



Chi siamo

CREATI'N'Associazione è l'associazione italiana delle persone con **sindromi da deficit di creatina cerebrale (CCDS)** e delle loro famiglie. È nata ad Arezzo il **10 febbraio 2024** dall'incontro di due famiglie al simposio internazionale di Parigi ed è un'Associazione di Promozione Sociale iscritta al RUNTS.

3

forme di CDS: AGAT, GAMT,
SLC6A8

500+

persone nel mondo con un
deficit di creatina

~130

casi di deficit del
trasportatore segnalati fino
al 2022

10

casi in Italia

La malattia in breve

Le CCDS sono malattie genetiche rare del metabolismo: il cervello non ha abbastanza creatina, la sostanza che gli fornisce energia. Nei deficit di **AGAT** e **GAMT** la creatina non viene prodotta; nel deficit del **trasportatore SLC6A8**, legato al cromosoma X, non riesce a entrare nel cervello.

Causano ritardo dello sviluppo e del linguaggio, disabilità intellettiva, epilessia e disturbi del comportamento. AGAT e GAMT si possono trattare, soprattutto con una diagnosi precoce; per il deficit del trasportatore non esiste ancora una cura.

Cosa facciamo

- Informiamo famiglie, medici e scuole sulla malattia.
- Promuoviamo la diagnosi precoce e la ricerca, anche con Fondazione Telethon e la Federazione Malattie Rare Infantili.
- Sosteniamo le famiglie dopo la diagnosi e le mettiamo in rete.
- Collaboriamo con le associazioni internazionali ACD (USA), Xtraordinaire (Francia) e AECD (Spagna).
- Organizziamo eventi come la Camminata della solidarietà e il primo Workshop italiano sulle malattie da carenza di creatina (Pisa, 2025).

Contatti per la stampa

E-mail creatinassociazione@gmail.com · Segreteria **+39 340 170 0706** · PEC creatinassociazione@pec.it
Sito www.creatinassociazione.it – logo e materiali nell'Area stampa.