



Asociación Española para las Deficiencias de Creatina



(+34) 696511169 / (+34) 600804362

info@asociaciondeficitcreatina.es - www.asociaciondeficitcreatina.es



[deficiencia_de_creatina/](https://www.instagram.com/deficiencia_de_creatina/)



[asociaciondeficitcreatina](https://www.facebook.com/asociaciondeficitcreatina)

AEDC es una organización sin ánimo de lucro de ámbito nacional, liderada por madres y padres de niños y niñas con alguna de las tres Deficiencias de Creatina (CTD, GAMT, AGAT).

La misión de AEDC es crear una red de apoyo para las familias afectadas, visibilizar la enfermedad ofreciendo información para el público general, promover el diagnóstico temprano, e impulsar y financiar la investigación médica para tratamientos y curas de los Síndromes de Deficiencia de Creatina Cerebral.

Los síntomas asociados a estos síndromes están caracterizados por un retraso generalizado del desarrollo, trastorno en el habla, discapacidad intelectual, relacionados con otras alteraciones neurológicas (convulsiones, epilepsia, trastornos del movimiento), trastornos conductuales y espectro autista.

En la actualidad hay más de 500 personas en el mundo y 15 en España, afectadas por los distintos tipos de Deficiencias de Creatina. De momento no existe ninguna cura ni tratamiento para paliar los efectos de estos síndromes pero existen varias líneas de investigación que cada vez están más cerca de alcanzar su objetivo.

Síndromes de Deficiencia de Creatina Cerebral

Son un grupo de errores innatos del metabolismo, que afectan a la síntesis y al transporte de creatina.



La creatina se sintetiza de forma natural en el hígado y en los riñones. También se la puede encontrar en algunos de los alimentos que consumimos como el pescado, la carne y los lácteos.

La creatina es necesaria para proveer de energía a todas las células del cuerpo y es crucial para el desarrollo del cerebro.



La creatina utiliza un transportador específico para llegar a las células. Sin este transportador, la creatina no puede llegar al cerebro ni a los músculos.

Producción natural de la creatina



Deficiencias de Creatina

AGAT

Mutación del gen: GATM



GAMT

Mutación del gen: GAMT



CTD

Mutación del gen: SLC6A8



Para más información, visita: creatineinfo.org

DONATIVOS

BIZUM (PESTAÑA ONG) CÓDIGO 08737

TRASFERENCIA ES27 2100 7736 3002 0007 7453

1€ al mes con Teaming : www.teaming.net/deficienciadecreatina

Mi grano de arena: https://bit.ly/migranodearena_deficienciadecreatina