

Asociación
Española para las
Deficiencias de
Creatina

MEMORIA DE ACTIVIDADES

2024



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 / 600804362
- **Nº Registro Nacional de Asociaciones:** 626255
- **E-mail:** info@asociaciondeficitcreatina.es
- **Web:** www.asociaciondeficitcreatina.es
- **Facebook:**
<https://www.facebook.com/asociaciondeficitcreatina>
- **Instagram:**
https://www.instagram.com/deficiencia_de_creatina/

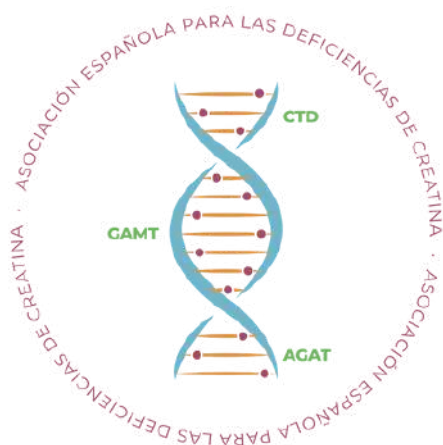
CREACIÓN DE LA ASOCIACIÓN



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, 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 cromosoma X, debido a la deficiencia del transportador de creatina (CTD).

En la actualidad hay más de 500 personas en el mundo y 15 en España afectadas por los distintos tipos de Deficiencias de Creatina.

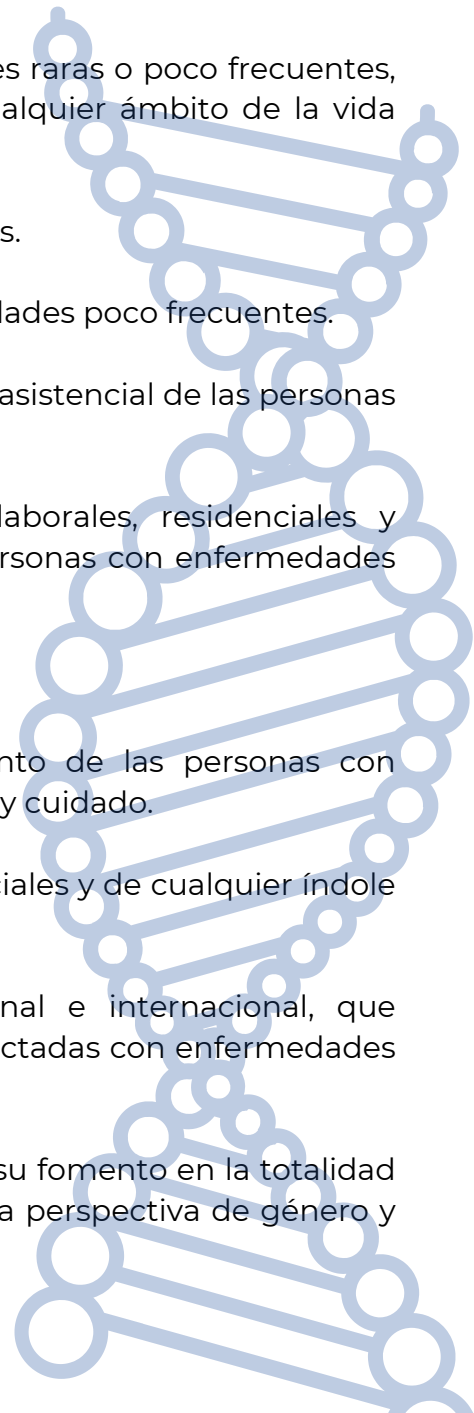
De momento no existe ninguna cura ni tratamiento para paliar los efectos de estos síndromes pero existen varias líneas de investigación que cada vez están más cerca de alcanzar su objetivo.

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 e 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.
- El uso de un lenguaje no sexista en el ámbito administrativo y su fomento en la totalidad de las relaciones sociales, culturales y artísticas, promoviendo la perspectiva de género y visibilizando a la mujer en nuestro contexto.
- Promover la cohesión social o el interés social y/o cultural.



ASAMBLEAS DE SOCIOS/AS



| ASAMBLEAS ONLINE | | |
|------------------|---------------------------|----------------------------|
| Fecha | N.º de familias asociadas | N.º de familias asistentes |
| 22/01/24 | 9 | 9 |
| 26/02/24 | 11 | 10 |
| 18/03/24 | 11 | 9 |
| 22/04/24 | 11 | 7 |
| 27/05/24 | 10 | 7 |
| 16/09/24 | 13 | 10 |
| 20/10/24 | 13 | 4 |
| 18/11/24 | 13 | 10 |
| 16/12/24 | 14 | 10 |

JUNTA DIRECTIVA

**CARMEN
QUINTANA**



Alcalá de Henares - Madrid

PRESIDENTA

**BEATRIZ
DEL HIERRO**



Valladolid

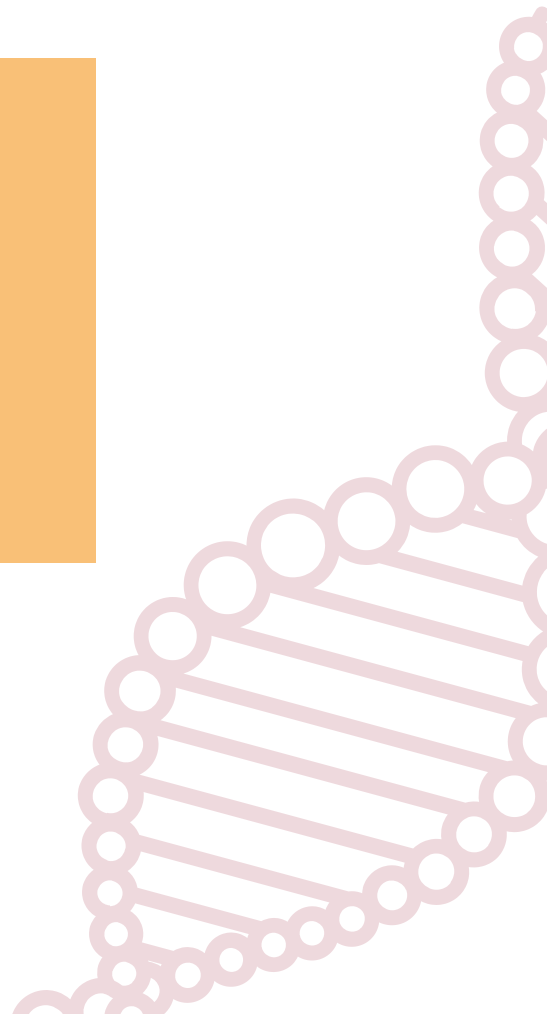
SECRETARIA

**NÚRIA
QUINQUILLÀ**



Barcelona

TESORERA



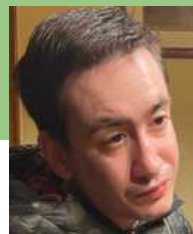
FAMILIAS ASOCIADAS

NÚRIA QUINQUILLÀ



Madre de Roger
Barcelona

ROGER



CTD

EUGENIA SARDÀ



Madre de Pep
Barcelona

PEP



CTD

MERY SUÑE



Madre de Álex
Barcelona

ÁLEX



CTD

ROSA RODRÍGUEZ



Madre de Nicolás
Logroño - La Rioja

NICOLÁS



CTD

FAMILIAS ASOCIADAS

SONIA LAGUNA



Madre de Nico
Valdeaveruelo - Guadalajara

NICO



CTD

CARMEN QUINTANA



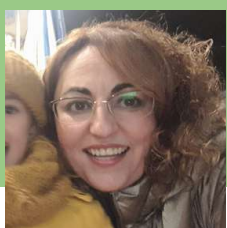
Madre de Tomás
Alcalá de Henares - Madrid

TOMÁS



CTD

BEATRIZ



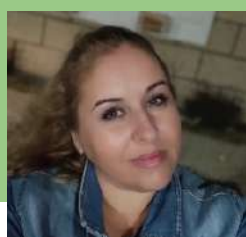
Madre de Héctor
Valladolid

HÉCTOR



CTD

NOELIA



Madre de Pablo
Granadilla de Abona - S. C. Tenerife

PABLO



CTD



FAMILIAS ASOCIADAS

DEISY AQUINO



Madre de Mohi
Madrid

MOHI



CTD

RAQUEL BARREDA



Madre de David
Leganés (Madrid)

DAVID



CTD

RAQUEL GRANADO



Madre de Alvaro
Lliça d'Amunt - Barcelona

ALVARO



CTD



Zaragoza



CTD

FAMILIAS ASOCIADAS

CAROLINA RUIZ



Madre de Cristian
Zahínos (Badajoz)

CRISTIAN



CTD

YUBMARI MARRERO

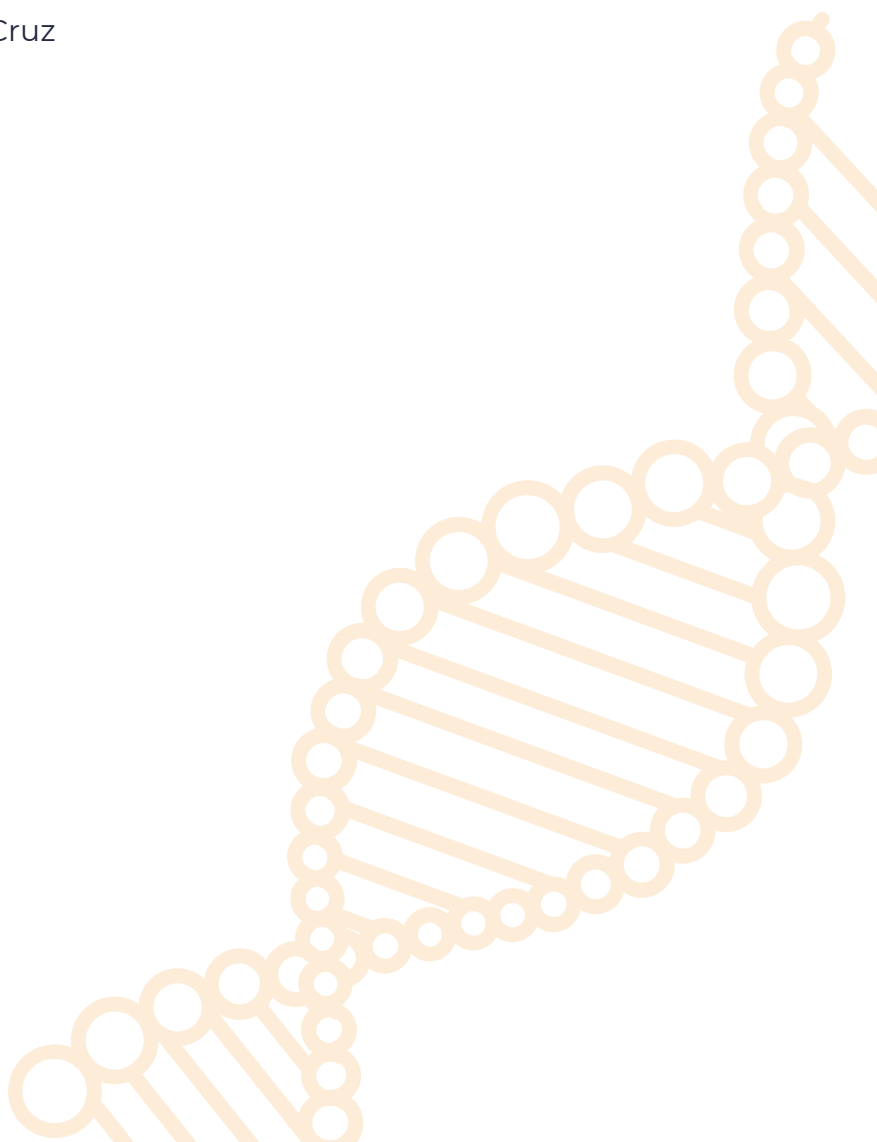


Madre de Adonai
Granadilla de Abona (Sta. Cruz
de Tenerife)

ADONAI



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)
- 7 - Beatriz - Héctor (CTD) - Valladolid
- 8 - Noelia - Pablo (CTD) - Granadilla de Abona (S.C. Tenerife)
- 9 - Deisy - Mohi (CTD) - Madrid
- 10 - Raquel - David (CTD) - Madrid
- 11 - Raquel - Álvaro (CTD) - Barcelona
- 12 -(CTD) - Zaragoza
- 13 - Carolina - Cristian (CTD) - Zahínos (Badajoz)
- 14 - Yubmari - Adonai (CTD) - Granadilla de Abona (S.C. Tenerife)

ACTIVIDADES

- Informar, asesorar, captar recursos, administración y tutela de los mismos, y la 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. Se aceptarán aportaciones económicas y publicaciones que den visibilidad a la asociación de cualquier entidad que nos pueda suponer un beneficio y sean legales, con posibilidad de no participar a título personal como persona asociada.
- Articular los mecanismos, tanto 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/2023 - ENE/2024



HOLIDAY HEROES UPDATE:
\$201,067 RAISED | 491 DONORS

**Thank you for supporting
CCDS research!**



Como entidad adscrita a la asociación norteamericana Association for Creatine Deficiencies (ACD), participamos en su campaña navideña Holiday Heroes 2023.

Ésta recaudó 201.067\$ gracias a 491 donantes de todo el mundo. La recaudación de la Asociación Española de Deficiencias de Creatina consiguió alcanzar 1560€, donados por 35 personas de nuestro país.

Con ello se consiguió financiar el segundo año de proyectos en el Centro de Investigación de Deficiencia de Creatina de UTAH, tres nuevas becas para jóvenes investigadores y más acciones dirigidas al tratamiento de la enfermedad.

EMISIÓN DE ENTREVISTA EN EL PROGRAMA "DE MONTERÍA" - 22/01/24 - MURIEL (GUADALAJARA)



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, fue donada por esta entidad en el primer trimestre de 2024, y se dedicó 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 las familias de Tomás y Nico. Este programa se emitió el día 22 de enero de 2024.

DÍA INTERNACIONAL DE LAS DEFICIENCIAS DE CREATINA - 1/02/24

CCDS DAY
2024

February 1, 2024

THIS IS
CCDS

Raising awareness and
supporting CCDS families

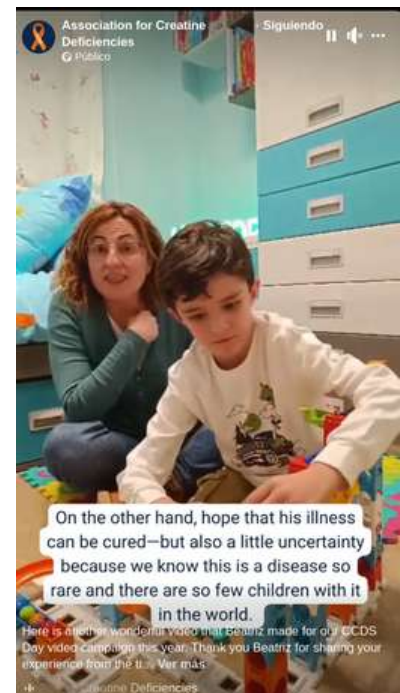
Comparta su mensaje, de padre a padre

¿RECUERDA LOS PRIMEROS DÍAS DEL DIAGNÓSTICO DE CCDS DE SU HIJO? ¿QUÉ INFORMACIÓN Y APOYO NECESITABAS MÁS EN ESE MOMENTO?

(Grabe un mensaje breve para las nuevas familias de CCDS usando su teléfono! Envíenos un video corto (60 segundos o menos, filmado verticalmente) con sus palabras de sabiduría y apoyo. Elija cualquier tema que le parezca más valioso.

A continuación se presentan algunas ideas, pero siéntase libre de hablar desde su experiencia y corazón.

- Lo que le gustaría saber cuando diagnosticaron a su hijo por primera vez
- Consejos sobre cómo superó sus mayores desafíos, como la ubicación y el éxito en la escuela, aprender a ir al baño, terapias, dar suplementos u otros hitos importantes.
- Esperanza y aliento



Para conmemorar y dar visibilidad al Día internacional de las Deficiencias de Creatina que se celebra el día 1 de febrero, tres familias de nuestra asociación (Tomás, Álex y Héctor) participaron, junto a otras familias de todo el mundo, en la grabación de un vídeo en el que se explicaba cómo habían afrontado el diagnóstico de sus hijos y consejos para las nuevas familias. Este vídeo fue editado y distribuido por la Association for Creatine Deficiencies (ACD).


DÍA INTERNACIONAL DE LAS DEFICIENCIAS DE CREATINA - 1/02/24




Asociación
Española para las
Deficiencias de
Creatina

1 DE FEBRERO
DÍA INTERNACIONAL
DE LAS DEFICIENCIAS
DE CREATINA

CTD
GAMT
AGAT



International Creatine Deficiency Day
with Boston Children's Hospital,
Harvard Medical School
HYBRID EVENT



**NEW
EVENT
TIME**

CCDS DAY
February 1, 1:30-6:15PM Eastern

Con motivo del Día Internacional de las Deficiencias de Creatina, nuestra asociación participó en el encuentro online, organizado por la Association for Creatine Deficiencies (ACD) y con la colaboración de las Doctoras Laura Baroncelli, Michela Fagiolini e Irina Anselm del Boston Children's Hospital para investigar fNIRS (técnica de neuroimagen óptica que utiliza luz infrarroja para monitorear los cambios hemodinámicos en la corteza cerebral) como biomarcador funcional en personas con Deficiencias de Creatina.

Ponentes:

Mustafa Sahin, MD, PhD (BCH)

Irina Anselmo, MD (BCH)

Judith Miller, PhD, MS (UPenn-CHOP)

Aurore Curie, MCU-PH (Hospicios Civiles De Lyon)

Audrey Thurm, PhD (NIMH-NIH)

Samar Rahhal, MD (NICHD-NIH)

Matt Skelton, PhD (Infantil de Cincinnati)

Dra. Laura Baroncelli (CNR- Pisa, Italia)

RENACUAJOS FESTIVAL - 10/02/24 - ALCALÁ DE HENARES (MADRID)



El 10 de febrero se celebró en el Auditorio Paco de Lucía de Alcalá de Henares la 5ª Edición del Renacuajos Festival, encuentro de música familiar a beneficio de nuestra asociación.

Participaron las bandas:

- Sandungaia
- Musas y Fusas
- Coro del Colegio Ciudad del Aire
- Escolanía Orfeón Complutense
- Pez al Revés.

Promocionaron el festival:

- Cantajuegos



RENACUAJOS FESTIVAL - 10/02/24 - ALCALÁ DE HENARES (MADRID)



El festival organizado por Alcalá es Música fue todo un éxito donde asistieron más de 400 personas.

Este encuentro estuvo representado por 5 familias de la asociación: Héctor, David, Álex, Nico y Tomás.

RENACUAJOS FESTIVAL - 10/02/24 - ALCALÁ DE HENARES (MADRID)



En el evento se rifaron tres cestas con materiales donados por:

- Papelería Don Buscón (Alcalá de Henares)
- Papelería Abecedario (Alcalá de Henares)
- Librería Diógenes (Alcalá de Henares)
- Librería Lucy (Alcalá de Henares)
- Planet Vertical Climbing, Yoga & Fitness(Alcalá de Henares)
- Peluquería Pabletes (Alcalá de Henares)
- Canon Centro de Copias (Alcalá de Henares)
- Papelería Nueva Escuela Alcalá de Henares
- Papelería Bureau Vallée (Barcelona Sants)



DÍA INTERNACIONAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS - 29/02/24



El Día Internacional de las Enfermedades Raras, nuestra asociación participó en la campaña #mueveteporlosquenopueden junto a otras 30 asociaciones de enfermedades raras o poco frecuentes.

DÍA INTERNACIONAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS - 29/02/24



En nombre de nuestra asociación, la familia de Tomás, participó en el proyecto CVRS: Una mirada en blanco y negro, de Eva del Ruste (Casa del 13) dando visibilidad a las enfermedades raras en una exposición de fotografía y entrevistas, expuestas en el Hospital Infanta Sofía de San Sebastián de los Reyes

(Madrid).<https://www.facebook.com/reel/3555569494694980>

DÍA INTERNACIONAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS - 29/02/24



Día Internacional de las Enfermedades raras
29 de febrero 2024.
¡ Te necesitamos!

¡Enciende el SEMÁFORO DE LA ESPERANZA !
Hazte una foto con algo verde y etiqueta con #ADERAHsemaforoesperanza en nuestras redes :

 @asocenferrmedadesraras  @ADERAH  @ADERAH2020

+ TRATAMIENTOS
+ INVESTIGACIÓN
- TIEMPO DE ESPERA PARA EL DIAGNOSTICO
- MORTALIDAD



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

DÍA INTERNACIONAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS - 29/02/24

DIARIO DE VALLADOLID

Siete años para diagnosticar la enfermedad rara del pequeño vallisoletano Héctor

Una lucha incansable de más de siete años e infinidad de pruebas para salir del "cajón de sastre" del retraso madurativo. Es el único caso de Deficiencia de Creatina Cerebral en Castilla y León y uno de los once detectados en toda España.



Portada > Valladolid

Valladolid

Siete años para diagnosticar la enfermedad ultrarrara de Héctor: «Sigue siendo un bebé»

El pequeño, que ahora tiene 8 años, padece deficiencia de creatina cerebral, una enfermedad ultrarrara que solo tienen once personas en España



Entrevista a Rosa Rodríguez, madre de Nicolás.
Cadena Ser - 29/02/24



CERCAR

EL LECTOR ESCRIBI 29 febrer 2024 2.00 h

Malalties rares



NÚRIA QUINQUILLÀ

Avui, dia 29 de febrer, se celebra el Dia Mundial de les Malalties Rares. N'hi ha comptabilitzades més de 7.000. Una és la que afecta el meu fill: dèficit de creatina cerebral. Com ell, només n'hi ha diagnosticats 500 al món. Això els provoca autisme, trastorns en la parla i funcions motores, discapacitat intel·lectual, epilèpsia, hipotonia, trastorns de conducta. Pel fet de ser ultrarrara, la investigació és mínima. No és rendible per als laboratoris. Però per a nosaltres no són rars, són els nostres fills i els estimem amb els seus defectes i virtuts i per això volem el mateix tracte per a ells, siguin 5, 10 o 1.000.000. Donem visibilitat a les malalties rares, els nostres fills s'ho mereixen. Nosaltres, els pares, hem de lluitar per ells, ja que ells no poden. Per això, un grup de pares ha creat l'associació anomenada per al dèficit de creatina

Las familias de la asociación realizaron diversas entrevistas con motivo del Día Internacional de las Enfermedades Raras..

Familia de Héctor: DIARIO DE VALLADOLID:
<https://diariodevalladolid.elmundo.es/articulo/valladolid/anos-diagnosticar-enfermedad-rara-pequeno-vallisoletano-hector/20240229214919501081.html>

Familia de Héctor: eL NORTE DE CASTILLA:
<https://www.elnortedecastilla.es/valladolid/siete-anos-diagnosticar-enfermedad-ultrarrara-hector-sigue-20240303202250-nt.html>

Familia de Nico: NUEVA ALCARRIA: https://nuevaalcarria.com/articulos/nico-el-joven-con-una-enfermedad-rara-que-pesa-72-kilos-de-amor-_1?fbclid=IwY2xjawIC7UxleHRuA2FlbQIxMQABHQhR-5hfzedP-ikzKtDmnh8ei6zfJtYk521d_vykZjjxqadSpYqP-Y0ZQw_aem_dDcNv3irz-dlArUuxZ018A

Familia de Nicolás (Logroño): CADENA SER LA RIOJA:
<https://youtu.be/0tcKd4EYkVg>

Familia de Roger: EL PUNT AVUI.

Gracias a estas publicaciones conseguimos que la enfermedad de nuestros hijos, con Deficiencias de Creatina cerebral, sea conocida y deje de ser tan "rara".

DÍA INTERNACIONAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS - 29/02/24

DIA DE LAS ENFERMEDADES RARAS

La dura batalla contra las enfermedades raras: "No te queda otra que vivir el día a día"

- ADERAH es la única asociación que engloba todas las enfermedades raras de todo el Corredor del Henares
- En España, más de tres millones de personas padecen enfermedades raras, que tardan una media de 5 años en tener un diagnóstico



Lo más leído

Lo último

1. ACTIVOS

El sector de la vivienda, contundente contra el índice de precios de alquiler del Gobierno

2. Todo lo que quedará en España de la 'vieja Vodafone' tras el desembarco de Zegona

3. Vivienda 'topará' el precio de alquiler con los datos de la declaración de la renta

En el Día Internacional de las Enfermedades Raras, nuestra asociación participó en la entrevista que el Periódico de España hizo a la Asociación de Enfermedades Raras de Alcalá de Henares, asistiendo como testimonio de familias que viven con las enfermedades raras.

Entrevista completa:

<https://www.epe.es/es/madrid/alcala-de-henares/20240229/dura-batalla-enfermedades-raras-alcala-de-henares-98809982?>

A esta entrevista asistieron las familias de Tomás y Nico.

DÍA INTERNACIONAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS - 29/02/24

Con motivo de la conmemoración del Día Internacional de las Enfermedades Raras, nuestra asociación realizó una campaña de visibilidad en RRSS publicando vídeos grabados por los siguientes grupos y bandas que generosamente prestaron su imagen y su tiempo para apoyarnos en la difusión de las Deficiencias de Creatina:

- Pez al Revés
- Yo soy Ratón
- Dr. Sapo
- Canticuénticos
- Cantajuegos
- Musas y Fusas
- Tierra Santa
- El Congrio Dinámico
- Denorte
- Terzero en discordia
- La Huella Hits



<https://youtu.be/mlIMQVsvS0c>

CAMPAÑA DE VISIBILIDAD EN UN ESCAPARATE - 26/02/24-03/03/24 - LOGROÑO (LA RIOJA)



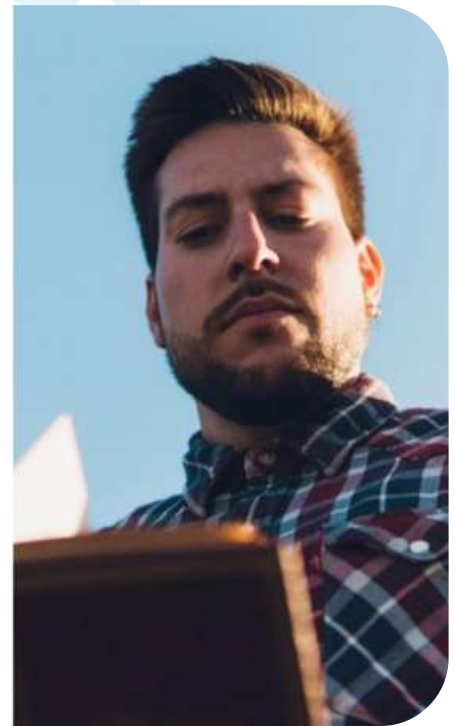
Visibilidad de nuestra asociación durante la semana del 26 de febrero a 3 de marzo, en la agencia de viajes Eurorioja de Logroño. Decoración del escaparate con la camiseta, cartel, fotos de los chicos y funkos superhéroes.

DÍA DE LA INCLUSIÓN Y LA NO DISCRIMINACIÓN - 05/03/24 - COLEGIO PARQUE DE LA MUÑECA - GUADALAJARA



El CEIP Parque de la Muñeca de Guadalajara, organizó el 5 de marzo, el Día de la Inclusión y no Discriminación, y nos eligió como asociación para darnos a conocer entre el alumnado del centro y recaudar fondos para la investigación de las Deficiencias de Creatina. Fue una jornada muy bonita en la que Nico fue el protagonista y embajador de nuestra asociación.

PRESENTACIÓN LIBRO DIEGO GIJÓN - "DE CAMINO AL CORAZÓN" - 24/03/24 - VALDEAVERO (GUADALAJARA)



El domingo, 24 de Marzo a las 12,45h, se presentó en el Salón de Plenos del Ayuntamiento de Valdeaveruelo (Guadalajara), el nuevo libro de Diego Gijón, "De camino al corazón", una maravillosa antología poética.

Por cada libro vendido se destinaron dos euros a la Asociación Española para las Deficiencias de Creatina.

A la presentación del libro asistió la familia de Nico.

CELEBRACIÓN PATRÓN DEL GRADO DE CIENCIAS DE LA ACTIVIDAD FÍSICA Y DEL DEPORTE (UAH) - 8/04/24 - ALCALÁ DE HENARES (MADRID)



El Grado de Ciencias de la Actividad Física y del deporte de la Universidad de Alcalá celebró el lunes, 8 de abril, por primera vez y por todo lo alto, el día del patrón de la titulación. La celebración reunió a los cuatro grados que acoge la Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud: Medicina, Enfermería, Fisioterapia y CAFYD.

El acto se hizo a beneficio de la Asociación Española para las Deficiencias de Creatina.

Las actividades programadas fueron:

- 📍 Lucha. Hora de 11.15 a 11.45. Pabellón Rector Gala. Profesora Ana Gracia. Actividad en remoto.
- 📍 Danza-site specific. Hora 12.15. Espacio de biblioteca de la Facultad de medicina y Cc. de la Salud. Profesora Marta Arévalo
- 📍 Deportes de playa. Hora 12.00. Campo playa. Partidos de tenis de playa, voley-playa, etc. Profesor Juan Carlos Zapardiel
- 📍 Masterclass . Hora 13.45. Entrada Facultad de Medicina y ciencias de la Salud. Delegación de estudiantes CCAFYDE-UAH

A este evento asistieron las compañeras Sonia y Carmen, madres de Nico y Tomás, respectivamente.

JORNADAS DE LA SALUD - 08/04/24 - ALCALÁ DE HENARES (MADRID)



8 DE ABRIL

**CONFERENCIA:
BIOBANCOS PARA
ENFERMEDADES Raras**

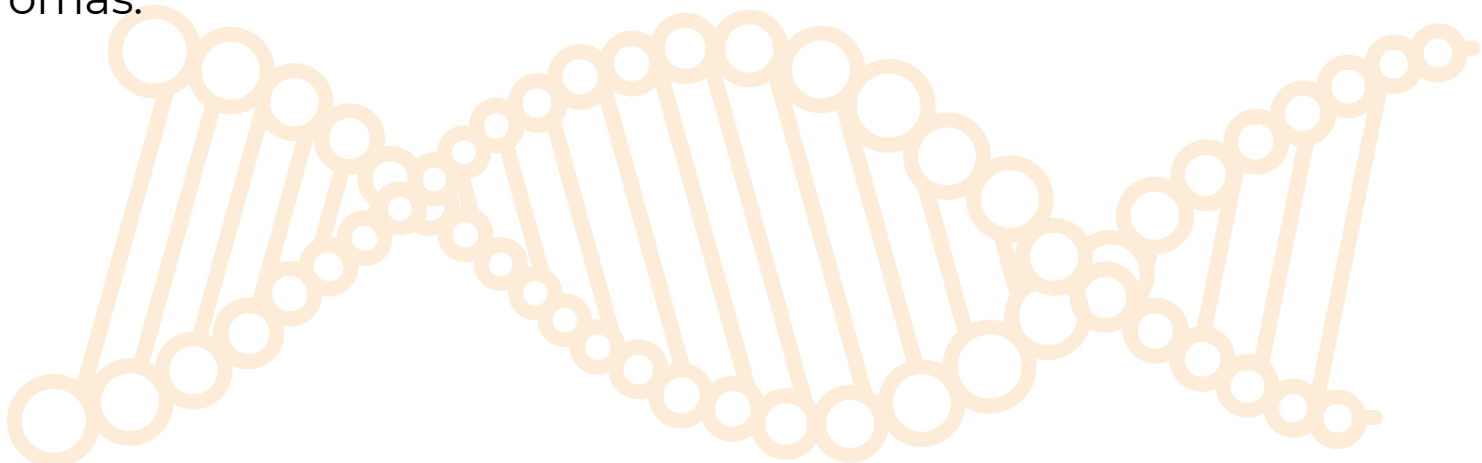
- Horario: 17:30 h
- Lugar: Salén de Actos Centro Municipal de Salud (c/ Santiago 13, Alcalá de Henares)
- Organiza: Concejalía de Salud y ADERAH
- Participación abierta hasta completar aforo
- Lugar accesible
- Gratuito

Si tienes una enfermedad rara o estas en busca de diagnóstico NO TE LO PIERDAS, ES TU OPORTUNIDAD PARA MEJORAR!



El 8 de abril estuvimos presentes en la Conferencia sobre el Biobanco de Enfermedades Raras que impartió Eva Bermejo (Directora del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras IIER), en la Concejalía de Salud de Alcalá de Henares. Este acto fue organizado por la Asociación de Enfermedades Raras de Alcalá de Henares y el Ayuntamiento de Alcalá de Henares, en el marco de la Semana de la Salud.

A este evento, asistió nuestra compañera Carmen, madre de Tomás.



FERIA DE LAS ASOCIACIONES - 28/04/24 - GUADALAJARA

El 28 de Abril se celebró la feria de las Asociaciones de Guadalajara. El Ayuntamiento de Guadalajara nos dio la oportunidad de montar nuestro propio stand y poder sensibilizar a la ciudadanía sobre las enfermedades raras y las deficiencias de creatina cerebral. Estuvieron presentes las familias de Nico y Tomás, donde disfrutaron de un bonito día.

El grupo de música para niños y niñas Sandungaia, al que pertenece el padre de Tomás, dio un concierto en representación de nuestra asociación. Agradecemos enormemente su colaboración voluntaria y generosa.

A este encuentro asistieron las familias de Nico y Tomás.



MERCADILLO SOLIDARIO EN EL C.E.I.P. PABLO NERUDA - 29/04/24 - ALCALÁ DE HENARES (MADRID)



El 29 de abril de 2024 se llevó a cabo un mercadillo solidario en el C.E.I.P. Pablo Neruda de Alcalá de Henares, a favor de nuestra asociación. Las familias del colegio que está fuertemente vinculado a la familia de Tomás, y la AMPA, participaron de la actividad y la dirección del colegio realizó una donación a nuestra asociación.

Este evento solidario se aprovechó para hacer conciencia sobre las enfermedades raras entre los niños y niñas de este centro educativo. Agradecemos esta iniciativa llevada a cabo por toda la comunidad educativa del Pablo Neruda.

ENCUENTRO FAMILIAR - CENTRO DE REFERENCIA DE ENFERMEDADES RARAS DE BURGOS (CREER) - 2- 5/05/24 - BURGOS



Cuatro de las 11 familias adscritas a la Asociación Española para las Deficiencias de Creatina, se reunieron del **2 al 5 de mayo de 2024** en el **Centro de Referencia de Enfermedades Raras de Burgos (CREER)**.

Fue un encuentro muy positivo para todas las familias, ya que pudieron conocerse en persona, y compartir tiempo y experiencias con sus hijos.

Las 12 personas asistentes, familiares de David, Mohi, Héctor y Tomás, participaron en las siguientes actividades:

Impartidas por el personal de CREER:

- Taller de hábitos saludables y epilepsia (Enfermera)
- Taller de Gestión del estrés/emociones, problemas de conducta y afrontamiento de la enfermedad (Psicóloga)
- Sesión de logopedia (Logopeda)

Organizadas por la asociación:

- Taller de musicoterapia (Sonia López de Armonía)
- Sesión de equinoterapia y taller con perros (Mil Encinas)
- Visita cultural a Burgos

ENCUENTRO FAMILIAR - CENTRO DE REFERENCIA DE ENFERMEDADES RARAS DE BURGOS (CREER) - 2- 5/05/24 - BURGOS

PROGRAMA DE ACTIVIDADES Asociación Española de familias afectadas por el Déficit de Creatina

Jueves, 2 de mayo de 2024

- 16h -18h – Llegada y acomodación de las familias.
- 18h – 19h – Bienvenida a las familias.
- 19,15h – 20,15h - Visita guiada a las instalaciones del Centro Creer.
- 20,30h – 21,30h – Cena



Viernes, 3 de mayo de 2024

- 8,30h – 9,30h – Desayuno
- 10h – 11,15h – Padres y madres: Taller de Gestión del estrés/emociones, problemas de conducta y afrontamiento de la enfermedad (Psicóloga Creer)
- 10h – 11,15h – Chicos: Sesión de logopedia (Creer)
- 11,15h a 14h – Asamblea extraordinaria.
- 14h- 15h - Comida
- 16h – 20h – Tiempo libre para visitar Burgos.
- 20,30h – 21,30h - Cena



ENCUENTRO FAMILIAR - CENTRO DE REFERENCIA DE ENFERMEDADES RARAS DE BURGOS (CREER) - 2- 5/05/24 - BURGOS

Sábado, 4 de mayo de 2024

- 8,30h – 9,30h - Desayuno
- 10-11,15h – Padres y Madres: Taller sobre hábitos saludables y epilepsia.
- 12h – 13h – Taller de musicoterapia
- 14h- 15h - Comida
- 17h- 19h - Equinoterapia y taller con perros - Centro de Terapias asistidas con animales, Mil Encinas.
- 20,30h – 21,30h – Cena

Domingo, 5 de mayo de 2024

- 8,30h – 9,30h – Desayuno
- 10-12h – Tiempo libre.
- 14h- 15h - Comida
- 15h – Despedida y cierre de la jornada.



DÍA DE LA PAELLA - ASOCIACIÓN CULTURAL DE AMIGOS - 25/05/24 - VALDEAVERUELO (GUADALAJARA)

La asociación Cultural de amigos de Valdeaveruelo organizó el 25 de mayo, el día de la paella popular que se realiza todos los años. Les queremos agradecer el espacio que nos dieron una vez más para poder dar visibilidad y recaudar fondos para nuestra causa.

Agradecer también a embutidos Atienza y a AOVE La Comun por su donación de productos para poder organizar una rifa y con ello recaudar más fondos para nuestra asociación.

Estuvieron presentes la familia de Nico donde disfrutaron de un precioso día.



FIESTA PRIMAVERA AFA ESCUELA VEDRUNA Y CORAL VEDRUNA - 26/05/24 - BARCELONA



El 26 de mayo la Asociación de Familias de la Escuela Vedruna de Barcelona, organizó su Fiesta de Primavera en la que actuó la Coral Vedruna, de la cual forma parte nuestra compañera Núria, madre de Roger. Queremos agradecerles la oportunidad que nos dieron para dar visibilidad a la enfermedad de nuestros hijos.

Estuvieron presentes las familias de Roger y Pep.

ASOCIACIÓN FEDER - 14-15/06/24 - MADRID



El 14 de Junio estuvo presente nuestra compañera Sonia en la asamblea de FEDER, donde nos dieron la bienvenida como asociación adscrita a la Federación Española de Enfermedades Raras. El 15 de junio nuestra compañera Nuria asistió a la Asamblea General de asociad@s online.

Agradecer a FEDER por su apoyo y por hacernos sentir parte de una gran familia.

CAMINATA POR LA FUERZA - WALK FOR STRENGTH - 15/06/24 - MURIEL (GUDALAJARA)



El 15 de junio de 2024 replicamos la propuesta a nivel mundial de ACD (Association for Creatine Deficiencies) con el proyecto Walk for Strength 9º (Caminata por la fuerza) en su 9ª edición, organizando una marcha solidaria en Muriel (Guadalajara).

En el encuentro al que asistieron más de 200 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 - 15/06/24 - MURIEL (GUDALAJARA)



Agradecemos la participación de:

- Batucada Bloco Virado,
- Manuel Flecha
- Grupo Contraste
- Womusic Choir
- Acción Sierra Norte
- Alcalá es Música
- Muriel Cultural
- A los vecinos y vecinas de Muriel.
- A nuestras familias

CAMINATA POR LA FUERZA - WALK FOR STRENGTH - 15/06/24 - MURIEL (GUDALAJARA)



El evento fue patrocinado por:

- 2Spine Solution
- Dupla Logistic
- Casa Rural las Trébedes
- Casa Rural Leyre
- La casa de Nepal
- Cervezas La Bayuca
- Aceites La Común
- Área de Tamajón
- Bodegas Peñascal
- .Mila - Joyas de macramé
- Ringana
- Posada de Tamajón
- Tartas Mafers
- Embutidos Atienza
- Autoservicio Miguel Ángel de Cogolludo
- GuadaAngus



CAMINATA POR LA FUERZA - WALK FOR STRENGTH - 15/06/24 - MURIEL (GUDALAJARA)



A este encuentro asistieron 6 familias de la asociación: Nicolás (Logroño), Álex (Barcelona), Álvaro (Lliçà d'Amunt - BCN), David (Leganés), Héctor (Valladolid), Nico (Guadalajara) y Tomás (Alcalá de Henares).

Fue una gran ocasión para conocernos mejor y trabajar en equipo.

UAR GLADIATOR RACE LA RIOJA - 22/06/24 - LOGROÑO (LA RIOJA)



El 22 de Junio la familia de Nicolás, estuvo presente en la UAR Gladiator Race La Rioja 2024, celebrada en Logroño, dando visibilidad a las Deficiencias de Creatina.

Queremos agradecer la maravillosa acogida que recibimos por parte de la organización y el espacio ofrecido para instalar nuestro stand como punto de información de nuestra asociación, ya que pudimos darnos a conocer a tod@s l@s participantes en este evento, casi 3000 personas.

Nico disfrutó muchísimo y consiguió hacerse fotos muy divertidas con l@s guardias civiles responsables del encuentro.

ENCUENTRO FAMILIAS - 30/06/24 - BARCELONA



El 30 de Junio tuvieron un encuentro muy especial en Barcelona, las familias de Tomás, Alex, Pep, Roger y Álvaro.

Realizaron varias actividades como, visitar el laberinto de Horta durante la mañana y por la tarde disfrutando del parque de atracciones del Tibidabo.



RETO 1010KM DE FERNANDO VELASCO MAGALDI - 23/07/24 - SANTO DOMINGO DE LA CALZADA (LA RIOJA)

EL 20 Y 22 DE JULIO PASARÁ POR SANTO DOMINGO DE LA CALZADA. El 20 sobre las 8:30H. Podemos acompañarle desde Alfonso Peña. El 22 sobre las 17:15H. Podemos acompañarle desde Obras Públicas.



EL AYUNTAMIENTO DE SANTO DOMINGO DONARÁ LO RECAUDADO A ASPRODEMA Y AEDC (déficit de creatina). Para ello habrá huchas repartidas por varios establecimientos de la ciudad.

SE LE PUEDE ACOMPAÑAR CORRIENDO, EN BICICLETA EN PATINETE O EN PATINES. ESPERAMOS QUE OS ANIMÉIS. ES POR UNA CAUSA SOLIDARIA Y JUSTA.



Agradecemos a la Concejalía de Participación del Ayuntamiento de Santo Domingo de la Calzada por recibir el 23 de Julio a Fernando Velasco Magaldi, en su carrera de 1010km, en una de las 16 etapas que este corredor realizó durante el reto. Y a todas las personas que colaboraron con su donativo a través de las huchas que se dispusieron en muchos establecimientos de la ciudad.

Las Concejales Mercedes García y Deborah Moral, y el Concejal Pedro Abeytua, junto a la compañía de muchas personas que quisieron unirse al movimiento del gran Magaldi #corriendoporlosquenopueden, así como a representantes de Asprodema y de la Asociación Española de familias afectadas por el Déficit de Creatina, con la escolta de la Policía Local, participaron en este evento solidario donde se recogieron fondos para la investigación de las enfermedades raras que padecen nuestras familias asociadas.

Gracias a Ana, la compañera del colegio de nuestro Nico, que también vive con una enfermedad rara, por representar a nuestra asociación.

Pronto podremos ver el documental de Netflix que se está grabando en este reto.

FIESTAS MURIEL - 03/08/24 - MURIEL (GUADALAJARA)

Estuvimos presentes en las Fiestas de Muriel (Guadalajara). Gracias a la Asociación Muriel Cultural, a la periodista Alba Iruela y a las gentes de Muriel por brindarnos este espacio para seguir haciendo sensibilización de las Deficiencias de Creatina.



SORTEO DE VERANO - 1-31/08/24



Durante el mes de Agosto, realizamos un sorteo de Verano en nuestras redes sociales.

Consistía en hacerse una foto en el lugar de vacaciones con cualquier artículo solidario de la Asociación Española para las Deficiencias de Creatina y compartirlo en las RRSS.

El premio para la persona ganadora fue una botella, una bolsa y una camiseta de la Asociación.

Con este sorteo conseguimos aumentar nuestr@s seguidor@s en RRSS y con ello llegar a más personas que no sabían de las Deficiencias de Creatina.

ENTREVISTA RADIO POMAR

27/08/24 Y 10/09/24 - BADALONA (BARCELONA)



Los días 27 de Agosto y 10 de Septiembre Radio Pomar realizó unas entrevistas a David Neira para presentar la carrera de 100kms vs cáncer.

David nos dio la oportunidad de participar en las entrevistas para dar visibilidad a nuestra enfermedad e informar que asistiríamos al evento montando un stand.

Agradecer a Toni Huertas por asistir como representante de nuestra asociación.

ESCAPARATE AGENCIA DE VIAJES EURORIOJA - 20-30/09/24 - LOGROÑO (LA RIOJA)

Visibilidad de nuestra asociación durante las fiestas Mateas de Logroño, en la agencia de viajes Eurorioja. Decoración del escaparate temático sobre la vendimia, sus ferias y gentes por parte de la Agencia de Viajes Eurorioja.



FIRA MEDIEVAL CREU COBERTA - 28-29/09/24 - BARCELONA



El 28 y 29 de septiembre participamos en la Fira Medieval Creu Coberta celebrada en Barcelona. A nuestro stand se acercaron multitud de personas para saber más sobre nuestra enfermedad. Agradecer a todas aquellas que colaboraron aportando su donativo.

Estuvieron presentes las familias de Roger, Pep y Alex.



CURSA 100KMS VS CANCER - 05/10/24 - BADALONA (BARCELONA)



El 5 de Octubre gracias a la generosidad de Toni Huertas y David Neira organizador del evento, nos dieron la oportunidad de estar presentes con nuestro stand, en la cursa 100kms vs cáncer celebrada en Badalona (Barcelona). A los que estamos muy agradecidos.

Queremos agradecer a Jose M^a por la aportación a nuestra asociación de 3 lonas con nuestro logo e información de la enfermedad. Y al grupo de runners 912, con motivo de la carrera, realizaron una camiseta incluyendo nuestro logo para ayudarnos a visibilizar nuestra enfermedad tanto en esta carrera, como en futuras.

Fue un día muy emotivo y especial, en el que tuvimos la oportunidad de dar visibilidad y concienciación de las deficiencias de creatina. Estuvieron presentes y disfrutando del día las familias de Álex y Álvaro.



MARATÓN PATOS DE LA FUNDACIÓN GOMAESPUMA - 06/10/24 - MADRID



El 6 de octubre de 2024 estuvimos presentes en el Maratón Patos organizado por la Fundación Gomaespuma y celebrado en el Estadio Vallehermoso de Madrid.

A nuestro stand se acercaron multitud de personas para informarse de nuestra asociación y saber más sobre la Deficiencias de Creatina.

Al evento asistieron más de 1500 personas y se contó con las actuaciones de Gomaespuma, El Langui, Toxtxu, Vetusta Morla, Brianeitor...

Más info: https://www.instagram.com/reel/DAY6UKaC6Hy/?utm_source=ig_web_copy_link

ENTREVISTA CON FERNANDO VELASCO MAGALDI - 09/10/24 - LOGROÑO (LA RIOJA)



El 9 de Octubre la familia de Nicolás, realizó una entrevista con el atleta que lideró el reto #corriendoporlosquenopueden, Fernando Velasco Magaldi para televisión Rioja.

En la entrevista se puede ver los retos que suponen para una familia, convivir con una enfermedad rara. También hablaron del trabajo que realiza la Asociación, dando visibilidad a la enfermedad, localizando nuevos casos diagnosticados en España y reuniendo fondos para la investigación de una cura o tratamiento para nuestros hijos.



CONGRESO AVANCES EN EPILEPSIAS PEDIÁTRICAS - 24-25/10/24 - CAIXAFORUM - MADRID.



El 24 y 25 de octubre, las compañeras Carmen y Sonia, asistieron en Madrid, al X Congreso Internacional sobre Avances en Epilepsias Pediátricas, organizado por la Fundación Síndrome de West.

Temas tan interesantes como nuevas terapias, abordajes quirúrgicos o el uso de la inteligencia artificial, aportaron más información a las familias asociadas. La mayoría de los pacientes con Deficiencia de Creatina Cerebral sufren epilepsia.

CAMPAÑA HALLOWEEN - 31/10/24 - BARCELONA

El 31 de Octubre la familia de Álex, organizó una campaña solidaria dentro del contexto de Halloween, decorando su casa, preparando detalles, etc.

Por lo que dieron visibilidad e informaron a todo su vecindario sobre nuestra enfermedad y Asociación para las deficiencias de Creatina.



Varios de nuestros chicos disfrazados.





El 12 de Noviembre, nuestras compañeras Mery, Núria y Eugenia realizaron una entrevista en Radio Hostafrancs para dar a conocer la enfermedad.

En la entrevista se pudo conocer los retos que suponen para una familia convivir con una enfermedad rara llamada Deficiencia en el Transportador de Creatina Cerebral y el trabajo que realizamos desde la Asociación Española de familias afectadas por el Déficit de Creatina, dando visibilidad a la enfermedad, localizando nuevos casos de personas diagnosticadas en España y reuniendo fondos para la investigación de una cura o tratamiento para nuestros hijos.

A continuación facilitamos el enlace donde se puede visualizar completa:

<https://asociaciondeficitcreatina.es/2024/11/20/entrevista-radio-hostafrancs/>

ENTREVISTA RADIO POMAR - 23/11/24 - BADALONA (BARCELONA)

El 23 de Noviembre Radio Pomar realizó una entrevista a David Neira para presentar su próximo reto de correr las 24h junto a Gilbert Vigia, dando visibilidad a nuestra enfermedad junto con otras 7 causas más.

David nos volvió a dar la oportunidad de participar en la entrevista para dar visibilidad a nuestra enfermedad e informar que asistiríamos al evento montando un stand.

Agradecer a Toni Huertas por asistir nuevamente como representante de nuestra asociación.

Os dejamos el enlace donde podéis ver la entrevista completa:

https://www.instagram.com/reel/DCtbG_gMuVZ/?utm_source=ig_web_copy_link&igsh=MzRIODBiNWFIZA==



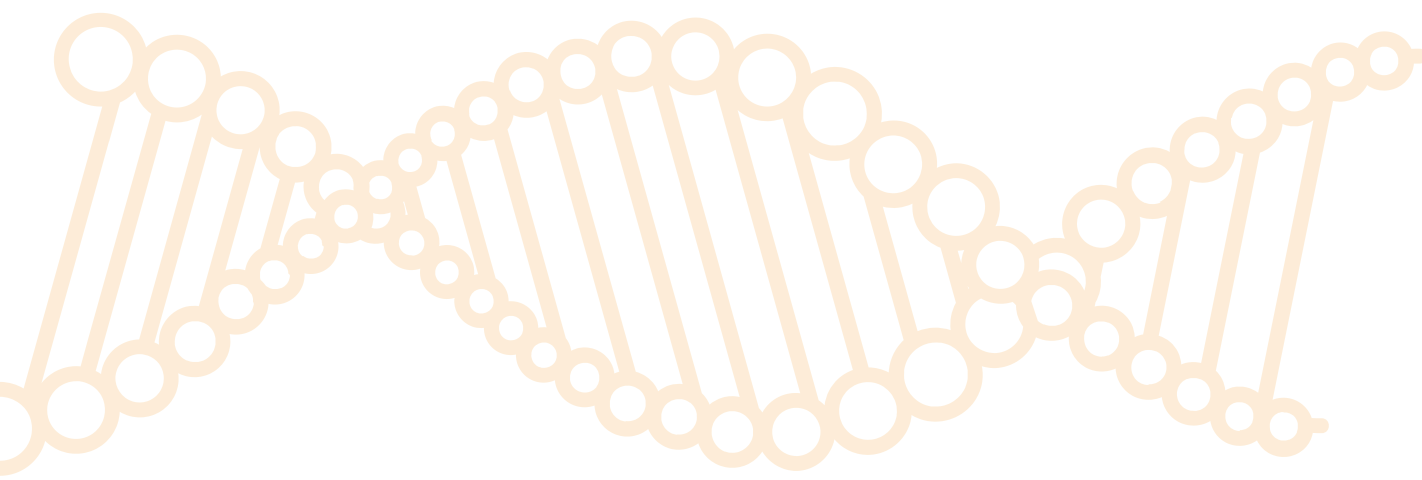
ENTREVISTA ONDA CERO ALCALÁ - 26/11/24 - ALCALÁ DE HENARES (MADRID)



La compañera Carmen, acompañó a Saray Blázquez, presidenta de la Asociación de Enfermedades Raras de Alcalá de Henares, y a Saturnino Niño, director de la Compañía Alkala Nahar, a la entrevista realizada el 26 de noviembre de 2024, en Onda Cero Alcalá, para presentar las actividades de ADERAH en la Semana de la Diversidad Funcional de la ciudad.

Aprovechamos para dar información sobre nuestro taller de Body Balance, programado en la agenda de la Diversidad Funcional para el día 30 de noviembre, además de explicar qué son las Deficiencias de Creatina y los fines de nuestra asociación.

Agradecemos a ADERAH y a Onda Cero Alcalá esta oportunidad para darnos visibilidad.

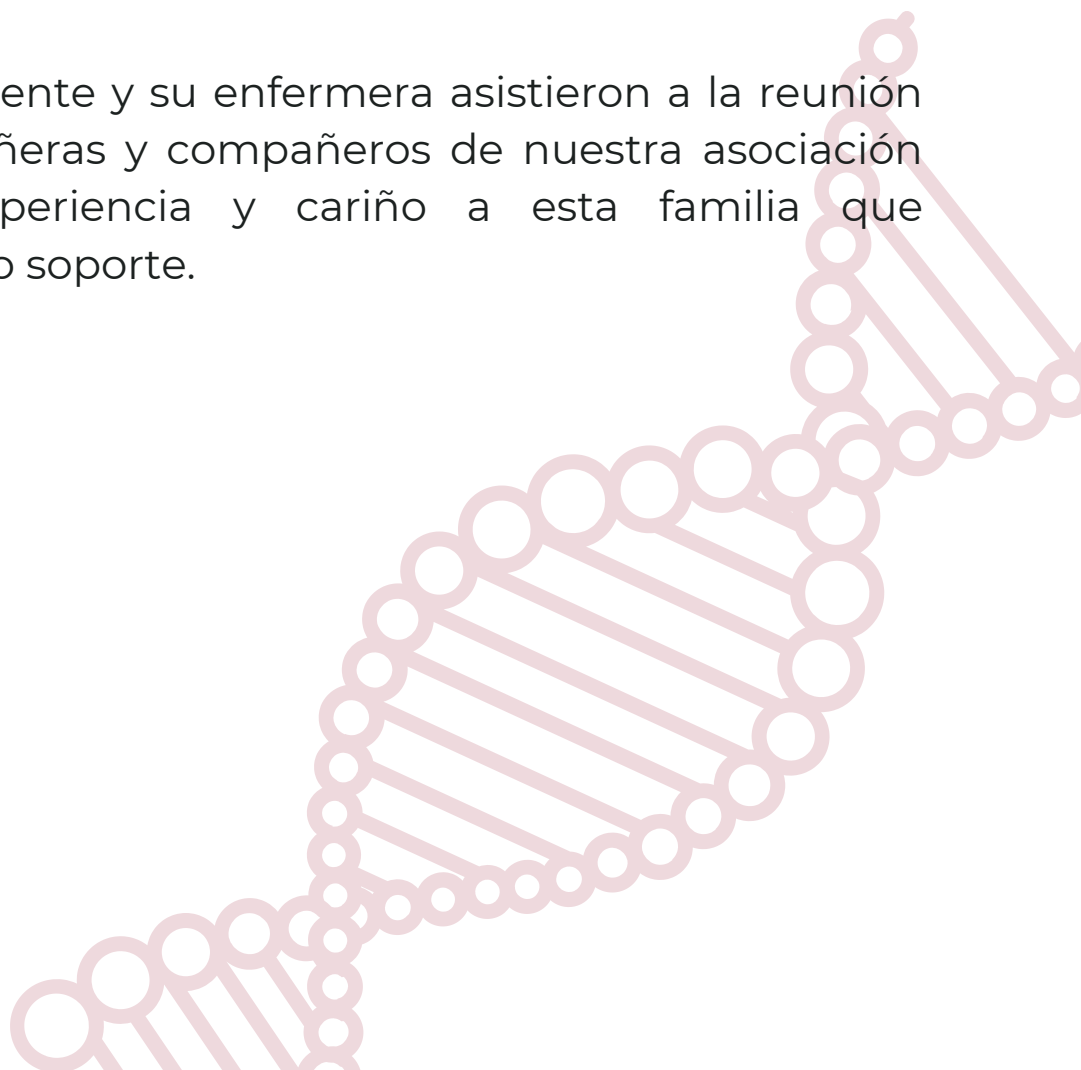


REUNIÓN PACIENTE BÉLGICA - 11/11/24



Dentro de nuestros objetivos de dar apoyo a las familias y crear comunidad, el día 11 de noviembre, nos reunimos con una familia afectada por las Deficiencias de Creatina, que reside en Bélgica.

La madre del paciente y su enfermera asistieron a la reunión donde las compañeras y compañeros de nuestra asociación aportaron su experiencia y cariño a esta familia que necesitaba nuestro soporte.





El 3 de noviembre, Alba Iruela, periodista de 20 Minutos, entrevistó en Muriel (Guadalajara) a la familia de Tomás.

En la entrevista se puede conocer la historia de una familia que convive con la enfermedad del Déficit del transportador de Creatina Cerebral, mostrando la realidad de esta situación pero enfocada en las CAPACIDADES que puede tener una persona con diversidad funcional. Dificultades, enfermedad, duelos, inclusión social y muchas terapias. Pero también, la gratitud por la recompensa en forma de pequeños avances, al trabajo y esfuerzo realizado por los chicos afectados y sus familias.

La entrevista se publica el 1 de febrero de 2025 con motivo del Día Internacional de las Deficiencias de Creatina.

Entrevista: <https://www.20minutos.es/noticia/5675006/0/este-es-tomas-un-nino-con-deficit-creatina-que-importancia-tiene-este-acido-nuestro-cerebro/>

Vídeo: <https://www.youtube.com/watch?v=uWU680QRPwU>

CLASE BODY BALANCE - FUNDACIÓN FORUS - 30/11/24 - ALCALÁ DE HENARES (MADRID)



| SEMANA DE LA DISCAPACIDAD | |
|-----------------------------|-----------------------------|
| PROGRAMACIÓN | |
| 18 de noviembre (miércoles) | 18 de noviembre (miércoles) |
| 19 de noviembre (jueves) | 19 de noviembre (jueves) |
| 20 de noviembre (viernes) | 20 de noviembre (viernes) |
| 21 de noviembre (sábado) | 21 de noviembre (sábado) |
| 22 de noviembre (domingo) | 22 de noviembre (domingo) |
| 23 de noviembre (domingo) | 23 de noviembre (domingo) |
| 24 de noviembre (domingo) | 24 de noviembre (domingo) |
| 25 de noviembre (domingo) | 25 de noviembre (domingo) |
| 26 de noviembre (domingo) | 26 de noviembre (domingo) |
| 27 de noviembre (domingo) | 27 de noviembre (domingo) |
| 28 de noviembre (domingo) | 28 de noviembre (domingo) |
| 29 de noviembre (domingo) | 29 de noviembre (domingo) |
| 30 de noviembre (domingo) | 30 de noviembre (domingo) |

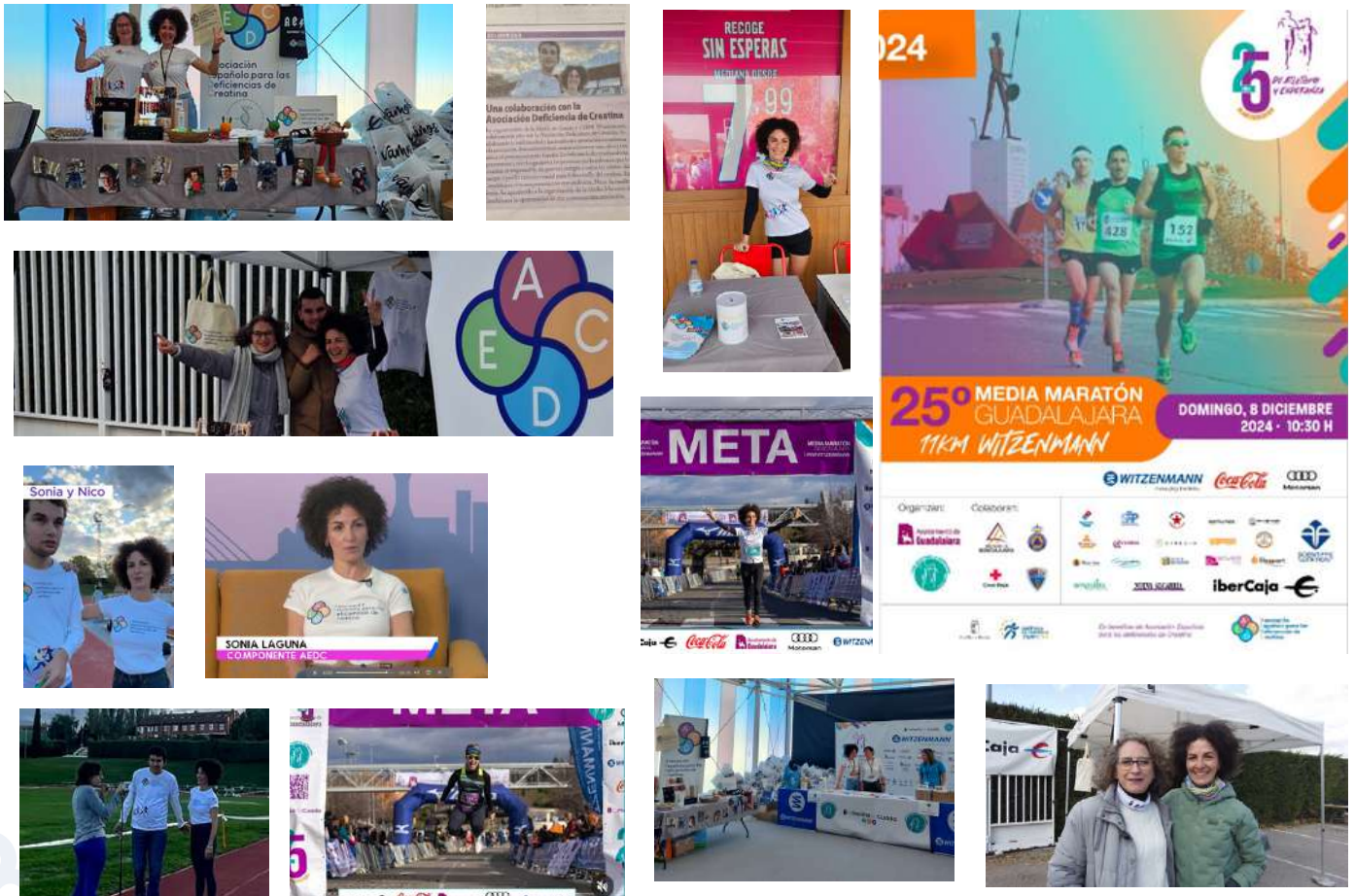


El día 30 de noviembre se llevó a cabo una clase de Body Balance en el Gimnasio Forus Alcalá en colaboración con la Fundación Forus y el Gimnasio Forus Magna.

Más de 30 personas asistieron o participaron en la fila 0 de este evento solidario para dar a conocer las Deficiencias de Creatina en Alcalá de Henares. A este evento asistió la familia de Tomás.

El encuentro se incluyó en el programa de actividades de la SEMANA DE LA DISCAPACIDAD del Ayuntamiento de Alcalá de Henares.

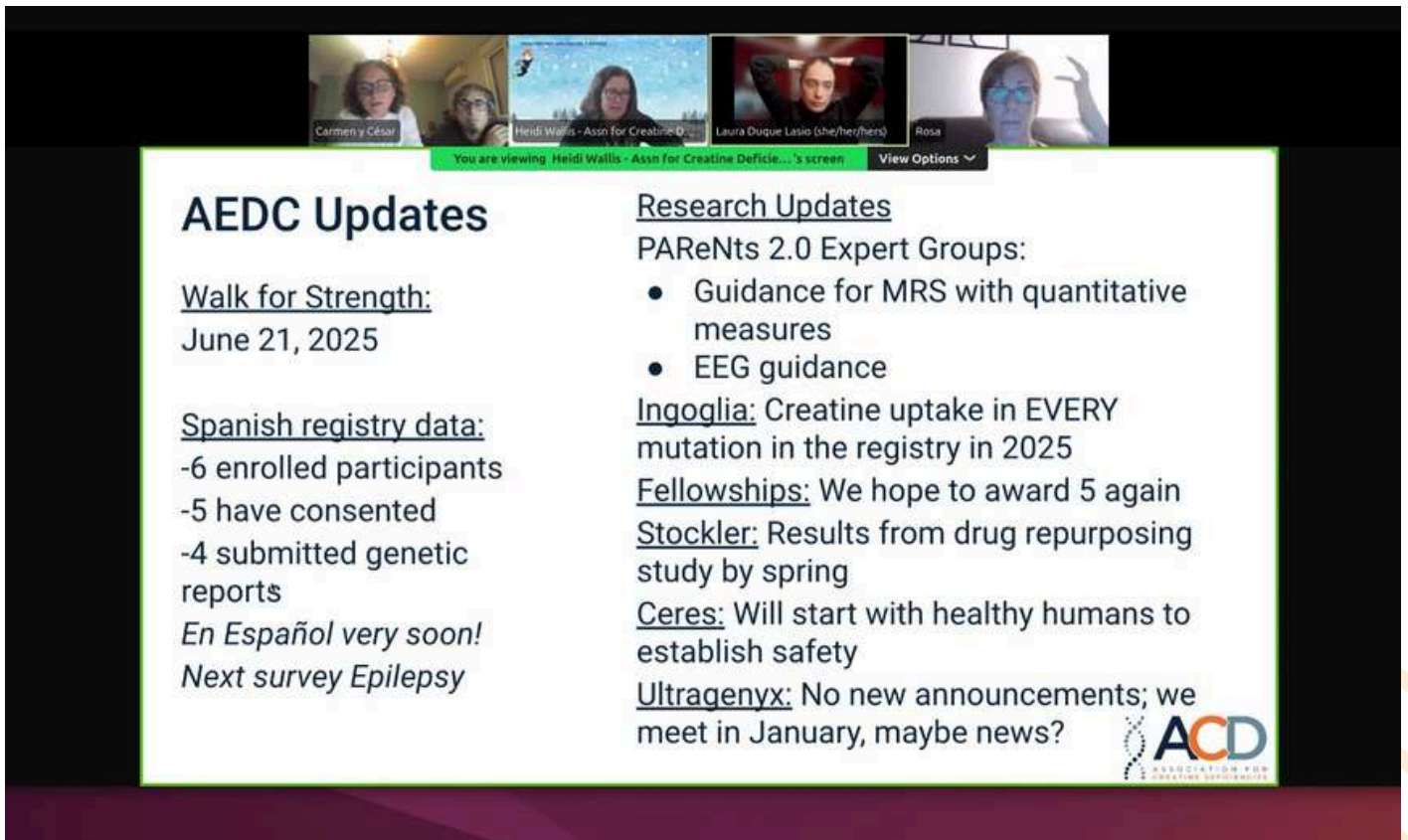
MEDIA MARATÓN - 08/12/24 - GUADALAJARA



Tuvimos la gran suerte de ser la entidad elegida por la 25º Media Maratón de Guadalajara y 11KM Witzenmann, como asociación beneficiaria de la carrera en la que se dispensaron más de 1200 dorsales. La Media de Guada donó un euro a nuestra asociación por cada persona que atravesó la meta.

Nuestra compañera Sonia, mamá de Nico, participó en las jornadas previas a la maratón, en entrevistas en prensa y realizó la carrera dando visibilidad a la asociación. El día de la carrera las compañeras Carmen y Sonia estuvieron presentes en nuestro stand informativo.

REUNIÓN ACD - 11/12/24



The image shows a Zoom meeting interface. At the top, there are four video thumbnails for participants: Carmen y César, Heidi Wallis - Assn for Creatine Defic..., Laura Duque Lasio (she/her/hers), and Rosa. Below the thumbnails is a slide with the following content:

AEDC Updates

Walk for Strength:
June 21, 2025

Spanish registry data:
-6 enrolled participants
-5 have consented
-4 submitted genetic reports
En Español very soon!
Next survey Epilepsy

Research Updates

PAReNts 2.0 Expert Groups:

- Guidance for MRS with quantitative measures
- EEG guidance

Ingoglia: Creatine uptake in EVERY mutation in the registry in 2025

Fellowships: We hope to award 5 again

Stockler: Results from drug repurposing study by spring

Ceres: Will start with healthy humans to establish safety

Ultragenyx: No new announcements; we meet in January, maybe news?

ACD ASSOCIATION FOR CREATINE DEFICIENCY

El 11 de diciembre de 2024, nos reunimos con la presidenta de ACD, Heidi Wallis y la Dra. Lasio, para ponernos al día sobre los avances en investigación, registro de pacientes en Español, nuevas entrevistas sobre epilepsia en español y resolución de dudas sobre patologías y tratamientos de la enfermedad.

CARRERA 24 HORES - ESTADIO JOAN SERRAHIMA - 14-15/12/24 - MONTJUIC (BARCELONA)



Los días 14 y 15 de diciembre, nuestra asociación estuvo presente en la Carrera 24 horas, realizada en el Estadio Joan Serrahima de Montjuic (Barcelona), a la que asistieron las familias de Álex, Roger, Pep y Álvaro.

Tuvimos el placer de contar con David Neira y Gilbert Vigia participando en la categoría de 24h, para dar visibilidad a nuestra asociación, junto a otras 7 causas más.



PUBLICACIÓN LIBRO “DEFICIENCIA DEL TRANSPORTADOR DE CREATINA (GUÍA PARA PERSONAS CUIDADORAS)” - KIM SOESBERGEN



INDICE

| | |
|---------------------------------------|----|
| Prólogo..... | 6 |
| Descripción de la enfermedad..... | 7 |
| ¿Qué es el CTD?..... | 8 |
| Un poco más sobre las mutaciones..... | 9 |
| Síntomas..... | 13 |
| Diagnóstico..... | 15 |
| Tratamiento..... | 16 |
| Orientación..... | 17 |
| Investigación..... | 21 |
| Abreviaturas..... | 25 |
| Referencias bibliográficas..... | 26 |



Nuestras compañeras de la Comisión de Investigación, han trabajado en la maquetación del libro escrito por Kim Soesbergen, en colaboración con la Asociación Holandesa de Pacientes de Enfermedades Metabólicas (VKS) y la Association for Creatine Deficiencies (ACD) - USA, y traducido por Lydia Ascacibar Rodríguez, sobre la DEFICIENCIA DEL TRANSPORTADOR DE CREATINA (CTD) - Guía para personas cuidadoras.

A lo largo de 2025 nuestra asociación imprimirá varios ejemplares de este manual para hacerlos llegar a pacientes, personas cuidadoras, centros médicos y a todas las personas interesadas en saber más sobre las Deficiencias de Creatina.

PHOTOCALL NAVIDEÑO Y VILLANCICOS SOLIDARIOS - 26/11/24 Y 14/12/24 - LOGROÑO (LA RIOJA)



El Colegio Salesiano Los Boscos y el Centro juvenil de ocio y tiempo libre, Club Los Boscos de Logroño, realizaron dos actos navideños solidarios a favor de nuestra asociación.

- 26 de noviembre - Photocall navideño
- 14 de diciembre - Villancicos Solidarios

La familia de Nico, asistió al encuentro de villancicos y a la entrega del dinero recaudado por estos dos eventos.

NAVIDAD 2024



Nuestra mayor suerte es tenerlos a nuestro lado y compartir la ilusión por un doble objetivo.

Tu donativo de 2€ será destinado íntegramente a la investigación de la enfermedad de nuestros hijos.

Asociación Española para las Deficiencias de Creatina

S. E. LOTERÍAS Y APUESTAS DEL ESTADO
102/24
50583
Cinco Cero Cinco Ocho Tres
LOTERÍA NACIONAL DE NAVIDAD
22 de diciembre de 2024
EL PRESIDENTE.
«NAVIDAD»
La Natividad.
Francisco y Rodrigo de Osona.
Museo Nacional del Prado, Madrid.
5000010000>0000000000
DONATIVO 2€ SERIE
FRACCIÓN
PRECIO 20 EUROS
RCM-FMMT
VENTA ONLINE
<https://www.lotopia.com/loteria/aedc>

Casi 300 personas colaboraron con nuestra asociación realizando un donativo junto a la adquisición de un décimo de lotería de navidad

CAMPAÑA HOLIDAY HEROES 2024 - ACD

DICIEMBRE 2024 / ENERO 2025



Un año más, participamos en la Campaña Holiday Heroes 2024, promovida por la Association for Creatine Deficiencies (ACD) para recaudar fondos para la investigación.

El objetivo de esta campaña navideña era la de alcanzar 125.000 dólares, para sumarlos a los 200.000 dólares que prometió un donante particular, alcanzando el donativo más grande jamás recibido. La financiación adicional ampliará estos esfuerzos y lanzará nuevos proyectos, tales como:

- Las próximas fases de proyectos de investigación prometedores (2 grandes proyectos comenzaron en 2024)
- Nuevas becas para investigadores que inician su carrera (se otorgaron 5 en 2024)
- Centros de investigación sobre la deficiencia de creatina (instituciones de investigación CCDS de proyectos múltiples; la Universidad de Utah se inauguró en 2023)

Nuevos proyectos con enfoque en desarrollo terapéutico (propuestas en revisión)

RETOS

En 2024 nuestro hijos han ido consiguiendo hitos en su desarrollo que para ellos resultan difíciles de alcanzar. Gracias a su esfuerzo personal, al trabajo de toda la familia y de las terapias que les acompañan en su día a día, ha sido CAPACES de superar nuevos retos.



ENCUENTROS DE FAMILIAS EN 2024

Uno de los principales fines de nuestra asociación, es la de crear una red de apoyo a las familias afectadas por las Deficiencias de Creatina.

El trabajo y comunicación constante entre familias ha generado relaciones que van más allá de nuestros objetivos como asociación. Se han creado verdaderas relaciones de amistad y un entorno seguro donde nos escuchamos, entendemos y aconsejamos en función de las experiencias vividas con nuestros hijos.



AMIG@S DE LA ASOCIACIÓN

Gracias a nuestras familias y amistades que colaboran con la asociación durante todo el año y que nos apoyan incondicionalmente dándonos visibilidad en sus actividades deportivas, ayudándonos a transportar nuestro merchandising entre las diferentes familias, regalándonos su trabajo (artesanía, dulces, lonas buff..), decorando su escaparate, realizándonos fotos, aportando un euro al mes a través de Teaming, o apoyándonos en todos los proyectos que organizamos. Gracias infinitas por darnos vuestro calor y hacernos sentir que no estamos sol@s en el camino de nuestro objetivo.



CANTAJUEGOS Y PICA-PICA

El grupo de música para niños y niñas, Cantajuegos nos ha apoyado a largo del año 2024:

- Participando en la campaña de promoción de nuestra cuenta de TEAMING en la que cualquier persona puede colaborar con nuestra asociación con 1€ al mes.
- Recibiendo en privado a las familias que asistieron a sus espectáculos en Barcelona y Madrid (Álex, Cristian, Tomás y Nico).

El grupo Pica-Pica también recibió a la familia de Héctor en su concierto de Santander.

Agradecemos a las dos bandas la atención y sensibilidad que tuvieron con nuestros hijos.



ACTIVIDAD EN RRSS



Asociación Española para las Deficiencias de Creatina

325 Me gusta • 388 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.

deficiencia_de_creatina



Asociación Española para las Deficiencias de Creatina AEDC

149 publicaciones 664 seguidores 980 seguidos

Servicios para personas con discapacidades
Red de familias, visibilidad, detección precoz e investigación de Deficiencias de Creatina. 14 🇪🇸 españoles de 500 personas en el www.asociaciondeficitcreatina.es y 3 más

Asociación Española para las Deficiencias de Creatina

Panel para profesionales

Para cumplir con uno de los objetivos de nuestra asociación de divulgar información sobre las Deficiencias de Creatina, durante el año 2024 hemos publicado más de **130 noticias** relacionadas con la actividad de nuestra asociación, alcanzando a **388 seguidores/as en Facebook** y **664 en Instagram**.



REDES



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



Desde Julio/24 pertenecemos a la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)



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



Estamos adscritos a ARER, Asociación Riojana de Enfermedades Raras.



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

REGISTROS DE ASOCIACIONES

Registro de Entidades locales de Alcalá de Henares.



Área de Hacienda y Gestión Institucional
Concejalía de Hacienda, Contratación, Patrimonio Municipal y
Régimen Interior
Asesoría Jurídica

Primero. Acceder a su petición de inscripción en el Registro Municipal de Entidades Ciudadanas, asignándole el número **572** de inscripción, considerándola dada de alta a todos los efectos.

Registro de Entidades locales de Guadalajara



Ayuntamiento de Guadalajara

Interesada: Asociación española de familias afectadas por el déficit de creatina.

Expediente: 4429/2024

Asunto: Inscripción en el Registro Municipal de Asociaciones y Entidades Ciudadanas a la Asociación española de familias afectadas por el déficit de creatina.



MEMORIA ECONÓMICA

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.

Cumplimos con nuestro objetivo de realizar una donación para la investigación de, al menos, el 50% de nuestro presupuesto anual.

| PRESUPUESTO 2024 | PREVISIÓN | | EJECUTADO | |
|------------------------------|------------------|----------------|------------------|----------------|
| INGRESOS | 27.000,00 | 100,00% | 32.038,54 | 100,00% |
| Saldo 2023 | 4.916,20 | 18,21% | 4.916,20 | 15,34% |
| Cuotas asociación | 280,00 | 1,04% | 270,00 | 0,84% |
| Donativos | 8.048,20 | 29,81% | 10.189,34 | 31,80% |
| Patrocinios | 500,00 | 1,85% | 581,06 | 1,81% |
| Ayudas y Subvenciones | 5.500,00 | 20,37% | 5.500,00 | 17,17% |
| Holiday Heroes | 1.845,00 | 6,83% | 1.449,99 | 4,53% |
| Renacuajos Festival 10/02/24 | 1.130,60 | 4,19% | 1.155,46 | 3,61% |
| Walk for Strength 15/06/24 | 4.780,00 | 17,70% | 7.976,49 | 24,90% |

| | PREVISIÓN | | EJECUTADO | |
|-------------------------------------|------------------|----------------|------------------|----------------|
| GASTOS | 27.000,00 | 100,00% | 26.978,65 | 100,00% |
| Donaciones Investigación | 13.500,00 | 50,00% | 13.587,80 | 50,37% |
| Cuota anual FEDER | 75,00 | 0,28% | 75,00 | 0,28% |
| Ayuda a familias | 5.000,00 | 18,52% | 5.059,97 | 18,76% |
| Renacuajos Festival 10/02/24 Alcalá | 150,00 | 0,56% | 74,79 | 0,28% |
| Walk for Strength 15/06/24 | 4.049,29 | 15,00% | 2.781,22 | 10,31% |
| Otros proyectos | 441,31 | 1,63% | 284,80 | 1,06% |
| Gastos administración | 549,80 | 2,04% | 279,03 | 1,03% |
| Tramites legales | 50,83 | 0,19% | 0,00 | 0,00% |
| Gastos Web | 40,26 | 0,15% | 39,12 | 0,15% |
| Publicidad y comunicación | 3.143,51 | 11,64% | 4.796,92 | 17,78% |

| | |
|--------------------------|-------------|
| INGRESOS - GASTOS | 0,00 |
|--------------------------|-------------|

| |
|---------------------------|
| 5.059,89 |
| SALDO INICIAL 2025 |

AGRADECIMIENTOS

AYUDAS Y SUBVENCIONES



Obra Social de la
Fundación "La Caixa"



ADERAH. Asociación de
Enfermedades Raras de
Alcalá de Henares.

ENTIDADES DONANTES



Guadalcaza. Servicios Cinegéticos.



Zara Med

AGRADECIMIENTOS

ENTIDADES PATROCINADORAS



2Spine Solution, S.L.



Dupla Logistics

ENTIDADES COLABORADORAS PERMANENTES



Asociación Cultural
Alcalá es Música



Welow Marketing



Centro de Copias Canon

AGRADECIMIENTOS

OTRAS ENTIDADES COLABORADORAS



Sandungaia



Coro de la
Escolanía Orfeón
Complutense



Musas y Fusas



Pez al Revés



Papelería
Don Buscón



Papelería
Abecedario



Librería
Lucy



Librería
Diógenes



Papelería
Nueva Escuela



Planet Vertical



Peluquería
Pabletes



Cantajuegos



Bureau Vallée
Barcelona
Sants



Pica-Pica

AGRADECIMIENTOS

OTRAS ENTIDADES COLABORADORAS



Garte MG La Rioja



Asociación Cultural de Muriel



Embutidos Atienza



Contrabandeando



Acción Directa Sierra Norte



Universidad de Alcalá



Tuna Universitaria de Alcalá



AMPA CEIP Pablo Neruda (Alcalá H.)



Eurorioja Viajes



Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras - CREER



Musicopolix Alcalá



InnovART Fotografía



Batucada Bloco Virado

AGRADECIMIENTOS

OTRAS ENTIDADES COLABORADORAS



Centro de Terapias asistidas con animales - Mil Encinas



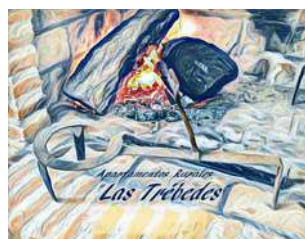
Guadangus



La casa de Nepal



Peñascal



Casa Rural las Trébedes



La Posada de Tamajón



Mafer's Fiestas



La casita de Leire Muriel



Milarte Artesanía



Cervezas Balluca



Autoservicio Miguel Ángel



AOVE La Común



Área de



Ringana

AGRADECIMIENTOS

OTRAS ENTIDADES COLABORADORAS



Creu Coberta
Comercial



912 Runners

FUNDACIÓN
GOMAESPUMA

Fundación
Gomaespuma



100 km Cáncer
Challenge



Club
Salesianos Los
Boscos



UAR Gladiator
RACE



Señalizaciones y
Suministros
(SYSSA)



Periódico 20
Minutos



Ràdio Pomar



Media Maratón
de Guadalajara



Ràdio Hostafrancs



Forus Forjas y
Forus Magna Alcalá



Fundación Forus

Gracias a nuestras familias y amistades que siempre son las que más nos apoyan en nuestro camino.

DONACIONES / PATROCINIOS


Sin certificado fiscal:

- Cuenta Caixabank:
ES27 2100 7736 3002 0007 7453
- BIZUM 08737 (Pestaña ONGs)

Gracias

Con certificación fiscal:

- 1€ al mes con Teaming :
<https://www.teaming.net/asociacionespanoladefamiliasafectadasporeldeficitdecreatina>
- Mi grano de arena :
<https://www.migranodearena.org/usuario/asociacion-espanola-para-las-deficiencias-de-creatina>

 **VENTAJAS FISCALES**

MI GRANO DE ARENA:
NO HAY IMPORTE MÍNIMO NI MÁXIMO
[HTTPS://WWW.MIGRANODEARENA.ORG/USUARIO/ASOCIACION-ESPAÑOLA-PARA-LAS-DEFICIENCIAS-DE-CREATINA/DONA](https://www.migranodearena.org/usuario/asociacion-espanola-para-las-deficiencias-de-creatina/dona)

PERSONAS FÍSICAS - IMPORTE A DESGRAVAR EN EL IRPF:
LOS PRIMEROS 250€ DE DONACIÓN DAN DERECHO A UNA DEDUCCIÓN DEL **80%**.
A PARTIR DE 250€ TIENES DERECHO A UNA DEDUCCIÓN COMO MÍNIMO DEL **40%**. LAS DONACIONES RECURRENTES TIENEN DERECHO A UNA DEDUCCIÓN DEL **45%**.

PERSONAS JURÍDICAS - IMPORTE A DESGRAVAR EN EL IS:
LAS EMPRESAS TIENEN DERECHO A UNA DEDUCCIÓN DEL **40%** DE SUS DONACIONES. LAS DONACIONES RECURRENTES TIENEN DERECHO A UNA DEDUCCIÓN DEL **50%**.

DONACIÓN PATROCINIO

TEAMING
[HTTPS://WWW.TEAMING.NET/DEFICIENCIAIDECREATINA](https://www.teaming.net/deficienciaidecreatina)
1€ AL MES
HASTA UN **80%** DE TUS DONACIONES EN LA PRÓXIMA RENTA HASTA 250€