



День осведомленности о гипофосфатазии

Гипофосфатазия — редкое наследственное заболевание. Мутации происходят в гене *ALPL*, который кодирует фермент, отвечающий за минерализацию костной ткани. Без лечения болезнь опасна тяжелыми последствиями для костной системы и психомоторного развития

1:300 000

— частота заболевания в Европе



Перинатальная форма



Внутриутробно

■ Деформации скелета, возможны переломы

После рождения

■ Судороги
■ Дыхательная недостаточность, гипоплазия легких

Детская форма

6 месяцев—18 лет

- Задержка роста и моторного развития
- Нарушения костной системы:
 - X-образная деформация нижних конечностей
 - частые переломы
 - плосковальгусные отведенные стопы: ребенок поздно начинает ходить, нарушается походка
 - рано выпадают зубы



Инфантильная форма

<6 месяцев

- Судороги, снижение мышечного тонуса
- Костные аномалии: мягкие кости, увеличены черепные швы и родничок, деформируется грудная клетка

Взрослая форма

>18 лет

- Рахитоподобные искривления, нарушение походки
- Псевдопереломы или переломы костей
- Боли в мышцах и суставах
- Выпадение зубов



Пройдите диагностику



Биохимический анализ

Низкий уровень щелочной фосфатазы в крови — маркер гипофосфатазии



Молекулярно-генетическое исследование гена *ALPL*

Так подтверждают диагноз



Рентгенография

Выявляет аномалии костной системы



Пренатальное УЗИ

Помогает обнаружить нарушения костной системы на стадии беременности

Бесплатная диагностика по научно-исследовательской программе в ФГБНУ «МГНЦ»



Имеется терапия

- Ферментная терапия асфотазой альфа
- Симптоматическая терапия купирует пиридоксин-зависимые приступы

Знаем и помогаем



Фонд «Круг добра» предоставит терапию пациентам до 19 лет бесплатно.

Заявление семья может подать сама через портал госуслуг.



Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний

Горячая линия

+7 (800) 201 06 01

Звонок бесплатный



Обратитесь к врачам

- Центр травматологии и ортопедии им. Н. Н. Приорова
- НМИЦ здоровья детей
- НМИЦ эндокринологии
- Российская детская клиническая больница РНИМУ им. Н. И. Пирогова
- НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России
- Центральная Клиническая Больница РАН
- НМИЦ им. В. А. Алмазова

Информационный партнер



РЕДКОЕ АГЕНТСТВО