

Asociación
Española para las
Deficiencias de
Creatina

MEMORIA DE ACTIVIDADES

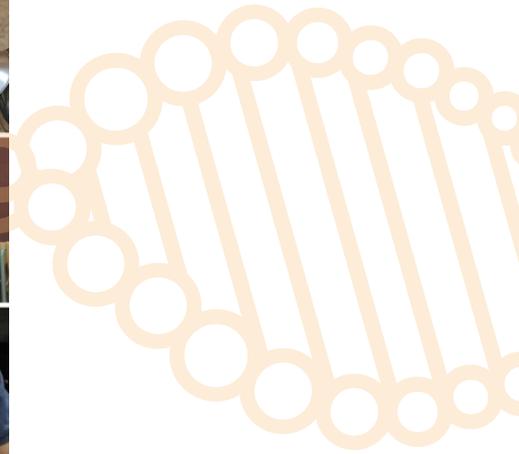
2023



IDENTIFICACIÓN DE LA ENTIDAD

- **Razón Social:** Asociación Española de Familias afectadas por el Déficit de Creatina.
- **Denominación:** Asociación Española para las Deficiencias de Creatina (AEDC)
- **CIF:** G13815089
- **Domicilio social y fiscal:** C/ Parque, 22 - 6º ático. 28807 Alcalá de Henares (Madrid)
- **Teléfono:** 696511169 / 607243221
- **Nº Registro Nacional de Asociaciones:** 626255
- **UTILIDAD PÚBLICA:** Aún NO somos una entidad de utilidad pública.
- **E-mail:** asociaciondeficitcreatina@gmail.com
- **Web:** www.asociaciondeficitcreatina.es
- **Facebook:** <https://www.facebook.com/asociaciondeficitcreatina>
- **Instagram:** https://www.instagram.com/deficiencia_de_creatina/

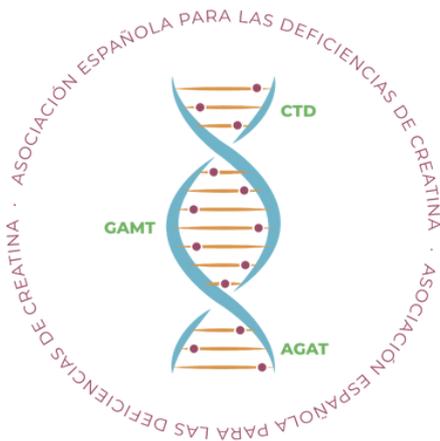
CREACIÓN DE LA ASOCIACIÓN



El día 9 de enero de 2023 se constituye la Asociación Española de Familias afectadas por las Deficiencias de Creatina. La asociación sin ánimo de lucro se pone en marcha gracias al impulso de seis familias de todo el territorio nacional, cuyos hijos están afectados por esta enfermedad.

Alguna de estas familias ya se conocían desde hacía años, pero no fue hasta finales de 2022 cuando decidieron crear una asociación que velase por los derechos de sus hijos, diese a conocer su enfermedad, localizase más pacientes y consiguiese promocionar la investigación de las deficiencias de creatina, queriendo ser una entidad referente a nivel nacional para cualquier persona con la enfermedad y sus familiares.

DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD



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

FINES DE LA ASOCIACIÓN

- Ser interlocutor válido ante los organismos públicos y privados, tanto de carácter local como autonómico, en los asuntos de interés común que afecten a las personas con alguna enfermedad asociada al Déficit de Creatina, enfermedades raras o poco frecuentes y a otros grupos interesados por las Enfermedades Raras.
- Potenciar la presencia de la Asociación así como el conocimiento de las enfermedades asociadas al Déficit de Creatina y las Enfermedades Raras ante la sociedad.
- Fortalecer la red asociativa nacional.
- Procurar la consideración de esta enfermedad y las enfermedades raras como una prioridad de salud pública.
- Fomentar el conocimiento e intercambio entre personas afectadas, asociaciones, profesionales, instituciones implicadas en enfermedades poco frecuentes.
- Reivindicar la normalización de los pacientes con enfermedades raras o poco frecuentes, así como su plena integración a nivel escolar, laboral y en cualquier ámbito de la vida diaria.
- Promover medidas legislativas a favor de las enfermedades raras.
- Contribuir al conocimiento, estudio y asistencia de las enfermedades poco frecuentes.
- Favorecer el cuidado, asistencia y protección tanto social como asistencial de las personas con enfermedades raras.
- Promover los servicios médicos, asistenciales, educativos, laborales, residenciales y sociales, necesarios y adecuados para el tratamiento de las personas con enfermedades poco frecuentes.
- Promover la investigación científica de las enfermedades raras.
- Crear y fomentar la acogida, orientación e información, tanto de las personas con enfermedades raras como de los familiares a cargo de su tutela y cuidado.
- Dar publicidad y divulgación de los problemas psicológicos, sociales y de cualquier índole de las personas con enfermedades raras.
- Promover estructuras participativas a nivel regional, nacional e internacional, que posibiliten una mayor y mejor participación de las personas afectadas con enfermedades raras y sus familias.

ASAMBLEAS DE SOCIOS/AS



ASAMBLEAS ONLINE		
Fecha	N.º de familias asociadas	N.º de familias asistentes
09/01/23	6	6
12/02/23	6	5
12/03/23	6	5
11/04/23	6	4
09/05/23	6	5
06/06/23	6	5
03/07/23	6	5
12/09/23	6	5
17/10/23	6	6
20/11/23	6	6
18/12/23	6	6

JUNTA DIRECTIVA

**CARMEN
QUINTANA**



Madre de Tomás (7 años - CTD)
Alcalá de Henares - Madrid

PRESIDENTA

**SONIA
LAGUNA**



Madre de Nico (17 años CTD)
Valdeaveruelo - Guadalajara

SECRETARIA

**NÚRIA
QUINQUILLÀ**



Madre de Roger (27 años - CTD)
Barcelona

TESORERA

FAMILIAS ASOCIADAS

NÚRIA QUINQUILLÀ



Madre de Roger
Barcelona

ROGER



27 años
CTD

EUGENIA SARDÀ



Madre de Pep
Barcelona

PEP



26 años
CTD

MERY SUÑE



Madre de Álex
Barcelona

ÁLEX



26 años
CTD

FAMILIAS ASOCIADAS

ROSA RODRÍGUEZ



Madre de Nicolás
Logroño - La Rioja

NICOLÁS



21 años
CTD

SONIA LAGUNA



Madre de Nico
Valdeaveruelo - Guadalajara

NICO



17 años
CTD

CARMEN QUINTANA



Madre de Tomás
Alcalá de Henares - Madrid

TOMÁS

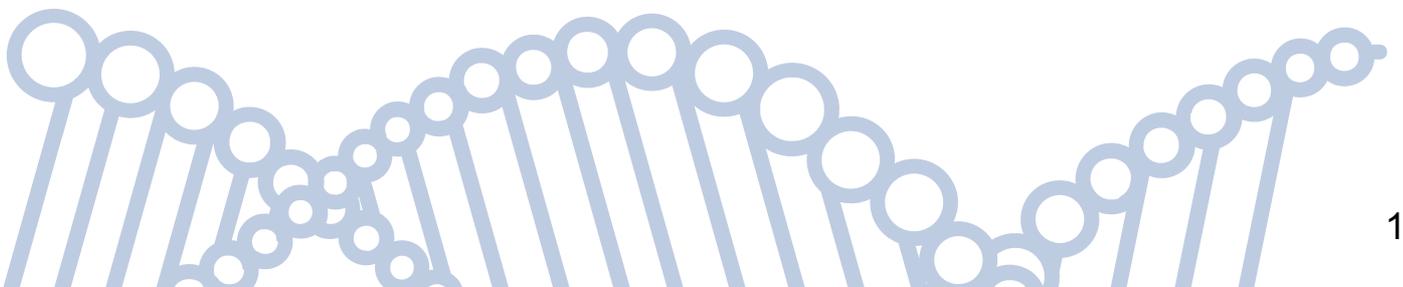


7 años
CTD



LISTADO DE FAMILIAS ASOCIADAS

- 1.- Núria Quinquillà - Roger (CTD) - Barcelona
- 2.- Eugenia Sardá - Pep (CTD) - Barcelona
- 3.- Mery Suñe - Álex (CTD) - Barcelona
- 4.- Rosa Rodríguez - Nicolás (CTD) - Logroño (La Rioja)
- 5.- Sonia Laguna - Nico (CTD) - Valdeaveruelo (Guadalajara)
- 6.- Carmen Quintana - Tomás (CTD) - Alcalá de Henares (Madrid)



ACTIVIDADES

- Informar, asesorar, captar recursos, administración y tutela de los mismos, asistencia técnica, que en cada caso se precisen.
- Utilizar todos los medios de propaganda y difusión lícitos, a su alcance para la divulgación de los programas inherentes a las personas con las enfermedades asociadas al Déficit de Creatina y otras enfermedades raras, y sus familias.
- Establecer cauces de colaboración con cualquier otra entidad de carácter local, autonómico o estatal, especialmente aquellas que trabajan y se dedican en todo o en parte a la consecución de unos fines similares a los que persigue esta Asociación.
- Establecimiento de los medios necesarios para la puesta en marcha de un servicio de voluntariado, para el apoyo en la consecución de los objetivos de la Asociación.
- Utilización de cualquier medio lícito para alcanzar los fines que se pretenden.
- Articular los mecanismos, para la necesaria participación en los Planes y Programas de los Servicios Públicos, como portavoces reconocidos de los intereses y necesidades de las personas con enfermedades raras y sus familias.
- Suscitar la coordinación necesaria, así como el seguimiento de la misma, entre los ámbitos educativo, laboral, de servicios sociales y de salud, para la consecución de la atención integral de las personas que padecen enfermedades raras y sus familias.
- Arbitrar y administrar los recursos necesarios para el cumplimiento de los fines de la Asociación.
- Gestionar y administrar los bienes que pertenezcan a la Asociación y dedicar sus rendimientos a los fines perseguidos por la misma.
- Realización de eventos lúdicos, deportivos, etc.. que ayuden a financiar la investigación y la divulgación sobre las enfermedades raras.
- Cualquier otra destinada a beneficiar tanto a sus asociados/as, como a cualquier otra posible persona beneficiaria que reúna las condiciones exigidas por la índole de nuestros propios fines.

CAMPAÑA HOLIDAY HEROES DIC/2022 - ENE/2023

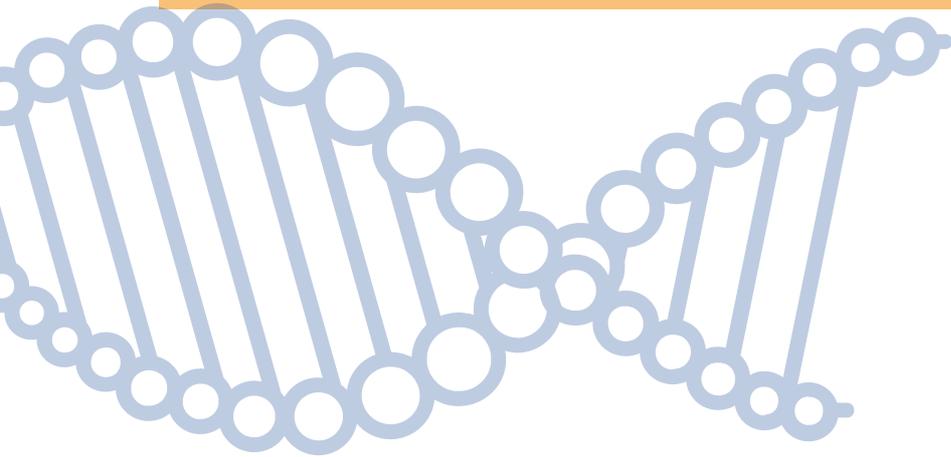


Como entidad adscrita a la asociación norteamericana Association for Creatine Deficiencies (ACD), participamos en su campaña navideña Holiday Heroes 2022.

Esta campaña superó las expectativas fijadas y recaudó 254.040\$, gracias a 862 donantes de todo el mundo. La recaudación de la Asociación Española de Deficiencias de Creatina consiguió alcanzar 4.950\$, donados por 71 personas de nuestro país.

Con ello se consiguió crear un Centro de Investigación en Utah (EEUU), para estudiar un posible tratamiento o cura de los diferentes síndromes de Deficiencia de creatina.

DÍA INTERNACIONAL DE LAS DEFICIENCIAS DE CREATINA - 1 DE FEBRERO DE 2023



SCREEN 
CREATINE

CCDS DAY 2023

Raising awareness of Cerebral
Creatine Deficiency Syndromes

APRENDER | VER | EXAMINAR



Para conmemorar y dar visibilidad al Día internacional de las Deficiencias de Creatina que se celebra el día 1 de febrero, nuestra asociación participó en la grabación del vídeo explicativo en castellano, sobre las Deficiencias de Creatina, editado y distribuido por la Association for Creatine Deficiencies (ACD).

DÍA INTERNACIONAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS - 28 DE FEBRERO DE 2023



El Día Internacional de las Enfermedades Raras, nuestra asociación participó en la campaña #mueveteporlosquenopueden y en las acciones programadas por la Asociación de Enfermedades Raras de Alcalá de Henares (ADERAH).

DÍA INTERNACIONAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS - LOGROÑO (LA RIOJA) - 5 DE MARZO DE 2023



El 5 de marzo de 2023, ARER LA RIOJA (Asociación Riojana de Enfermedades Raras de La Rioja) realizó con todos los años un día de celebración con motivo del día mundial de las enfermedades raras. El evento tuvo lugar en el Parque Picos de Urbión de Logroño.

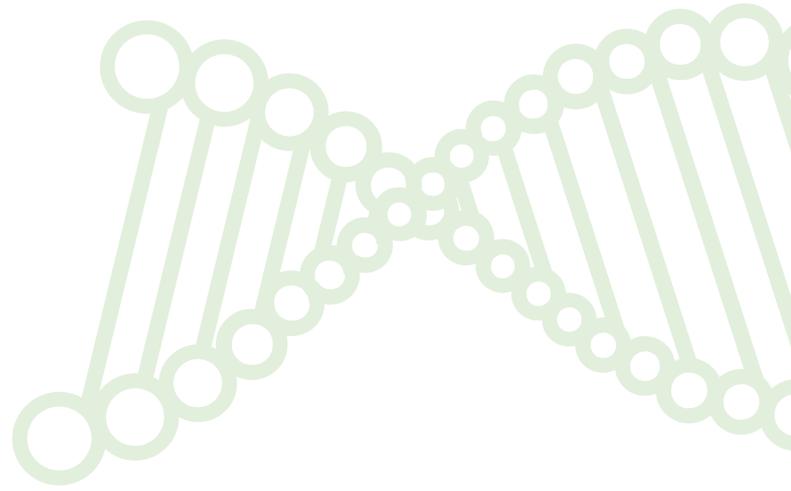
A este evento acudieron personas afectadas por alguna enfermedad rara, sus familias y amistades. También acudieron a la lectura del manifiesto el Alcalde de Logroño, Pablo Hermoso de Mendoza, la consejera de Salud María Somalo, personalidades políticas y profesionales del Hospital San Pedro.

Y con el lema "Hagamos que el tiempo vaya a nuestro favor", el manifiesto recogió entre otras cosas, estas reivindicaciones:

- Vivir sin diagnóstico. Reconocer y potenciar los programas que actualmente apoyan la obtención de un diagnóstico que se desarrollan en nuestro país
- Cribado neonatal: España, a la cola del resto de países europeo. España, único país de Europa sin reconocer la especialidad de genética.

ARER nos dio la oportunidad de visibilizar nuestra asociación en las mesas informativas y de la mano de Nicolás, uno de nuestros "chicos afectados con CTD", entregar la placa de honor a un profesional del Hospital que tanto ha ayudado a ARER desde sus inicios como asociación hace ya 6 años.

FESTIVAL BOMBARTAKER - ALCALÁ DE HENARES (MADRID) - 15 DE ABRIL DE 2023



Participamos en la organización del festival benéfico Bombartaker, el 15 de abril de 2023 en Alcalá de Henares (Madrid), evento promovido por la Peña Los Sepultureros y Peña el Juglar a favor de ADERAH, la Asociación de enfermedades raras de Alcalá de Henares. Con los beneficios obtenidos de este festival, ADERAH becó la investigación de las Deficiencias de Creatina.

CAMINATA POR LA FUERZA

WALK FOR STRENGTH - 10 DE JUNIO DE 2023



El 10 de junio de 2023 replicamos la propuesta a nivel mundial de ACD (Association for Creatine Deficiencies) con el proyecto Walk for Strength 8º (Caminata por la fuerza) en su 8ª edición, organizando una marcha solidaria en distintos puntos del territorio nacional: Muriel (Guadalajara), Barcelona y Palma de Mallorca.

En el encuentro de **Muriel**, al que asistieron más de 150 personas, se vivió una jornada festiva, deportiva y solidaria, en la que pudimos caminar dando visibilidad a la enfermedad, escuchar buena música, y almorzar en compañía. Todo para conseguir más fondos para la investigación y dar a conocer la enfermedad.

CAMINATA POR LA FUERZA WALK FOR STRENGTH - 10 DE JUNIO DE 2023



Esta caminata también se siguió en **Barcelona** y en **Palma de Mallorca**, reuniendo a los pacientes asociados y sus familias.

JORNADAS DE LA SALUD - LOGROÑO (LA RIOJA) - 18 DE OCTUBRE DE 2023



El 18 de octubre nuestra asociación estuvo presente en las IV Jornadas de la Salud que tuvieron lugar en el Hospital San Pedro de Logroño.

SIMPOSIO INTERNACIONAL DEFICIENCIAS DE CREATINA - PARÍS - 29 Y 30 DE SEPTIEMBRE DE 2023

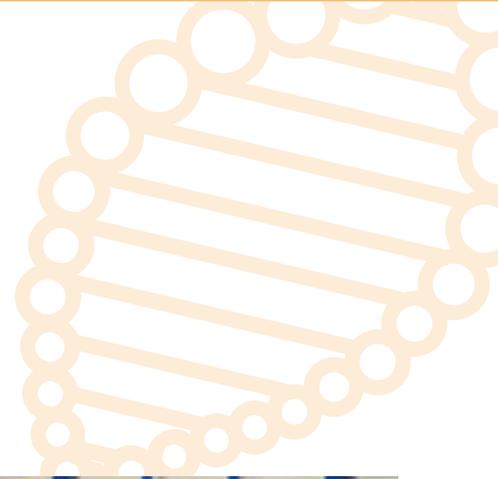
Asociación Española de familias afectadas por el Déficit de Creatina (AEDC)

- **AEDC** es una asociación sin ánimo de lucro dirigida por madres y padres de niñas/os con alguna de las tres deficiencias de creatina (CTD, GAMT, AGAT). Está formada y gestionada por 6 familias de toda España.
- **Nuestras misiones:** informar a las familias y al público en general sobre la deficiencia de creatina, fomentar el cribado neonatal y promover y financiar la investigación. Pero también localizar más pacientes en España - hemos identificado 8 hasta ahora.



El 29 y 30 de septiembre se celebró en París el Simposio Internacional sobre los Síndromes de Creatina Cerebral, organizado por la asociación francesa Xtraordinaire. Cinco de las seis familias asociadas pudimos asistir a este congreso en el que se nos informó de los avances en las distintas líneas de investigación de la enfermedad, pudimos conocer a otras familias y crear redes con asociaciones de pacientes de todo el mundo. Al encuentro asistieron personas de 14 países, 44 familias, 14 niños y niñas con Deficiencias de Creatina y más de 40 ponentes y profesionales.

PRESENTACIÓN CAMISETA ENFERMEDADES RARAS - 30 DE OCTUBRE DE 2023



El 27 y 30 de octubre de 2023, estuvimos presentes, junto a otras asociaciones de enfermedades raras, y de la mano de ADERAH (Asociación de Enfermedades Raras de Alcalá de Henares), en la presentación de la nueva camiseta de la equipación del Club de Patín Alcalá Hockey a favor de las enfermedades poco frecuentes.

JORNADAS FORMATIVAS SOBRE ENFERMEDADES RARAS - 24 DE NOVIEMBRE DE 2023



JORNADAS FORMATIVAS SOBRE ENFERMEDADES RARAS

DÍA Y LUGAR
24 de noviembre de 2023
Sala 5 del CAIBS
HOSPITAL SAN PEDRO
LOGROÑO

CONTACTO
Miguel Ángel Echeita
Presidenta ARER
Móvil: 647 685 968

PROGRAMA
10:30: Apertura de la Jornada por parte de la Consejera de Salud.
11:00: Presentación de la asociación ARER a cargo de su presidenta, Miguel Ángel Echeita.
11:30: Intervención de la Dra. Elena Muñoz, neuróloga e investigadora experta en la enfermedad de CADASIL.
Testimonio de un paciente "CADASIL", cómo convivir con él.
12:30: Ronda de preguntas.
13:00: Intervención de familias afectadas por enfermedades raras.
La importancia del movimiento asociativo, investigación y redes sociales.
13:30: Ronda de preguntas.
14:00: Clausura y despedida.



El 24 de noviembre la ARER (Asociación de enfermedades raras de La Rioja) nos incluyó en su programa de las Jornadas Formativas sobre Enfermedades Raras, que se realizaron en el Hospital San Pedro de Logroño. Tuvimos la oportunidad de explicar en qué consisten las Deficiencias de Creatina y dar a conocer nuestra asociación.

MONTERÍA BENÉFICA MURIEL

29 DE DICIEMBRE DE 2023

GuadalCaza
Servicios Cinegéticos
Caza mayor & Caza menor

Montería BENEFICA
Asociación Española
Deficiencias de Creatina

Donación total
Precio 200€
Desayuno-Comida
Jabalí -Ciervo

Mojón Verde
29 diciembre

Teléfono de contacto: +34 650992996
MONTERÍAS, RECECHOS, ESPERAS, +34 646026436
OJEOS Y TIRADAS



El día 29 de diciembre de 2023 se celebró en Muriel (Guadalajara) una montería organizada por Guadalcaza, a beneficio de nuestra asociación. Toda la recaudación de las inscripciones de la montería, a excepción de determinados gastos fijos, será donada por esta entidad en el primer trimestre de 2024, y serán dedicados a la investigación de las Deficiencias de Creatina.

En este mismo evento el presentador del programa "De Montería", en Caza y Pesca TV (Movistar+), Paco León, realizó una entrevista a dos de las familias afectadas por la enfermedad. Este programa se emitió el día 22 de enero de 2024.



Asociación Española para las Deficiencias de Creatina

Página · Servicios para personas con discapacidad...

267 Me gusta · 280 seguidores

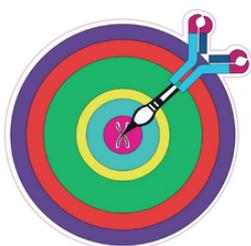
AEDC es una organización sin ánimo de lucro, liderada por madres y padres de niños/as con alguna de las tres Deficiencias de Creatina (CTD, GAMT, AGAT) para brindar educación e información para familias y el público general.



Para cumplir con uno de los objetivos de nuestra asociación de divulgar información sobre las Deficiencias de Creatina, durante el año 2023 hemos publicado más de 30 noticias relacionadas con la actividad de nuestra asociación, alcanzando a 280 seguidores/as en Facebook y 80 en Instagram.



Somos miembros activos de la Association for Creatine Deficiencies, entidad referente de la enfermedad en EEUU.



Pertenece a ADERAH, Asociación de Enfermedades raras de Alcalá de Henares.



Estamos adscritos a ARER, Asociación Riojana de Enfermedades Raras.



Solicitamos la adhesión a Feder en Noviembre de 2023. La asociación se formalizará en el primer semestre de 2024.



Estamos registrados como entidad referente en España en las Deficiencias de creatina en Orphanet, portal de enfermedades raras y medicamentos huérfanos.

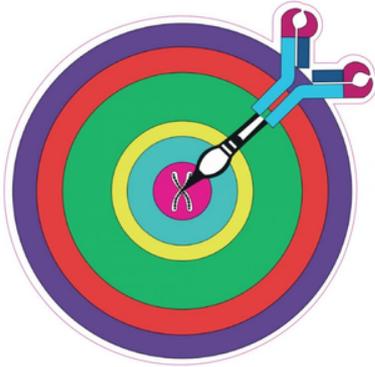
Somos una entidad sin ánimo de lucro acogida a la Ley Orgánica 1/2002 de régimen fiscal de las entidades sin fines lucrativos. Todos los ingresos y gastos, así como los remanentes, son destinados al cumplimiento de las finalidades de nuestra asociación.

El ejercicio asociativo y económico será anual y su cierre tendrá lugar el 31 de diciembre de cada año.

PRESUPUESTO 2023	
INGRESOS	8.535,34
Saldo 2022	6,30
Cuotas asociación	60,00
Ayudas y Subvenciones	1.000,00
Donativos y Patrocinios	2.335,00
Campaña Holiday Heroes 2023	310,00
Walk for Strength 10/06/26	2.841,01
Donaciones Merchandising	1.983,03
GASTOS	3.619,14
Tramites constitución	87,95
Gastos Web	40,26
Gastos administración	43,33
Festival Bombartaker	13,20
Walk for Strength 10/06/23	546,68
Merchandising	1.419,33
Donaciones ACD	500,00
Simposio París	968,39
INGRESOS - GASTOS	4.916,20

AGRADECIMIENTOS

AYUDAS Y SUBVENCIONES

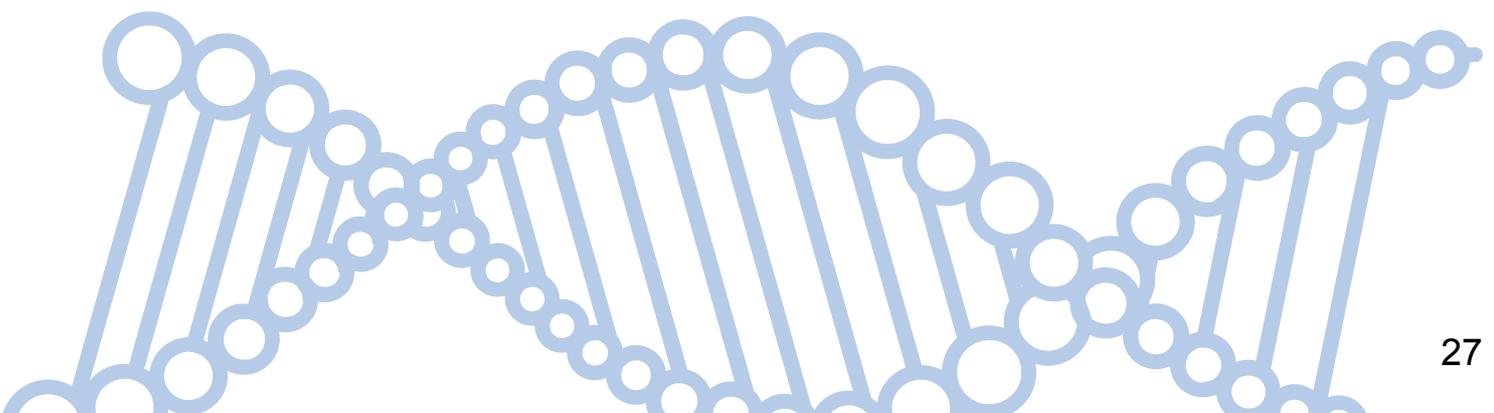


ADERAH. Asociación de Enfermedades Raras de Alcalá de Henares.

ENTIDADES DONANTES



Guadalcaza. Servicios Cinegéticos.



AGRADECIMIENTOS

ENTIDADES PATROCINADORAS



Concesionario Garte MG (La Rioja)



Embutidos Atienza



Aipool Water Systems



Asturalqui Estancias Rurales

ENTIDADES COLABORADORAS PERMANENTES



Asociación Cultural
Alcalá es Música



Welow Marketing



Centro de Copias Canon

AGRADECIMIENTOS

OTRAS ENTIDADES COLABORADORAS



Acción
Directa
Sierra Norte



Contrabandeando



Tuna
Universitaria
de Alcalá



Violeta Project



Asociación
Cultural
de Muriel



AMPA CEIP Pablo
Neruda (Alcalá H.)



Musicopolix
Alcalá



Beco Medical



InnovART
Fotografía

Gracias a nuestras familias y amistades que han sido quienes más nos han apoyado, colaborando e impulsándonos en el primer año de vida de esta asociación.

DONACIONES

- Cuenta: ES83 0182 1433 0302 0184 4226
- BIZUM 08737 (Pestaña ONGs)
- Concepto: DONATIVO

Gracias

