

Spreekuur voor creatinetekort in de hersenen

Op dit spreekuur helpen we kinderen en volwassenen met een tekort aan creatine in de hersenen. Dit tekort komt door een erfelijke ziekte.

Soorten creatinetekort

Er zijn drie soorten creatinetekort:

- Creatine transporter deficiëntie, zie [VKS, Stofwisselingsziekten | CTD](#)
- GAMT-enzym deficiëntie, zie [VKS, Stofwisselingsziekten | GAMT-deficiëntie](#)
- AGAT-enzym deficiëntie

Creatinetekort

Door het creatinetekort kunnen mensen een ontwikkelingsachterstand krijgen. Ze kunnen moeite hebben met leren, ander gedrag laten zien of epilepsie krijgen. Mensen met GAMT- of AGAT-deficiëntie krijgen een behandeling met veel creatine.

Spreekuur

Tijdens het spreekuur spreken patiënten niet alleen met een klinisch geneticus (een dokter die erfelijke ziekten onderzoekt), maar ook met een kinderarts of internist voor stofwisselingsziekten en soms met een Arts VG (Arts voor Verstandelijk Gehandicapten).

Patiënten blijven onder controle bij hun eigen dokter in de buurt. Wij denken mee en geven advies vanuit onze kennis en ervaring.

Meer informatie

www.stofwisselingsziekten.nl

www.creatineinfo.org