

Sobre la Asociación Española de Familias Afectadas por el Déficit de Creatina AEDC:

AEDC es una organización 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 brindar educación para familias y el público general sobre las Deficiencias de Creatina, abogar por el diagnóstico temprano por medio de la pesquisa neonatal, y promover y financiar la investigación médica para tratamientos y curas de los Síndromes de Deficiencia de Creatina Cerebral. Para más información, visita:

asociaciondeficitcreatina.es

Únete al grupo de apoyo para familias SDC:

Si tu, tu hijo/a o familiar fue diagnosticado/a con Síndrome de Deficiencia de Creatina Cerebral (SDC o en Inglés CCDS: CTD, GAMT, AGAT), únete a otras madres y padres. Puedes contactar con la asociación en el correo asociaciondefictcreatina@gmail.com o en teléfono 607.243.221 (Sonia Laguna).

Este grupo es privado y exclusivo para familias con SDC, para conectarse en un espacio seguro y confidencial. Puedes conectarte con familias de todo el estado español. Aquí compartimos experiencias y desafíos. Este grupo provee de apoyo e información.

¿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, y discapacidad intelectual, asociados a otras alteraciones neurológicas (convulsiones, trastornos del movimiento, miopatía) y/o trastornos conductuales.

El SDC incluye 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)

