

## COLABORA

Si quieres colaborar con DE NEU, puedes hacerlo mediante:

- La aportación de la cuota anual de socio, por un importe de 40 €.
- La aportación periódica de la cantidad que se desee.
- Una aportación económica puntual.
- La colaboración de recursos materiales y/o humanos.

Nº de cuenta:

ES94 3159 0018 1523 8089 2428

Más información en la página web, en la sección COLABORA



### Contacto

Tel: 609325733

e-mail: [info@deneu.org](mailto:info@deneu.org)

Web: [www.deneu.org](http://www.deneu.org)

Facebook:

[www.facebook.com/enfermedadesdeneu](https://www.facebook.com/enfermedadesdeneu)

De Neu. Asociación de enfermedades de los Neurotransmisores

Calle Crevillente, 10, pta 26

46022 Valencia

## DE NEU



Asociación de  
enfermedades de los  
Neurotransmisores

## Quienes somos

La Asociación nace como una iniciativa de un grupo de familias afectadas por alguna de las enfermedades de los neurotransmisores.

Nuestra asociación está formada por niños con estas enfermedades, sus familiares y amigos. Y tiene cabida toda aquella persona que quiera colaborar con nosotros.

Pertenece a FEDER (Federación de Enfermedades Raras)

Contamos con el apoyo de un grupo de profesionales de la medicina y la investigación:

· Dr. Eduardo López Laso. Departamento de Neuropediatría. Hospital Reina Sofía. Córdoba

· Dra. Rosario Domingo Jiménez. Departamento de neuropediatría. Hospital Virgen de la Arrixaca. Murcia

· Dr. Rafael Artuch. Departamento de Bioquímica y enfermedades metabólicas. Hospital San Joan de Deu. Barcelona.

· Dra. Àngels García Cazorla. Servicio de neuropediatría, unidad de enfermedades metabólicas y laboratorio de metabolismo sináptico. Hospital San Joan de Deu.

## Nuestros Objetivos

• Servir como punto de encuentro de todas las personas interesadas en las enfermedades de los neurotransmisores (afectados, familiares, profesionales médicos e instituciones públicas y/o privadas relacionadas con la investigación y tratamiento de este tipo de enfermedades).

• Promover y ayudar a la investigación médica, científica y técnica que ayude a la mejora de la calidad de vida de los niños con enfermedades de los neurotransmisores, para divulgar el conocimiento de las Enfermedades de los Neurotransmisores entre médicos, docentes y la sociedad en general.

• Recaudar fondos destinados a la investigación de las enfermedades de los neurotransmisores o a mejorar la calidad de vida de los niños afectados por dichas enfermedades.

• Proporcionar apoyo a las personas afectadas y a sus familias.

• Impulsar la cooperación internacional tanto en investigación como en las relaciones de las familias afectadas..

## Enfermedades de los Neurotransmisores

1.- Defectos del GABA

Aciduria 4-hidroxi-butírica o déficit de SSDH (succínico-semialdehído deshidrogenasa), déficit de GABA transaminasa, homocarnosinosis, mutaciones en los receptores de GABA.

2.- Defectos de las aminas biógenas ( dopamina y serotonina) y pterinas  
Déficit de tirosina hidroxilasa, déficit de aminoácido descarboxilasa, enfermedad de Segawa (o déficit de GTPCH), déficit de sepiapterina reductasa, déficit de monoamino oxidasa, déficit del transportador de dopamina, déficit de dopamina-beta hidroxilasa, déficit del transportador vesicular de monoaminas.

3.- Defectos de vitaminas que actúan en la producción de neurotransmisores  
Epilepsia sensible a la piridoxina, déficit de piridoxal fosfato.

4.- Defectos de la glicina  
Hiperglicinemia no cetósica por mutaciones en el complejo GCS. Mutaciones en los transportadores y receptores de glicina.

5.- Defectos de la serina  
Déficits de síntesis de serina.

6.- Defectos del glutamato  
Mutaciones en los transportadores y receptores de glutamato.