

NOTRE OBJECTIF

Notre objectif est de fournir des informations sur les complications qui peuvent survenir en raison des déficits en *ENPP1* et en *ABCC6* (c'est-à-dire la calcification artérielle généralisée infantile, le rachitisme hypophosphatémique autosomique récessif de type 2) et de donner de l'espoir aux familles touchées par la maladie. Nous espérons que notre site Web, notre bulletin d'information et nos médias sociaux serviront de ressource non seulement pour des informations médicales, mais aussi pour votre soutien personnel dans votre propre parcours en matière de calcification artérielle généralisée infantile/rachitisme hypophosphatémique autosomique récessif de type 2. Notre communauté est petite, mais en pleine croissance, et nous espérons offrir un soutien et des informations aux familles touchées par ce trouble à travers le monde.



NOUS CONTACTER

info@gaciglobal.org



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



www.gaciglobal.org



GACI Global™
diffuseurs d'espoir

www.gaciglobal.org



NOTRE MISSION

GACI Global est une organisation à but non lucratif qui a pour mission de connecter les familles du monde entier touchées par la calcification artérielle généralisée infantile ou le rachitisme hypophosphatémique dus aux déficits en *ENPP1* ou *ABCC6* les unes aux autres et à la communauté médicale. L'organisation s'attelle à fournir des ressources éducatives actualisées, tout en soutenant les recherches en cours. GACI Global...diffuse de l'espoir.

DÉFICIT EN ENPP1

Mutation du gène *ENPP1*

Calcification artérielle généralisée infantile de type 1

- calcification artérielle, articulaire ou organique
- difficultés respiratoires
- cyanose
- dysfonctionnement cardiaque
- hypertension artérielle
- faible taux de pyrophosphate inorganique (PPi)
- problèmes dentaires
- perte auditive
- pouls réduit ou absent

Rachitisme hypophosphatémique autosomique de type 2

- douleurs osseuses ou musculaires
- jambes arquées
- petite taille
- fractures
- faible taux de pyrophosphate inorganique (PPi)
- enthésopathie calcifiante



DÉFICIT EN ABCC6

Mutation du gène *ENPP1*

Calcification artérielle généralisée infantile de type 2

- calcification artérielle, articulaire ou organique
- difficultés respiratoires
- cyanose
- dysfonctionnement cardiaque
- hypertension artérielle
- faible taux de pyrophosphate inorganique (PPi)
- pouls réduit ou absent

Pseudoxanthome élastique (PXE)

- minéralisation du tissu élastique
- peau d'aspect pavimenteux
- stries angioïdes dans les yeux