



**GISMeT- creatina**

**Gruppo Italiano per lo Studio del Metabolismo e  
del Trasporto della creatina**

**[www.sismme.it/gismet](http://www.sismme.it/gismet)**

Il Gruppo Italiano per lo Studio del Metabolismo e del Trasporto della Creatina, fa riferimento alla **Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie (SISMME)** e alla **Società Italiana per gli Screening Neonatali (SISN)**.

Si propone di promuovere la collaborazione fra i Centri italiani che si occupano attivamente (**screening, diagnostica di laboratorio e per immagini, follow-up, ricerca**) dei difetti del metabolismo e del trasporto della creatina, patologie caratterizzate principalmente da ritardo mentale.

Scopo principale del Gruppo di Studio è elevare il **livello della ricerca** e la **qualità dell'assistenza** mediante progetti di ricerca multicentrici, studi epidemiologici, trials terapeutici, stesura di **protocolli diagnostici e terapeutici**, sviluppo e confronto di metodologie di laboratorio, etc.

Il Gruppo di Studio, che ha caratteristica **interdisciplinare** e comprende tutte le possibili figure professionali coinvolte, si propone altresì di collaborare con altri Centri europei o di partecipare a progetti di ricerca di respiro internazionale.



## GISMeT- creatina

# Gruppo Italiano per lo Studio del Metabolismo e del Trasporto della creatina

Coordinatore: Vincenzo Leuzzi, Segretario: Ubaldo Caruso

[Home](#) | [La creatina](#) | [I difetti di creatina](#) | [Partecipanti](#) | [Servizi](#) | [Ricerca](#) | [Pubblicazioni](#) | [Area riservata](#) | [English version](#)



quando sospettare un difetto del metabolismo o del trasporto della creatina?

[vai >>](#)

cosa fare?

[vai >>](#)

algoritmo diagnostico

[vai >>](#)

**Eventi**

### [Chi siamo](#) | [gismet@sismme.it](mailto:gismet@sismme.it)

Il Gruppo Italiano per lo Studio del Metabolismo e del Trasporto della Creatina, fa riferimento alla Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie (SISMME) e alla Società Italiana per gli Screening Neonatali (SISN).

Si propone di promuovere la collaborazione fra i Centri italiani che si occupano attivamente (screening, diagnostica di laboratorio e per immagini, follow-up, ricerca) dei difetti del metabolismo e del trasporto della creatina, patologie caratterizzate principalmente da ritardo mentale.

Scopo principale del Gruppo di Studio è elevare il livello della ricerca e la qualità dell'assistenza mediante progetti di ricerca multicentrici, studi epidemiologici, trials terapeutici, stesura di protocolli diagnostici e terapeutici, sviluppo e confronto di metodologie di laboratorio, etc.

Il Gruppo di Studio, che ha caratteristica interdisciplinare e comprende tutte le possibili figure professionali coinvolte, si propone altresì di collaborare con altri Centri europei o di partecipare a progetti di ricerca di respiro internazionale.

### Referenti

**Dipartimento di Scienze Pediatriche "Giovanni de Toni" dell'Università degli Studi di Genova - IRCCS Istituto G. Gaslini, Genova**

Ubaldo Caruso, M.C. Schiaffino

**Dipartimento di Neuroscienze dell'età Evolutiva, IRCCS Stella Maris, Calambrone (Pi) e Divisione di Neuropsichiatria Infantile, Università di Pisa**

Giovanni Cioni, Roberta Battini

**Dipartimento di Scienze Neurologiche, Psichiatriche e Riabilitative dell'età evolutiva - Dipartimento Di Medicina Sperimentale, Università "La Sapienza", Roma**

Vincenzo Leuzzi, Italo Antonozzi

**Dipartimento di Neuroscienze, Oftalmologia e Genetica Università degli Studi di Genova**

Maurizio Balestrino, Luisa Perasso



### Centri partecipanti al Gruppo di Studio

- IRCCS "Stella Maris", Calambrone (PI)
- Università degli Studi di Genova, Dipartimento di Scienze Pediatriche "Giovanni de Toni", IRCCS Istituto G. Gaslini, Genova
- Dipartimento di Scienze Neurologiche, Psichiatriche e Riabilitative dell'età evolutiva, Università "La Sapienza", Roma
- Dipartimento Di Medicina Sperimentale Università "La Sapienza", Roma
- Dipartimento di Neuroscienze, Oftalmologia e Genetica Università degli Studi di Genova
- Istituto Neurologico C. Besta, Unità di Neuropsichiatria Infantile, Milano





### Servizi offerti dal Gruppo di lavoro

- **Screening clinico e follow-up clinico-terapeutico dei pazienti**
- **Dosaggio creatina e guanidinoacetato nei liquidi biologici**
- **Studio del trasportatore della creatina**
- **Dosaggio attività enzimatica AGAT e GAMT**
- **Analisi genetico-molecolari geni AGAT, GAMT e SLC6A8**
- **Spettroscopia MR**



	<b>Stella Maris</b>	<b>Genova IGG</b>	<b>Roma Sapienza</b>	<b>Besta</b>
<b>MRS cerebrale</b>	X H - P	X H		X H
<b>Dosaggio metaboliti</b>	X	X	X	X
<b>Attività AGAT –GAMT</b>	X		X	
<b>Trasportatore CrTr</b>	X	(X)	X	
<b>Studio Molecolare</b>	X		X	