

NUESTRO OBJETIVO

Nuestro objetivo es proporcionar información sobre qué complicaciones pueden producirse debido a las deficiencias de *ENPP1* y de *ABCC6* (es decir, GACI, ARHR2) y ofrecer esperanza a las familias afectadas por la enfermedad. Esperamos que nuestro sitio web, boletín informativo y redes sociales actúen como recurso no solo para la información médica, sino también para el apoyo personal durante su propio recorrido por GACI/ARHR2. Nuestra comunidad es pequeña, pero creciente y esperamos ofrecer apoyo e información a las familias afectadas por este trastorno en todo el mundo.



PÓNGASE EN CONTACTO CON NOSOTROS

info@gaciglobal.org



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



www.gaciglobal.org



GACI Global™

comparte esperanza

www.gaciglobal.org



NUESTRA MISIÓN

GACI Global es una organización sin ánimo de lucro cuya misión es conectar a familias de todo el mundo afectadas por calcificación arterial generalizada de la infancia o raquitismo hipofosfatémico causada por deficiencias de *ENPP1* o *ABCC6*, entre ellas y con la comunidad médica. La organización se esfuerza por proporcionar recursos educativos actuales y apoyar la investigación en curso. GACI Global comparte esperanza.

DEFICIENCIA DE ENPP1

Mutación en el gen ENPP1

Calcificación arterial generalizada de la infancia de tipo 1

- calcificación arterial, articular u orgánica
- dificultades respiratorias
- cianosis
- disfunción cardiaca
- hipertensión arterial
- PPI bajo
- problemas dentales
- pérdida auditiva
- pulsos reducidos o ausentes

Raquitismo hipofosfatémico autosómico de tipo 2

- dolor óseo o muscular
- arqueamiento de piernas
- talla baja
- fracturas
- PPI bajo
- entesopatía calcificada



DEFICIENCIA DE ABCC6

Mutación en el gen ENPP1

Calcificación arterial generalizada de la infancia de tipo 2

- calcificación arterial, articular u orgánica
- dificultades respiratorias
- cianosis
- disfunción cardiaca
- hipertensión arterial
- PPI bajo
- pulsos reducidos o ausentes

Pseudoxantoma elástico (PXE)

- mineralización del tejido elástico
- aspecto empedrado de la piel
- estrías angioides en los ojos