



ACD E-News en Español - Abril 2021

Carta de la presidente de ACD

Comunidad CCDS,

Hemos pasado por un torbellino de año y estoy orgullosa de la fortaleza que nuestra comunidad ha demostrado a pesar de los desafíos. Estamos más comprometidos que nunca con la búsqueda de tratamientos para CCDS y con nuestra misión de mejorar la educación, representación e investigación. La junta de ACD se ha fijado metas ambiciosas para este año y, con la ayuda de nuestra comunidad, podemos alcanzarlas todas. ¡Estamos emocionados por todo lo que 2021 tiene para ofrecer!

Cada uno de ustedes, familias, investigadores y seguidores, es parte de ACD. Gracias por su apoyo y aliento sin fin mientras trabajamos juntos moviendo montañas para nuestros niños/as y adultos con CCDS.

Atentamente,

Heidi Wallis
ACD - Presidente

¡Agenda estas fechas!

Conferencia Virtual ACD 2021
8/13/21 - 8/14/21

Caminatas "Walk for Strength"
8/21/21

¡Más información pronto!



¡Más de 100k adjudicados para la investigación en el inicio del 2021!

El 1ro de Febrero, ACD anunció la entrega total de \$115,000 para investigadores estudiando Síndromes de Deficiencia de Creatina Cerebral (CCDS). La entrega incluye tres becas por un total de \$90,000 para apoyar a nuevos investigadores, y \$25,000 destinados a apoyar al Dr. Nicola Longo en su investigación para GAMT.

Los seleccionados para recibir \$30,000 destinados a sus investigaciones son:

- Dr. Charles Kuntz (del equipo de Dr. Jonathan Schleich)
- Dr. Peter Axerio-Cilies (del equipo de Dr. Sylvia Stockler)
- Alex Lee (del equipo de Dr. Andreas Schulze)

El objetivo general del programa de becas de ACD es financiar oportunidades que tengan potencial éxito traslacional. Para esto, cada becado está enfocado en el avance de descubrimientos terapéuticos para los Síndromes de Deficiencia Cerebral de Creatina (CCDS).

Además de estas becas ACD, el Dr. Nicola Longo fue reconocido con una beca de \$25,000 para expandir su trabajo sobre proyecto de tratamientos para GAMT.

El Dr. Longo presentó una investigación preliminar sobre este proyecto en la Conferencia Virtual CCDS 2020 y, con nuestro apoyo, continúa el programa. Puede ver la charla del Dr. Longo y otras de presentaciones de la Conferencia Virtual en el [canal de YouTube de ACD](#).

Consortio de terapia génica CCDS y premios de avance en terapia génica - Gene Therapy Advancement (GTA) Award - del primer trimestre de 2021

El Consortio de Terapia Génica CCDS tuvo su primera reunión en 2021.

Los premios GTA del primer trimestre de 2021 ya están abiertos y ACD está aceptando solicitudes para financiamiento. Alentamos a los investigadores a postularse. Para obtener más información, incluido cómo solicitar estas becas, visite la página de [oportunidades de investigación de ACD](#).



Actualización de Newborn Screening para GAMT

¡Están sucediendo tantas cosas emocionantes en el mundo de screening de recién nacidos para nuestra comunidad! Con el hallazgo de Baby Tribe, diagnosticado con GAMT durante la evaluación rutinaria de recién nacidos en Utah, el ACD nominará nuevamente a GAMT para el Panel de Evaluación Uniforme Recomendado (RUSP) de los Estados Unidos.

Para leer más, visite nuestra página creatineinfo.org/nbs

CCDSDAY2021



¡Un gran agradecimiento a todos los que participaron en nuestra campaña #CCDSDAY2021! Alentamos a nuestra comunidad a seguir compartiendo historias con el tag #MyCreatineStory para crear conciencia sobre CCDS.



Recaudación de fondos de Holiday Heroes

Nuestra campaña Holiday Heroes 2020 finalizó el 1 de enero de 2021. ¡Superamos nuestra meta de \$ 75,000 al recaudar la increíble cantidad de \$ 94,880 para terapia génica CCDS y la investigación de desarrollo de tratamientos!

Este gran logro no hubiera sido posible sin ustedes. Es solo a través de la generosidad de nuestros *Holiday Heroes* que podemos financiar la investigación esencial para descubrir tratamientos para niños/as y adultos que viven con Deficiencias de Creatina.

¡Ayúdenos a ayudar a otras familias de CCDS!

ACD siempre busca expandir los recursos disponibles en nuestra [página de recursos](#) para familias. Si encuentra un recurso, seminario web, lectura, etc. que pueda ser útil para otras familias de CCDS, envíelo a Faith a faith@creatineinfo.org.

¡Mantente informado! No te pierdas las publicaciones de ACD. Sigue el hashtag #CreatineInfo en Instagram y Facebook.