامي من الغاز في الأشعة السينية المتتالية ، ولكن ليس إذا كان الطبيب يعالج المريض لحساسية الطعام المشتبه بها أو يشخص نوبات الغضب بسبب القلق.

يبدو شائعًا بدرجة كافية ليكون مصدر قلق KAT6 الانفتال هو أمر نادر الحدوث في عموم السكان ، ولكن بين مجموعة KAT6 كبير. يبدو الآن أن انسداد الأمعاء غير المعالج هو السبب الرئيسي للوفاة بين الأطفال المصابين بمتلازمات

كما هو الحال مع درجة تحمل عالية للألم. يحتاج الأطفال والبالغون KAT6 مشاكل الاتصال شائعة مع مجموعة وخاصة أولئك الذين لا يستطيعون إخبارنا أن شيئًا ما يؤلم أو أين يؤلم ، إلى المراقبة ، KAT6 المصابون بمتلازمة المستمرة لقلة حركة الأمعاء. يحتاج الأطباء إلى الوثوق بما نقول لهم ، ولذلك يجب أن تكون معلوماتنا موثوقة. من خلال تثقيف أنفسنا ، وإيلاء اهتمام وثيق للإشارات التي يعطينا إياها طفلنا ، والتأكد من أننا نتواصل باستمرار وبدقة مع مقدمي الخدمات الطبية ، يمكننا أن نكون أفضل المدافعين عن أطفالنا

# دعم الأسر

## جمع العائلات معًا

مؤسسة KAT6 هي الراعي الرسمي لمؤتمر KAT6A و KAT6B الدولي. لقد استضيفنا ثلاثة مؤتمرات بالاشتراك مع جونز هوبكنز في بالتيمور بولاية ماريلاند. الهدف من المؤتمر السنوي هو ترسيخ أبحاث KAT6A و KAT6B دوليًا. يتيح كل مؤتمر حوارًا مفتوحًا بين العائلات والأطباء والباحثين. ويوفر منصة لمجتمع KAT6 لتوسيع شبكته.



## منح ممكّنة

توفر المنح المُمكّنة التمويل لشراء المعدات والأجهزة والتكنولوجيا المساعدة ، بالإضافة إلى مجموعة متنوعة من العلاجات للأفراد المصابين بمتلازمة KAT6. يمكن للمعدات والتكنولوجيا المساعدة أن تمكن الأفراد من المشاركة بشكل كامل في المجتمع ، ورعاية أنفسهم ، والوصول إلى الأهداف التعليمية ، وبناء روابط أقوى ، وتحسين التواصل ، وتحقيق النمو الاجتماعي والعاطفي. منذ عام 2020 ، قدمنا أكثر من 50 منحة لأفراد KAT6 الذين يعيشون في الولايات المتحدة وعلى الصعيد الدولي. تبلغ قيمة كل منحة 600 دولار أمريكي. قم بزيارة

[/https://kat6a.org/empowered-grant](https://kat6a.org/empowered-grant)  
للحصول على مجموعة كاملة من الإرشادات ولتنزيل تطبيق اليوم.

## محامية KAT6

يساعد فريق المناصرة لدينا مقدمي الرعاية على التنقل في الأنظمة التعليمية والطبية لاتخاذ قرارات مستنيرة والحصول على الخدمات والرعاية المثلى لأطفالهم. يعد الفريق مصدرًا رائعًا للعائلات التي تنتقل من التعليم إلى خدمات الكبار. إنهم يساعدون العائلات في فهم العملية وحقوق الطلاب من خلال خطط التعليم الفردية ويساعدون أولياء الأمور على تفسير التقارير التقييمية وآثارها.

# أبحاث القيادة

مؤسسة KAT6 تمويل بفخر وتدعم  
الأبحاث الدولية من خلال ربط  
العائلات بالدراسات البحثية الحالية



- كلية ديفيد جيفن للطب ، الولايات المتحدة الأمريكية - أبحاث الخلايا الجذعية على KAT6A و KAT6B ، والتي تستمر في التطور (2017 إلى الوقت الحاضر)
- معهد التخنيون ، إسرائيل - تحليلات متعددة للآليات الفيزيولوجية المرضية الجزيئية الكامنة وراء متلازمات KAT6A و KAT6B (2018 - حتى الآن)
- معهد والتر وإليزا هول للبحوث الطبية ، أستراليا - تجري دراسات الفئران KAT6A و KAT6B بهدف مستقبلي يتمثل في اختبار العلاجات المحتملة (2018 إلى الوقت الحاضر)
- معهد مردوخ لبحوث الأطفال ، أستراليا - دراسة خطاب دولية على أفراد KAT6A و KAT6B (2019 إلى الوقت الحاضر)
- مبادرة تشان زوكربيرج ، الولايات المتحدة الأمريكية - تم اختيار مؤسسة KAT6 كجزء من مبادرة Chan Zuckerb: Rare as One Network - وهي مجموعة من 30 منظمة يقودها المرضى تعمل على تسريع البحث وقيادة التقدم في مكافحة الأمراض النادرة (2020 إلى الوقت الحاضر)
- Centro Andaluz de Biología del Desarrollo (CABD) ، إسبانيا - دراسة الطب الشخصي الدقيق في متلازمة KAT6A (2020 إلى الوقت الحاضر)
- مركز الطب التجديدي (CREM) ، الولايات المتحدة الأمريكية - أنشأت مؤسسة KAT6 والمتعاونون معها أول بنك للخلايا الجذعية المستحثة بواسطة المريض (iPSC) لمتغيرات KAT6A و KAT6B (2022 إلى الوقت الحاضر)
- معهد كينيدي كريجر ، الولايات المتحدة الأمريكية - دراسة تجريبية للإدراك والسلوك العصبي في متلازمة KAT6A (2022 إلى الوقت الحاضر)
- الأمراض النادرة: شبكة النماذج والآليات (RDMM) ، كندا - أول دراسة تتضمن نماذج ذبابة للتحقيق في الآثار العصبية للطفرات الجينية KAT6A و KAT6B (2022 إلى الوقت الحاضر)

تعرف على المزيد حول هذا البحث الرائد وكيفية المشاركة على موقع [/kat6a.org/funded-projects](https://kat6a.org/funded-projects)

## الموارد الرئيسية

من مركز تعليم علم الوراثة KAT6A صحيفة وقائع

NORD بواسطة KAT6A تقرير متلازمة

KAT6A الارتباط بين النمط الجيني والنمط الظاهري في 76 مريضاً لديهم متغيرات ممرضة KAT6A: متلازمة

KAT6B اضطرابات

NORD بواسطة KAT6B تقرير الاضطرابات المرتبطة بـ

توسيع معرفتنا بالمظاهر السريرية والآليات الجينية KAT6B المتغيرات الجديدة في طيف الاضطرابات





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

[www.kat6foundation.org](http://www.kat6foundation.org)

بريد إلكتروني:  
[support@kat6a.org](mailto:support@kat6a.org)

اتبعنا:

