

## ***Cosa fare quando si sospetta un difetto di sintesi o del trasporto della creatina?***

***Quando il quadro clinico (vedi “[quando sospettare ....](#)”) di un paziente è suggestivo di un difetto di sintesi o di trasporto della creatina occorre procedere alle indagini biochimiche e/o neuroradiologiche in grado di confermare o di escludere questi difetti.***

***Il primo test, di “screening”, è costituito dal dosaggio della creatina e del guanidinoacetato nelle urine. Se il risultato è alterato, in base alle concentrazioni di questi due metaboliti è possibile differenziare fra i tre difetti genetici di creatina, difetto di AGAT, di GAMT o del trasportatore CrT1.***

***Questo test è eseguibile presso i Laboratori dei Centri partecipanti al gruppo di lavoro (vedi pagina “[servizi](#)”). Raccogliere un campione di urine (non raccolta 24 ore), congelare immediatamente ed inviare al Laboratorio in ghiaccio secco. E' necessario contattare il laboratorio preventivamente.***

***A livello neuroradiologico, il test elettivo è la risonanza magnetica cerebrale con spettroscopia protonica. Questo test mette in evidenza un eventuale deficit cerebrale di creatina ed è diagnostico per tutti i tre difetti, senza, però differenziare fra di loro.***

***Questo test è eseguibile presso alcuni dei Centri partecipanti (vedi pagina “[servizi](#)”).***

***Se il sospetto clinico viene confermato è opportuno completare lo studio biochimico, neuroradiologico e molecolare, seguendo l'[algoritmo diagnostico](#).***