

Asociación Española para las Deficiencias de Creatina

¿Qué es la Asociación Española para las Deficiencias de Creatina?

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

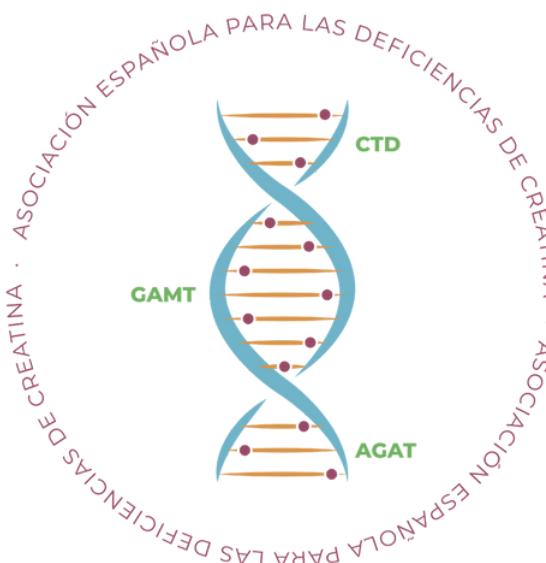
La misión de AEDC es crear una red de apoyo para las personas afectadas por esta enfermedad y a sus familiares, brindar información para todo el público interesado dando visibilidad a estos síndromes, promover la detección temprana del diagnóstico, y financiar la investigación médica para tratamientos y curas de los Síndromes de Deficiencia de Creatina Cerebral.



C/ Parque, 22 - 6º ático -
Alcalá de Henares (Madrid) - Spain
(+34) 607243221 / 696511169
asociaciondeficitcreatina@gmail.com
www.asociaciondeficitcreatina.es

DONATIVOS

- **BIZUM (PESTAÑA ONGs) CÓDIGO 08737**
- **TRASFERENCIA ES83 0182 1433 0302 0184 4226**



¿Qué son los Síndromes de Deficiencia de Creatina Cerebral?

Los Síndromes de Deficiencias de Creatina Cerebral son un grupo de errores congénitos del metabolismo que afectan a la síntesis y al transporte de creatina. La creatina es necesaria para proveer de energía a todas las células del cuerpo y es crucial para el desarrollo del cerebro.

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.

Los SDC incluyen dos trastornos de la biosíntesis de creatina: uno debido a la deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa (GAMT) y otro a la deficiencia de L-Arginina: glicina amidinotransferasa (AGAT), así como un trastorno, ligado al X, debido a la deficiencia del transportador de creatina (CTD).

En la actualidad hay más de 500 personas en el mundo y 11 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.

Códigos ORPHA:

- ORPHA:79172. Síndrome de deficiencia de creatina cerebral. CDS. CCDS.
- ORPHA 52503. Deficiencia en el transportador de creatina cerebral. Deficiencia SLC6A8. Esta variante es la que sufren todos los pacientes localizados en España y que pertenecen a nuestra asociación..
- ORPHA:35704 (Trastorno) Deficiencia AGAT. Deficiencia de L-arginina:glicina amidinotransferasa
- ORPHA:382 (Trastorno) Deficiencia GAMT. Deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa