KAT6 Foundation

KAT6A
KAT6B
पुस्तिका

हमारी कहानी

KAT 6 A फाउंडेशन की स्थापना 2017 में बच्चों के मुट्ठी भर माता-पिता द्वारा की गई थी, जिन्हें उनके KAT 6 A जीन पर उत्परिवर्तन (MUTATIONS) के साथ पहचाना गया था। उस समय, 50 से कम ज्ञात KAT6A मामले थे। 5 वर्षों की अवधि में, हमारी संख्या दुनिया भर में 370 से अधिक ज्ञात KAT 6 A मामलों तक विस्तारित हुई है। 2020 में, KAT 6 A फाउंडेशन ने KAT 6B समुदाय के साथ संबंधों को बढ़ावा देना शुरू किया और 2022 में, हम औपचारिक रूप से KAT 6 फाउंडेशन बन गए, एक संगठन जो KAT 6A और KAT 6 B जीन दोनों में उत्परिवर्तन (MUTATIONS) को समझने के लिए समर्पित है। आज, दुनिया भर में KAT 6 सिंड्रोम (SYNDROME) के 500 से अधिक ज्ञात मामले हैं, और हम उम्मीद करते हैं कि हमारी संख्या बढ़ती रहेगी। हम अंतरराष्ट्रीय KAT 6 समुदाय का समर्थन करने के लिए स्थापित एकमात्र 501 (C) (3) गैर-लाभकारी संगठन (Non-Profit Organization) हैं।

हमारा मिशन

KAT 6 फाउंडेशन उन व्यक्तियों और उनके परिवारों का समर्थन करता है जो दुनिया भर में KAT 6 A और KAT 6 B सिंड्रोम (SYNDROME) के साथ रह रहे हैं। हम उपचार विकसित करने के उद्देश्य से वैज्ञानिक अनुसंधान को आगे बढ़ाते हैं, और KAT 6 सिंड्रोम (SYNDROME) के बारे में जागरूकता फैलाते हैं ताकि उन्हें अधिक आसानी से पहचाना, इलाज और अध्ययन किया जा सके।

हमसे जुड़ें

हमें उम्मीद है कि यदि आपके परिवार के सदस्य को KAT 6A या KAT 6 B सिंड्रोम (SYNDROME) का निदान किया गया था तो आप हमारे पास पहुंचेंगे। हम आपकी दैनिक चुनौतियों के साथ सहानुभूति रखते हैं और यहां आपका समर्थन करने, शिक्षित करने और आपसे Cखने के लिए हैं। Facebook पर हमारे सहायता समूह का पता लगाएं. हमारे पास कई अंतरराष्ट्रीय KAT 6 परिवार हर दिन जुड़ रहे हैं। वे आपके सबसे बड़े संसाधन होंगे।

KAT6A और KAT6B सिंड्रोम (SYNDROME)

KAT 6 सिंड्रोम (SYNDROME) कैट 6 जीन में उत्परिवर्तन (MUTATIONS) के परिणामस्वरूप अति दुर्लभ उत्पन्न होने वाली बीमारियाँ हैं। KAT 6 जीन को एपिजेनेटिक नियामक जीन (Epigenetic regulator genes) के रूप में जाना जाता है जैसे कि वे हमारे DNA को हमारे शरीर को ठीक से काम करने के लिए सही समय पर सही जीन उपलब्ध कराने के लिए खोलते हैं। एक स्पूल में धागे की तरह, हमारी कोशिकाओं के अंदर DNA कसकर लपेटा जाता है। हमारे DNA को सही समय पर अपना कार्य करने की अनुमति देने के लिए, हमारे DNA को उजागर करने का समय, उनके विकास के लिए महत्वपूर्ण है। इसलिए, KAT 6 जीन केवल एक छोटी भूमिका नहीं निभाते हैं, बल्कि, वे हमारे गुणसूत्रों (chromosomes) में जीन की एक विस्तृत विविधता के कार्य को नियंत्रित करते हैं। KAT 6A और KAT 6 B जीन फ़ंक्शन का अध्ययन शरीर में कई प्रणालियों के हमारे समग्र ज्ञान को बढ़ाएगा ताकि सभी के लिए अधिक स्वास्थ्य की संभावना को निकाला जा सके।

कैट 6 सिंड्रोम (SYNDROME) वाले बच्चे चुनौतियों की एक विस्तृत श्रृंखला ले जाएंगे क्योंकि हर मामला अद्वितीय है। कुछ व्यक्तियों को बहुत अधिक समर्थन की आवश्यकता होगी, जबकि दूसरों के स्वास्थ्य और विकास में देरी हल्की हो सकती है। वैज्ञानिक अभी तक इस परिवर्तनशीलता को पूरी तरह से समझा नहीं सकते हैं, हालांकि कुछ सबूत हैं कि जीन पर उत्परिवर्तन (MUTATIONS) का स्थान लक्षणों की गंभीरता का एक मजबूत निर्धारक है। इसे जीनोटाइप-फेनोटाइप सहसंबंध (genotype-phenotype correlation) कहा जाता है।

जनसंख्या का निदान

KAT 6 सिंड्रोम (SYNDROME) आनुवंशिक (GENETIC) उत्परिवर्तन (MUTATIONS) का परिणाम है जो भ्रूण के विकास में जल्दी होता है। आमतौर पर, KAT 6 उत्परिवर्तन (MUTATIONS) डी नोवो होते हैं, जिसका लैटिन में अर्थ है "शुरुआत से; नए सिरे से." आनुवंशिकी के संदर्भ में इसका मतलब है कि वे माता-पिता से विरासत में नहीं मिले हैं, बल्कि परिवार की वंशावली के लिए पूरी तरह से नए हैं। मूल रूप से, इन आनुवंशिक (GENETIC) उत्परिवर्तनों (MUTATIONS) को केवल एक महंगे DNA अनुक्रमण परीक्षण के माध्यम से पहचाना जा सकता है जिसे Whole Exome Sequencing के रूप में जाना जाता है, जो दुनिया के कई हिस्सों में उपलब्ध नहीं है और अक्सर बीमा द्वारा कवर नहीं किया जाता है। हाल ही में, KAT 6A और KAT 6 B म्यूटेशन को बौद्धिक विकलांगता एनजीएस पैनल (Intellectual Disability NGS Panel) के रूप में जाना जाने वाला कम व्यापक परीक्षण में जोड़ा गया है। चूंकि KAT 6 उत्परिवर्तन (MUTATIONS) विशेषताओं को बड़े छाता निदान के तहत वर्गीकृत किया जा सकता है, जैसे कि ऑटिज़्म, सेरेब्रल पाल्सी, या वैश्विक विकास ात्मक देरी, यह संभव है कि इन उत्परिवर्तनों वाले लोगों की अनदेखी की जा रही है। यहां तक कि जब ये परीक्षण एक विकल्प होते हैं, तो कई स्वास्थ्य सेवा प्रदाताओं को दुर्लभ आनुवंशिक (GENETIC) Bमारियों के बारे में पर्याप्त जानकारी नहीं होती है और न ही उन्हें एक विकल्प के रूप में प्रदान किया जाता है। KAT 6 फाउंडेशन का उद्देश्य KAT 6 सिंड्रोम (SYNDROME) के बारे में अधिक जागरूकता पैदा करना है ताकि अधिक रोगियों को उचित परीक्षण और पहले और सटीक पहचान मिल सके।

2022 तक, कैट 6 सिंड्रोम (SYNDROME) का निदान 600 से कम लोगों को किया गया है। जैसे-जैसे ये परीक्षण अधिक उपलब्ध होते जाते हैं, हम इन संख्याओं में काफी वृद्धि की उम्मीद करते हैं।

KAT6 की विशेषताएं

KAT 6A: इस सिंड्रोम (SYNDROME) या जीन के अन्य नाम: अर्बोलेडा-थाम सिंड्रोम (SYNDROME), लाइसिन (के) एसिटाइलट्रांसफेरेज़ 6 ए, एमओजेड, एमवाईएसटी 3 (Arboleda-Tham syndrome, Lysine (K) acetyltransferase 6 A, MOZ, MYST3).
KAT6B: इस सिंड्रोम (SYNDROME) या जीन के अन्य नाम: जेनिटोपेटेलर सिंड्रोम (SYNDROME) (जीपीएस), लाइसिन एसिटाइलट्रांसफेरेज़ 6 B, एमओआरएफ, एमवाईएसटी 4, ओहडो सिंड्रोम (SYNDROME), साय-बार्बर-बिसेकर-यंग-सिम्पसन (एसBBवाईएस) (Genitopatellar syndrome (GPS), lysine acetyltransferase 6B, MORF, MYST4, Ohdo syndrome, Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson (SBBYS)).

सामान्य लक्षण

निदान किए गए व्यक्तियों के 50% से अधिक को प्रभावित करना

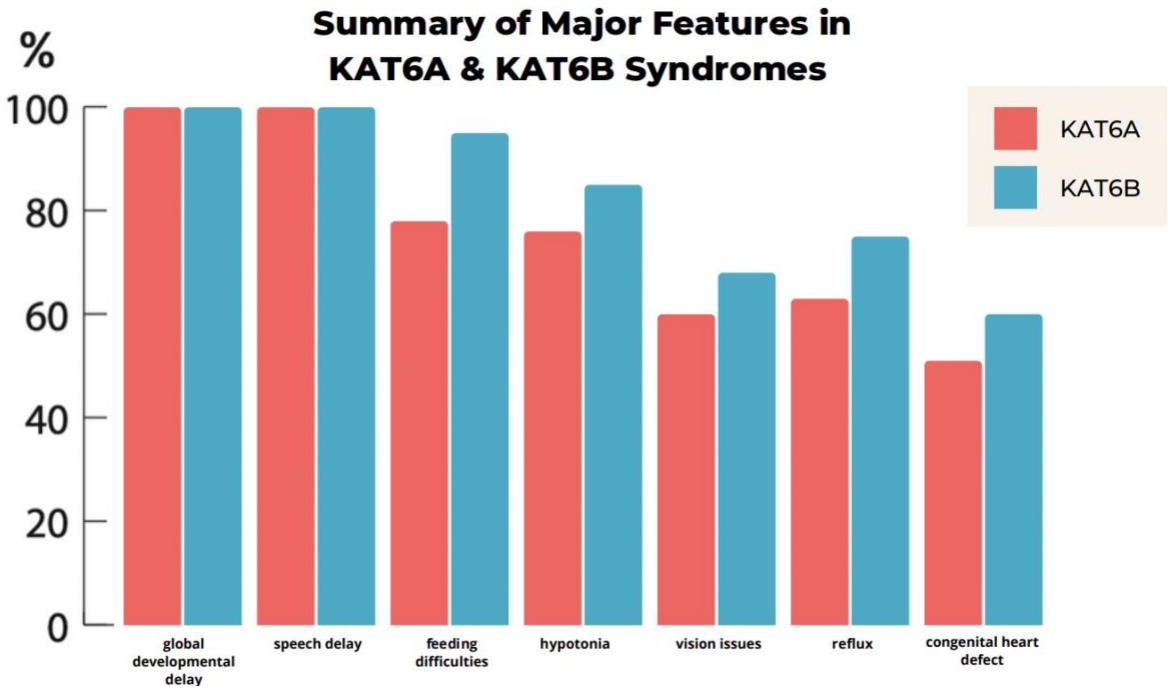
- वैश्विक विकास ताम्क देरी (शारीरिक और / या संज्ञानात्मक)
- बौद्धिक विकलांगता
- महत्वपूर्ण बोल ने और भाषा में देरी
- जन्मजात हृदय दोष
- चेहरे की अलग-अलग विशेषताएं
- भोजन की कठिनाइयों
- दृष्टि समस्याएं रिफ्लक्स और कब्ज सहित गैस्ट्रोइंटेस्टाइनल समस्याएं ♣
- हाइपोटोनिया (hypotonia)
- माइक्रोसेफली (microcephaly)
- नींद की गड़बड़ी (KAT6A)
- कूल्हों या घुटनों के साथ समस्याएं (KAT6B)
- विकास समस्याएं (KAT6B)
- जननांग विसंगतियां (KAT6B)

कम सामान्य लक्षण

निदान किए गए व्यक्तियों के 50% से कम को प्रभावित करता है

- हाइपोथायरायडिज्म जैC अंतःस्रावी स्थितियां (endocrine conditions such as hypothyroidism)
- श्वसन(respiratory) संबंधी समस्याएं
- खोपड़ी (Skull) असामान्यताएं
- कॉर्टिकल दृश्य हानि (cortical visual impairment)
- ऑटिज्म स्पेक्ट्रम विकार (autism spectrum disorder)
- संवेदी प्रसंस्करण विकार (sensory processing disorder)
- जननांग विसंगतियां (KAT6A)
- जब्ती विकार (seizure disorders)
- गुर्दे की समस्याएं (Kidney problems)
- दंत विसंगतियां

- श्रवण हानि
- एडीएचडी (ADHD)
- लगातार संक्रमण (KAT6A)
- विकास समस्याएं (KAT6A)
- कूल्हों या घुटनों के साथ समस्याएं (KAT6A)
- फ्रैक्चर (KAT6B)



नया निदान?

मेरे बच्चे का अभी निदान किया गया था, मुझे क्या चिकित्सा कदम उठाने चाहिए?

- यह अनुशंसा की जाती है कि KAT 6 जीन उत्परिवर्तन (MUTATIONS) के निदान वाले प्रत्येक व्यक्ति को किC भी संरचनात्मक हृदय समस्याओं को दूर करने के लिए कार्डियोलॉजिस्ट को देखना चाहिए।
- शैशवावस्था में वजन बढ़ने की निगरानी करना महत्वपूर्ण है। खिलाने की कठिनाइयां और रिफ्लक्स आम हैं और गैस्ट्रोएंटेरोलॉजिस्ट द्वारा महत्वपूर्ण चिकित्सा सहायता की आवश्यकता हो सकती है। आपका जीआई डॉक्टर कब्ज का प्रबंधन करने में भी मदद कर सकता है, जो एक आम विशेषता है।
- एक विशेषज्ञ द्वारा दृष्टि का मूल्यांकन करना और वार्षिक रूप से निगरानी करना भी महत्वपूर्ण है क्योंकि आंखों की समस्याएं 60% ज्ञात मामलों में होती हैं।
- यदि आपका बच्चा आवर्तक संक्रमण का अनुभव करता है, तो अपने प्रदाताओं के साथ इम्यूनोलॉजी वर्कअप पर चर्चा करें।
- KAT 6 B रोगियों को गुर्दे और थायरॉयड समारोह का परीक्षण किया जाना चाहिए। स्लीप एपनिया या स्लीप डिसफंक्शन के संकेत होने पर नींद अध्ययन से गुजरने पर विचार करें।
- पेट का अल्ट्रासाउंड, ऑडियोलॉजी मूल्यांकन और मस्तिष्क एमआरआई शामिल हैं। अपने बच्चे के बाल रोग विशेषज्ञ के साथ इन परीक्षणों पर चर्चा करें।

दूसरों के साथ जुड़ें

"मेरे बेटे के KAT 6A के निदान प्राप्त करने से पहले मुझे लगा कि हम इस यात्रा में अकेले थे। रातों की नींद हराम होना, जीआई के मुद्दे, सर्जरी, अज्ञात बातें भारी थीं। KAT 6 समुदाय और फेसबुक सहायता समूह में शामिल होने के बाद, मुझे आखिरकार लगा कि यह जानने में आशा, राहत और आराम था कि हम निश्चित रूप से इसमें नहीं थे। हमारे बच्चों की समानताओं ने मुझे उड़ा दिया और माता-पिता की अंतर्दृष्टि और सलाह ने कई कठिन निर्णयों का मार्गदर्शन करने में मदद की है और हमें दूसरों के लिए सही दिशा में ले जाया है। KAT 6 फाउंडेशन का काम अब तक हमारे जीवन का सबसे महत्वपूर्ण अनुसंधान और शिक्षा है। फंड जुटाने के प्रयासों की तुलना में फाउंडेशन का समर्थन करने का हमारे लिए कोई बेहतर तरीका नहीं है जो Cधे हमारे बेटे को प्रभावित करते हैं।"

KAT6A/KAT6B रोगी रजिस्ट्री में शामिल हों

KAT 6 B रोगी रजिस्ट्री 2019 में दुर्लभ रोगों के राष्ट्रीय संगठन (एनओआरडी) के माध्यम से शुरू की गई थी। यह KAT 6 सिंड्रोम (SYNDROME) का पहला अनुदैर्ध्य अध्ययन है। हमारी रजिस्ट्री KAT 6 सिंड्रोम (SYNDROME) के कई पहलुओं के बारे में मूल्यवान डेटा एकत्र करती है, जिससे शोधकर्ताओं को KAT 6 विशेषताओं की पूरी श्रृंखला को समझने और अतिरिक्त अध्ययन के लिए क्षेत्रों की पहचान करने में सक्षम बनाया जा सकता है। सबसे महत्वपूर्ण बात, KAT 6 फाउंडेशन हमारे द्वारा एकत्र किए गए डेटा का मालिक है, जो हमें अनुसंधान को निर्देशित करने और जानकारी साझा करने के आसपास अधिक नियंत्रण की अनुमति देता है। KAT 6 फाउंडेशन हमारे रोगी रजिस्ट्री डेटा का भी विश्लेषण करता है और इसे फेसबुक

सहायता समूह पर हमारे रोगी परिवारों के साथ साझा करता है, जिससे परिवारों को अपने प्रियजनों को बेहतर ढंग से समझने और समर्थन करने में मदद मिलती है। https://kat6a.org/registry/ पर पंजीकरण करें

अक्सर पूछे जाने वाले प्रश्न (FAQs)

क्या संभावना है कि मुझे KAT6A या KAT6B के साथ एक और बच्चा हो सकता है?

डे नोवो De Novo KAT 6A और KAT 6 B जीन म्यूटेशन में, एक ही माता-पिता के लिए सिंड्रोम (SYNDROME) के फिर से होने का 2% जोखिम है। बहुत बार कभी-कभी आनुवंशिक (GENETIC) उत्परिवर्तन (MUTATIONS) माता-पिता में से एक की कुछ कोशिकाओं में पाया जा सकता है, इसे 'गोनाडल मोज़ेकिज्म' कहा जाता है। ऐसे मामलों में, इस स्थिति के साथ आगे के बच्चे होना संभव है। दुर्लभ उदाहरणों में, KAT 6 जीन उत्परिवर्तन (MUTATIONS) विरासत में मिले हैं। इन मामलों में, 50% मौका है कि कोई भी संतान आनुवंशिक (GENETIC) उत्परिवर्तन (MUTATIONS) को विरासत में देगी। इस कारण से आनुवंशिक (GENETIC) परामर्शदाता से बात करने के लिए अधिक बच्चे पैदा करने के इच्छुक परिवारों के लिए यह अनुशंसित है।

KAT6A और KAT6B व्यक्तियों के लिए जीवन प्रत्याशा क्या है?

हम एक अनुदैर्ध्य अध्ययन (longitudinal study) करने के लिए KAT6A / KAT6B रोगी रजिस्ट्री (Patient Registry) के माध्यम से डेटा एकत्र कर रहे हैं। वर्तमान में, KAT6A के साथ निदान किया गया सबसे पुराना व्यक्ति अपने 50 के दशक में है, और KAT6B के साथ सबसे पुराना उसके 40 के दशक में है। हम KAT6A और KAT6B की प्रगति के बारे में अधिक जानेंगे क्योंकि समय के साथ अधिक मामलों की पहचान की जाती है और उनका पालन किया जाता है।

क्या मेरा बच्चा बोलना Cखेगा?

अधिकांश KAT6 व्यक्तियों में भाषा में देरी होती है। फिर भी, भाषा क्षमता में एक विस्तृत श्रृंखला है। कुछ बच्चे नॉनस्पीकिंग हैं और संकेतों, शरीर की भाषा या अनुकूली तकनीक के माध्यम से संवाद करते हैं। अन्य युवा बच्चों के रूप में भाषा में देरी के बावजूद मौखिक किशोर और वयस्क हैं। कई माता-पिता रिपोर्ट करते हैं कि उनके बच्चों में अभिव्यंजक भाषा की तुलना में बेहतर ग्रहणशील भाषा है।

दुनिया भर में KAT6 के निदान वाले व्यक्ति कहां रहते हैं?

कम से कम 40 विभिन्न देशों में व्यक्तियों की पहचान की गई है। कई देखभाल करने वाले अंतरराष्ट्रीय स्तर पर हमारे सहायता समूह और व्हाट्सएप के माध्यम से जुड़ते हैं। हमारा फाउंडेशन आपके अनुरोध पर अनुवादित सामग्री प्रदान कर सकता है।

क्या उपचार उपलब्ध हैं?

वर्तमान में डॉक्टर व्यक्तिगत आधार पर KAT 6 A और KAT 6 B से संबंधित लक्षणों का इलाज कर रहे हैं, लेकिन विशेष रूप से KAT 6 सिंड्रोम (SYNDROME) के लिए कोई दवा नहीं है।

आपके बच्चे को कब्ज, एसिड रिफ्लक्स, व्यवहार संबंधी मुद्दों, दौरे, नींद की गड़बड़ी और जीन उत्परिवर्तन (MUTATIONS) के कारण अन्य स्वास्थ्य समस्याओं को नियंत्रित करने में मदद करने के लिए दवा की आवश्यकता हो सकती है।

कई माता-पिता ने विटामिन और पूरक से लाभ देखा है: एल-कार्निटाइन, पैंटोथेनिक एसिड, कोएंजाइम क्यू 10, विटामिन ई, विटामिन C, साइट्रा -3 और अन्य। आप हमारे 2022 सम्मेलन से डॉ रिचर्ड केली की प्रस्तुति देखकर इन पूरक ोंं के बारे में अधिक जान सकते हैं। कुछ भी नया शुरू करने से पहले अपने बच्चे के चिकित्सक से परामर्श करना आवश्यक है।

कौन से उपचार मेरे बच्चे को लाभान्वित करेंगे?

प्रत्येक व्यक्ति अलग है, लेकिन KAT6A और KAT6B समुदायों में कई लोग अपने विकास में सहायता के लिए बच्चों के रूप में विभिन्न प्रकार के उपचार प्राप्त करते हैं।

- भौतिक चिकित्सक (Physical Therapist) सकल मोटर विकास (Gross motor development) को बेहतर बनाने में मदद करते हैं, जो आमतौर पर असामान्य मांसपेशियों की टोन, मोटर प्लानिंग कठिनाइयों और खराब समन्वय के कारण हमारे बच्चों में देरी होती है।
- व्यावसायिक चिकित्सक दैनिक जीवन के लिए आवश्यक ठीक मोटर गतिविधियों पर काम करते हैं।
- भाषण चिकित्सक भाषण उत्पादन, ग्रहणशील भाषा, संकेत और स्वर विकसित करने में हमारे बच्चों के साथ काम करते हैं। कई बच्चों में एप्रैक्सिया होता है और धाराप्रवाह भाषण के लिए आवश्यक मोटर प्लानिंग के साथ संघर्ष करते हैं। प्रॉम्प्ट स्पीच थेरेपी (PROMPT speech therapy) की अत्यधिक अनुशंसा की जाती है।
- फीडिंग थेरेपिस्ट (Feeding therapists) बच्चों के साथ भोजन की कठिनाइयों के साथ काम करते हैं। कई KAT 6 बच्चों को हाइपोटोनिया और एसिड रिफ्लक्स के कारण भोजन में देरी होती है, और अन्य में संरचनात्मक क्षति होती है जिसके लिए फीडिंग ट्यूब की आवश्यकता होती है।
- ऑर्थोपेडिक अनुबंध, क्लबफुट या हाइपोटोनिया वाले रोगियों के लिए फायदेमंद हो सकता है। आपका बच्चा विशेष ऑर्थोटिक्स से लाभान्वित हो सकता है।
- दृष्टि चिकित्सा कॉर्टिकल दृश्य हानि (CVIआई) या स्ट्रैबिस्मस वाले व्यक्तियों के लिए फायदेमंद है।
- आपके बच्चे के लिए विशेष शिक्षा आवास की आवश्यकता होगी। KAT 6 वाले व्यक्तियों में बौद्धिक क्षमता में एक विस्तृत श्रृंखला होती है, इसलिए यह भविष्यवाणी करना असंभव है कि आपके बच्चे की जरूरतों को स्कूल में कैसे पूरा करने की आवश्यकता होगी। प्रारंभिक हस्तक्षेप कार्यक्रम जन्म से शुरू होने वाले एक विशेष शिक्षक की पेशकश कर सकते हैं यदि संज्ञानात्मक देरी मौजूद है।

- विभिन्न वैकल्पिक उपचार आपके बच्चे को लाभान्वित कर सकते हैं, जैसे: जलीय चिकित्सा, संगीत चिकित्सा, संवेदी चिकित्सा, ध्वनि चिकित्सा, आवाज चिकित्सा, हिप्पोथेरेपी और बायोफीडबैक।

kat6foundation.org में और अधिक FAQ पढ़ें

विशेष विषय

KAT 6 संस्करण वाले बच्चे के माता-पिता सबसे पहले पहचानते हैं जब वे जिस व्यक्ति की देखभाल करते हैं वह संकट में है और चिकित्सा देखभाल की आवश्यकता है। KAT 6 सिंड्रोम (SYNDROME) वाले लोग चुपचाप बढ़ते दर्द को सहन कर सकते हैं जब तक कि यह गंभीर नहीं हो जाता है और आंत्र रुकावट का कोई संकेत नहीं दिखा सकता है जब तक कि यह गंभीर डिग्री तक प्रगति नहीं करता है। रुकावटें बार-बार हो सकती हैं और किC भी उम्र में हमला कर सकती हैं। एक रुकावट जल्दी से गंभीर से खतरनाक तक जा सकती है।

आंत में कम गतिशीलता का मतलब मांसपेशियों के कमजोर संकुचन है जो जठरांत्र संबंधी मार्ग में सामग्री को मिश्रित और प्रेरित करता है। जब कमजोर संकुचन आंतों की सामग्री को आगे बढ़ाने में विफल रहते हैं, तो यह इलस है - एक रुकावट नहीं बल्कि धीमी गति या ठहराव।

यदि आंत्र सामग्री बहुत लंबे समय तक बैठती है, तो वे संभावित गंभीर परिणामों के साथ किण्वन और क्षय शुरू कर सकते हैं। यदि यह अंततः अपने आप चलना शुरू नहीं करता है, तो यह गैर-इनवेसिव उपचारों का जवाब दे सकता है जैसे कि मौखिक रूप से लिए गए उत्तेजक या रेक्टल एनीमा। लेकिन अगर निरंतर आंदोलन के लिए एक शारीरिक बाधा है, तो समस्या जल्दी से जीवन के लिए खतरा बन सकती है।

गर्भधारण के दौरान, जब विकासशील आंत्र पथ का एक हिस्सा बच्चे के पेट में ठीक से स्थानांतरित करने में विफल रहता है, तो इसे एक विकृति के रूप में जाना जाता है। यह एक शारीरिक दोष है और जन्म के बाद समस्याएं उत्पन्न होने पर संदेह किया जाना चाहिए। यदि यह सामान्य पाचन में बार-बार हस्तक्षेप का कारण बनता है या रुकावट की ओर जाता है, तो यह एक गंभीर समस्या बन सकती है।

जब आंत का एक लूप और झिल्ली जो इसे रखती है, सॉसेज लिंक की तरह एक दूसरे के चारों ओर मुड़ती है, तो यह एक रुकावट का कारण बनता है जिसे वॉल्वुलस कहा जाता है। फंC हुई आंतों की सामग्री, जो पहले से ही आंशिक रूप से पच गई है, हालांकि टूटना जारी रखती है, और कुछ सामग्री को दस्त या गैस के रूप में बाहर निकाला जा सकता है, जबकि इसमें से अधिकांश बने रहेंगे और आंत को सूज देंगे।

वॉल्वुलस से पीड़ित व्यक्ति, जो जल्द ही आपातकालीन सर्जरी में प्रवेश करता है, अभी भी सर्जरी में आंत्र पथ का हिस्सा खो सकता है। आपातकालीन सर्जरी के बिना एक वॉल्वुलस घातक होना लगभग निश्चित है। गैस की बढ़ती जेब का लगातार एक्स-रे पर पता लगाया जा सकता है, लेकिन अगर चिकित्सक रोगी को संदिग्ध खाद्य एलर्जी के लिए इलाज कर रहा है या चिंता के कारण नखरे का निदान कर रहा है।

सामान्य आबादी में एक वॉल्वुलस एक दुर्लभ घटना है, लेकिन KAT 6 आबादी के Bच यह गंभीर चिंता का विषय होने के लिए काफी आम लगता है। अब ऐसा प्रतीत होता है कि अनुपचारित आंत्र रुकावटें KAT 6 सिंड्रोम (SYNDROME) से प्रभावित बच्चों में मृत्यु का प्रमुख कारण हैं।

KAT 6 आबादी के साथ संचार समस्याएं आम हैं क्योंकि दर्द के लिए एक उच्च सहिष्णुता है। KAT 6 सिंड्रोम (SYNDROME) वाले बच्चों और वयस्कों, विशेष रूप से वे जो हमें यह नहीं बता सकते हैं कि कुछ दर्द होता है या जहां दर्द होता है, आंत आंदोलन की कमी के लिए लगातार निगरानी की जानी चाहिए। डॉक्टरों को भरोसा करने की जरूरत है कि हम उन्हें क्या बता रहे हैं, और इसलिए हमारी जानकारी विश्वसनीय होनी चाहिए। खुद को शिक्षित करके, हमारे बच्चे द्वारा हमें दिए गए संकेतों पर पूरा ध्यान देना, और यह सुनिश्चित करना कि हम चिकित्सा प्रदाताओं के साथ लगातार और सटीक रूप से संवाद करते हैं, हम अपने बच्चे के सबसे अच्छे वकील बन सकते हैं।

परिवारों का समर्थन करना

परिवारों को एक साथ लाना

KAT 6 फाउंडेशन अंतर्राष्ट्रीय KAT 6 A और KAT 6 B सम्मेलन का आधिकारिक प्रायोजक है। हमने बाल्टीमोर, मैरीलैंड में जॉन्स हॉपकिंस के साथ संयोजन में तीन सम्मेलनों की मेजबानी की है। वार्षिक सम्मेलन का लक्ष्य अंतरराष्ट्रीय स्तर पर KAT6A और KAT6B अनुसंधान को मजबूत करना है। प्रत्येक सम्मेलन परिवारों, चिकित्सकों और शोधकर्ताओं के Bच खुले संवाद को सक्षम बनाता है और KAT 6 समुदाय को अपने नेटवर्क का विस्तार करने के लिए एक मंच प्रदान करता है।

अधिकार प्राप्त

अनुदान अधिकार प्राप्त अनुदान सहायक उपकरणों, उपकरणों और प्रौद्योगिकी की खरीद के साथ-साथ KAT 6 सिंड्रोम (SYNDROME) के निदान वाले व्यक्तियों के लिए विभिन्न प्रकार के उपचारों के लिए धन प्रदान करते हैं। सहायक उपकरण और प्रौद्योगिकी व्यक्तियों को समाज में अधिक पूरी तरह से भाग लेने, खुद की देखभाल करने, शैक्षिक लक्ष्यों तक पहुंचने, मजबूत कनेक्शन बनाने, संचार में सुधार करने और सामाजिक और भावनात्मक विकास प्राप्त करने में सक्षम बना सकती है। 2020 के बाद से, हमने अमेरिका और अंतरराष्ट्रीय स्तर पर रहने वाले KAT 6 व्यक्तियों को 50 से अधिक अनुदान दिए हैं। प्रत्येक अनुदान पुरस्कार यूएस $ 600 के लिए है। दिशानिर्देशों के पूर्ण सेट के लिए https://kat6a.org/empowered-grant/ पर जाएं और आज एक एप्लिकेशन डाउनलोड करें।

KAT6 वकालत

हमारी वकालत टीम देखभाल करने वालों को सूचित निर्णय लेने और अपने बच्चे के लिए इष्टतम सेवाएं और देखभाल प्राप्त करने के लिए शैक्षिक और चिकित्सा प्रणालियों को नेविगेट करने में मदद करती है। टीम शिक्षा से वयस्क सेवाओं में संक्रमण करने वाले परिवारों के लिए एक महान संसाधन है। वे व्यक्तिगत शिक्षा योजनाओं के साथ छात्रों की प्रक्रिया और अधिकारों को समझने में परिवारों की सहायता करते हैं और माता-पिता को मूल्यांकन रिपोर्ट और उनके निहितार्थ की व्याख्या करने में मदद करते हैं।

ड्राइविंग अनुसंधान (Driving Research)

कैट 6 फाउंडेशन गर्व से परिवारों को वर्तमान अनुसंधान अध्ययनों से जोड़कर अंतर्राष्ट्रीय अनुसंधान को निधि और समर्थन देता है।

- डेविड गेफेन स्कूल ऑफ मेडिसिन, यूएसए - KAT 6A और KAT 6 B पर स्टेम सेल अनुसंधान, जो विकसित करना जारी रखता है (2017 - वर्तमान)
- टेक्नियन इंस्टीट्यूट, इज़राइल - KAT 6 A और KAT 6 B सिंड्रोम (SYNDROME) (2018 - वर्तमान) में अंतर्निहित आणविक पैथोफिजियोलॉजिकल तंत्र का मल्टीप्लेक्स विश्लेषण
- वाल्टर और एलिजा हॉल इंस्टीट्यूट ऑफ मेडिकल रिसर्च, ऑस्ट्रेलिया - KAT 6 A और KAT 6 B चूहों के अध्ययन संभावित उपचार के भविष्य के लक्ष्य के साथ चल रहे हैं (2018 - वर्तमान)
- मर्डोक चिल्ड्रन रिसर्च इंस्टीट्यूट, ऑस्ट्रेलिया - KAT 6 A और KAT 6 B व्यक्तियों पर अंतर्राष्ट्रीय भाषण अध्ययन (2019 - वर्तमान)
- चान जुकरबर्ग पहल, यूएसए - KAT 6 फाउंडेशन को चान जुकरबर्ग इनिशिएटिव: रेयर एज वन नेटवर्क के हिस्से के रूप में चुना गया था - 30 रोगी के नेतृत्व वाले संगठनों का एक समूह जो अनुसंधान में तेजी ला रहे हैं और दुर्लभ Bमारी के खिलाफ लड़ाई में प्रगति कर रहे हैं (2020 - वर्तमान)
- सेंट्रो एंडालुज़ डी बायोलोगिया डेल डेसरोलो (CएBडी), स्पेन - KAT 6A सिंड्रोम (SYNDROME) (2020 - वर्तमान) में सटीक व्यक्तिगत चिकित्सा का एक अध्ययन
- सेंटर फॉर रिजेनरेटिव मेडिसिन (Cआरईएम), यूएसए - KAT 6 फाउंडेशन और सहयोगियों ने KAT 6 A और KAT 6 B वेरिएंट (2022 - वर्तमान) के लिए पहला रोगी-व्युत्पन्न प्रेरित प्लुरिपोटेंट स्टेम सेल (आईपीएसC) बैंक स्थापित किया है।
- कैनेडी क्रिगर इंस्टीट्यूट, यूएसए - KAT 6A सिंड्रोम (SYNDROME) में अनुभूति और न्यूरोबिहेवियर का पायलट अध्ययन (2022 - वर्तमान)
- दुर्लभ रोग: मॉडल और तंत्र नेटवर्क (आरडीएमएम), कनाडा - KAT 6A और KAT 6 B जीन उत्परिवर्तन (MUTATIONS) (2022 - वर्तमान) के न्यूरोलॉजिकल निहितार्थ की जांच करने के लिए फ्लाई मॉडल को शामिल करने वाला पहला अध्ययन

इस पथ प्रदर्शक शोध के बारे में अधिक जानें और kat6a.org/funded-projects/ में शामिल हों

KEY RESOURCES / मुख्य संसाधन

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

KAT6B-Related Disorders Report by NORD

Novel Variants in KAT6B Spectrum of Disorders Expand Our Knowledge of Clinical Manifestations and Molecular Mechanisms