

LA SINDROME KAT6A

La **sindrome KAT6A**, nota anche come sindrome di **Arboleda-Tham (ARTHS)**, è una malattia estremamente rara causata da mutazioni patogene eterozigoti nel gene KAT6A, che produce la proteina omonima. La proteina KAT6A controlla l'espressione di altre proteine da parte di numerosi geni. Se il gene KAT6A è mutato, si possono verificare problemi a carico di vari tessuti e organi. Attualmente non si conoscono tutte le funzioni dei geni KAT6A.

I bambini che nascono con questa malattia rara presentano un ritardo globale nello sviluppo caratterizzato spesso da totale assenza di linguaggio o sua acquisizione in età avanzata, deficit intellettivo, difficoltà ad alimentarsi, difetti cardiaci e della vista, stipsi e ipotonia spesso associata a difficoltà nel camminare.



I casi diagnosticati in tutto il mondo sono circa 500 e in Italia siamo a conoscenza di 15 casi almeno.

La prima Fondazione per i malati KAT6A è statunitense ed è nata nel 2017 da un piccolo gruppo di genitori di bambini affetti da mutazioni del gene KAT6A. A quel tempo, c'erano meno di 50 casi noti di KAT6A. Nell'agosto del 2023 per volontà di tre genitori italiani con figli affetti da questa sindrome nasce l'associazione KAT6 Italia.



L'associazione KAT6 Italia sostiene le persone che convivono con le sindromi KAT6A e KAT6B e le loro famiglie. KAT6 Italia promuove l'informazione sugli strumenti, le attività ed i supporti di cui un malato ha necessità. KAT6 Italia raccoglie fondi da destinare alla ricerca su questa malattia e promuove la ricerca scientifica per arrivare alla conoscenza dei meccanismi molecolari alla base della patologia e per sviluppare trattamenti per risolvere o alleviare i sintomi della sindrome KAT6.

Cosa abbiamo realizzato ad oggi:

Divulgazione scientifica: abbiamo organizzato il primo congresso nazionale invitando all'Università di Padova i ricercatori italiani che stanno facendo studi scientifici sulla sindrome KAT6 <https://back.telethon.it/uploads/2024/02/KAT6AMeetingProgramma.pdf>



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI PADOVA

16 Febbraio 2024

Auletta IX piano Monoblocco Policlinico Universitario
Via Giustiniani, 2 Padova

Come diamanti rossi:

I pazienti kat6a e la sfida alle malattie rare

Raro è un termine solitamente con accezione positiva attinente all'unicità, peculiarità e bellezza. Quando raro si accosta a malattia le cose cambiano: la diagnosi è difficile, i rimedi e le cure mancano. KAT6A è un raro disturbo genetico dello sviluppo neurologico caratterizzato da ritardo globale dello sviluppo e gradi variabili di disabilità intellettiva. In particolare i pazienti KAT6A sperimentano uno sviluppo del linguaggio ritardato o limitato/assente associato a ipotonia neonatale, difficoltà di alimentazione, anomalie cardiache e dismorfismi facciali. Sono state descritte anche microcefalia, infezioni frequenti, anomalie gastrointestinali e/o oculari. Questa malattia è dovuta a mutazioni nel gene KAT6A che si verificano de novo. KAT6A è un enzima complesso appartenente alla famiglia delle istone acetiltransferasi che agisce come co-attivatore di vari fattori di trascrizione, quindi nella regolazione del rimodellamento cromatinico, la regolazione genica, la traduzione delle proteine, il metabolismo e il ciclo cellulare. Questo incontro nasce dall'esigenza di condividere le conoscenze acquisite e di stimolare la ricerca ad occuparsi di questa malattia rara di recente individuazione (2015) per sviscerare i meccanismi biologici alla sua base e individuare potenziali rimedi/farmaci per alleviarne i sintomi.

- 1. Abbiamo cofinanziato un progetto di ricerca della Regione Veneto (Prof. Giulio Ceolotto) per cercare attraverso la ricerca scientifica una soluzione che dia un futuro ai nostri figli**
- 2. Abbiamo l'approvazione da parte del comitato etico dell'Ospedale Universitario di Padova per la raccolta di campioni di sangue e derma dai pazienti kat6 per avviare progetti di ricerca sulla sindrome**
- 3. Abbiamo stimolato gruppi di ricerca a proporre progetti di ricerca sulla sindrome (partecipazione al Bando Cariparo e al Bando Telethon)**
- 4. Abbiamo aderito a Telethon**
- 5. Abbiamo avviato in varie città campagne per la raccolta fondi (vendita di biscotti e dolci natalizi).**

6. Abbiamo doppiato in italiano un film sulla sindrome kat6 che potrai scaricare a questo link: <https://kat6.life>
7. Abbiamo creato il sito web dell'associazione per darle visibilità <https://www.kat6italia.com>

Come potete aiutarci:

1. Diventa socio dell'associazione KAT6 Italia

Quota di Iscrizione annua: 5 euro da versare nel conto corrente dell'associazione

IBAN IT42T0538746480000004054850

Dopo il versamento, comunicando un indirizzo mail a Monica Dettin (SMS al 3492452515) vi verrà comunicato il numero della tessera di iscrizione.

2. Dona direttamente all'associazione KAT6 Italia

IBAN: IT42T0538746480000004054850

3. Dona il tuo 5 per mille! Aiuterai, attraverso l'associazione, la ricerca scientifica su questa sindrome



Per ulteriori informazioni contatta il Comitato Direttivo dell'Associazione KAT6 Italia:

Monica Dettin cell 3472452515 e-mail monica.dettin@unipd.it

Marta Berlusconi cell 3337184723 e-mail marta.berlusconi@gmail.com

Alfredo Cabutto cell 3384849242 e-mail acabutto@hotmail.com

