



## Asociaciones firman convenio: para la investigación del síndrome KAT6A.

Medicina, 22/07/2020



El diagnóstico del **síndrome KAT6A**. Estas mutaciones genéticas solo existen **250** casos diagnosticados en el mundo y cerca de **20** casos en España.



La angustia es mayúscula al ver cómo estas enfermedades caen en el

desinterés, cómo son ignoradas y rechazadas por la gente y, desgraciadamente, cómo muchas veces solo se les da visibilidad cuándo generan un interés particular. **El Estado no financia** las investigaciones, referentes al desarrollo de tratamientos y curas contra las enfermedades raras.

**Es una mutación en el cromosoma 8 del gen proteína KAT6A.** Es una enfermedad genética poco frecuente que afecta al desarrollo psicomotor y cognitivo de las personas que la tienen. Cuando ocurre una variación de un gen, el producto proteico puede ser defectuoso, ineficiente, ausente o sobreproducido. Causan una gran variedad de signos y síntomas, puede ser muy diferente de cómo afecta a cada paciente:

Retraso en el desarrollo cognitivo, trastorno del lenguaje, tono muscular anormal (generalmente hipotonía, falta de tono

muscular), microcefalia y/ o malformaciones cerebrales, cardiopatías, dificultades respiratorias, anomalías visuales y renales, problemas intestinales y de alimentación, comportamiento del espectro autista, problemas para conciliar el sueño o durante la fase del mismo, epilepsia, convulsiones o ausencias.

La discapacidad intelectual puede variar de leve a grave. El grado de discapacidad intelectual puede ser difícil de determinar al principio, otros síntomas pueden dificultar la evaluación. Los retrasos en el habla también son comunes y pueden ser significativos. Algunas personas afectadas tienen síntomas, que son consistentes, con los de las personas con un trastorno del espectro autista.

Por todo esto la **Asociación KAT6A y amigos**, firmaron un convenio de colaboración con la **Asociación Súper Auténticos** para llevar a cabo la financiación de una línea de investigación sobre el KAT6A.

Ambas asociaciones han firmado este convenio con la Universidad Pablo de Olavide y se ha hecho una primera transferencia para continuar con esta línea denominada Mitocure-KAT6A y así iniciar la segunda fase.

El investigador responsable es el **Dr. José Antonio Sánchez Alcázar**, Catedrático de la Universidad Pablo de Olavide de Sevilla; responsable del grupo de Fisiopatología celular de la Enfermedad y el Desarrollo del Centro Andaluz de Biología del Desarrollo CSIC en la **Universidad Pablo de Olavide en Sevilla**, que ha dedicado su carrera investigadora al estudio de diversas enfermedades raras y sus posibles tratamientos, síndromes con disfunción mitocondrial. El síndrome KAT6A tiene una base común a este tipo de síndromes, está alcanzando grandes éxitos.

El estudio se enmarca en el Proyecto Mitocure, centrado en las enfermedades mitocondriales, "hipótesis recientes señalan que las mutaciones en el gen KAT6A afectan de forma secundaria a la función mitocondrial y que fármacos que actúan a nivel mitocondrial (como la carnitina y la vitamina B5) son capaces de revertir los fenotipos clínicos de la enfermedad. El equipo científico evaluará la efectividad terapéutica de los distintos tratamientos que actúan a nivel mitocondrial en los fibroblastos derivados de los pacientes y en células neuronales generadas por reprogramación directa. Experimentarán los efectos de los diferentes fármacos y dosis in vitro sobre los tejidos de los propios pacientes, para así poder observar los resultados de forma individualizada.

Es el primer paso de un largo camino. Ellos viven todos los días sin tratamientos ni vacunas, lo suyo no es una pandemia, pero lo viven de forma similar. Las enfermedades minoritarias son las grandes olvidadas, seguirán luchando para reivindicar mayor dotación económica al campo de la investigación.

Ahora están viviendo una realidad paralela, en el que se nos presentan las mismas necesidades que las de las personas con enfermedades raras. La urgencia de la población general para que se desarrolle una vacuna contra el Covid-19 y poder volver a sus vidas no es otra que la de los que padecen este tipo de enfermedades, para encontrar un tratamiento que les permita disfrutar de una calidad vida aceptable.

Están buscando maneras de financiar la investigación. La ayuda es fundamental, son malos tiempos, rodeados de incertidumbre y miedo, pero también de **SOLIDARIDAD**. Apelando a la solidaridad para que los ayudéis en su lucha. Cualquier donación es bienvenida. Muchos de sus hijos o familiares no puedan hablar, pero ellos son sus voces. Ayuda a mantener abierta la puerta a la **ESPERANZA**.

Podéis ayudar también desde este enlace de Teaming: <https://www.teaming.net/asociacionkat6ayamigos>

**Una manera sencilla para ayudar con un simple euro al mes**

**Teaming:** es una herramienta online para recaudar fondos para causas sociales a través de micro donaciones de 1€ al mes.

**100% Gratuito:** Teaming no tiene ningún tipo de coste, ni para las causas ni para los Teamers. Tampoco se aplican las comisiones bancarias.

Si puedes y quieres donar más lo podéis realizar: Asociación Kat6a y amigos Caixa Colonya: ES02 2056 0015 6720 4867 1925

Todo lo recaudado se destinará a diversos **proyectos de investigación**, terapias y a poder hacer realidad el **I Congreso Nacional en España sobre KAT6A**.

Podéis contactar con la Asociación: Facebook: Asociación KAT6A y amigos e-mail: [kat6ayamigos@gmail.com](mailto:kat6ayamigos@gmail.com)

En mi caso, me he puesto a disposición de la Asociación KAT6A y amigos y la Asociación Súper Auténticos, para ayudar y colaborar con ellos, en lo que estimen oportuno.