

UNSERE ZIEL

Unser Ziel ist es, darüber zu informieren, welche Komplikationen aufgrund von *ENPP1*- und *ABCC6*-Mängeln auftreten können (d. h. generalisierte arterielle Verkalkung im Säuglingsalter [GACI], ARHR2) und betroffenen Familien Hoffnung zu machen. Wir hoffen, dass unsere Website, unser Newsletter und unsere Social-Media-Portale nicht nur als Ressource für medizinische Informationen dienen, sondern Sie auch auf Ihrem Weg mit GACI/ARHR2 unterstützen können.

Unsere Gemeinschaft ist klein, wird jedoch größer und wir hoffen, von dieser Störung betroffenen Familien weltweit Unterstützung und Informationen bieten zu können.



SO ERREICHEN SIE UNS

info@gaciglobal.org



GACI Global
P.O. Box 123
Argyle, TX 76226
USA



www.gaciglobal.org



GACI Global™

ist Hoffnungsträger



www.gaciglobal.org



UNSERE MISSION

GACI Global ist eine gemeinnützige Organisation, deren Mission es ist, Familien weltweit, die von generalisierter Arterienkalzifikation oder hypophosphatämischer Rachitis aufgrund von *ENPP1*- oder *ABCC6*-Mängeln betroffen sind, miteinander und mit der medizinischen Gemeinschaft zu verbinden. Die Organisation strebt danach, aktuelle Bildungsressourcen zur Verfügung zu stellen und unterstützt die laufende Forschung. GACI Global ist...
Hoffnungsträger.

ENPP1-MANGEL

Mutation im *ENPP1*-Gen

Generalisierte arterielle Verkalkung (Arterienkalzifikation) im Säuglingsalter Typ 1

- Arterien-, Gelenk- oder Organverkalkung
- Atembeschwerden
- eine bläuliche Verfärbung der Haut aufgrund von Sauerstoffmangel im Blut (Zyanose)
- Herzkrankheit (kardiale Dysfunktion)
- Bluthochdruck
- niedrige PPI-Spiegel
- Zahnprobleme
- Hörverlust
- reduzierter oder fehlender Puls

Autosomal-hypophosphatämische Rachitis Typ 2

- Knochen- oder Muskelschmerzen
- O-Beine
- Kleinwuchs
- Knochenbrüche (Frakturen)
- niedrige PPI-Spiegel
- Verkalkung an den Ansatzpunkten von Bändern und Sehnen am Knochen (enthesiopathische Kalzifikation)



ABCC6-MANGEL

Mutation im *ENPP1*-Gen

Generalisierte arterielle Verkalkung im Säuglingsalter Typ 2

- Arterien-, Gelenk- oder Organverkalkung
- Atembeschwerden
- eine bläuliche Verfärbung der Haut aufgrund von Sauerstoffmangel im Blut (Zyanose)
- Herzkrankheit (kardiale Dysfunktion)
- Bluthochdruck
- niedrige PPI-Spiegel
- reduzierter oder fehlender Puls

Pseudoxanthoma elasticum (PXE, „Grönblad-Strandberg-Syndrom“)

- mineralisierung von elastischem Gewebe
- kopfsteinpflasterartiges Hautbild
- beidseitig auftretende rötlich-braune bis graue verzweigte, gefäßähnliche (angioide) Streifen in der Netzhaut, die strahlenförmig von der Papille nach allen Seiten ziehen und sich deutlich von den hell- oder dunkelroten Arterien oder Venen des Augenhintergrundes unterscheiden.