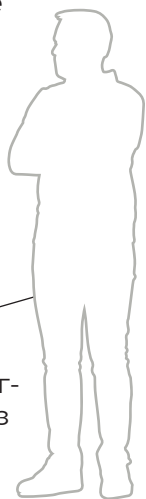




Международный день повышенного внимания к синдрому Алажилля

Синдром Алажилля — очень редкое генетическое заболевание

8000 пациентов в мире



Дети
В 0–3 месяца проявляются симптомы



Взрослые
Болезнь протекает мягче, иногда без клинических признаков

Черты внешности

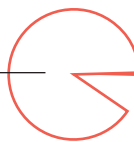
Лоб высокий и выступающий



Лицо треугольное

Аутосомно-доминантный тип наследования

>90% мутация в гене **JAG1** (более 90% случаев)



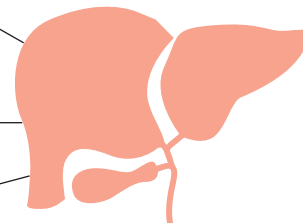
~ 1% мутация в гене **NOTCH2**

Поражается несколько систем организма

Накапливаются желчь и ее компоненты, появляется зуд

Увеличивается размер

Появляется желтуха



Скелет

Аномалии позвоночника, ребер, других костей («бабочковидные» позвонки)



Сердечно-сосудистая система

Стеноз легочной артерии
Дефекты предсердной и межжелудочковой перегородки



Глаза
Задний эмбриотоксон



Кишечник, почки, нервная система



Обратитесь за помощью

- НМИЦ здоровья детей (Москва)
- Российская детская клиническая больница (РНМУ им. Н. И. Пирогова, Москва)
- НМИЦ «Центр трансплантологии и искусственных органов им. ак. В. И. Шумакова»
- НМИЦ им. В. А. Алмазова (Санкт-Петербург)
- Институт педиатрии (Университетская клиника ПИМУ, Нижний Новгород)
- Клиника лечебного питания ФГБУН «ФИЦ питания и биотехнологии»
- ФГБУ «НМИЦ АГП им. В. И. Кулакова»
- Фонд «Жизнь как чудо»



Пройдите диагностику

ФГБНУ «Медико-генетический центр им. Н. П. Бочкова» (по научным программам)

Болезнь имеет терапию

- 1 Снижение уровня желчных кислот в крови
- 2 Трансплантация печени (при развитии цирроза)



Препараты можно получить бесплатно



Всероссийское общество орфанных заболеваний
Звоните на горячую линию +7-800-201-06-01



Информационный партнер



РЕДКОЕ АГЕНТСТВО