

Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

UNIDAD I

NEUROLOGIA

RESUMEN ENFERMEDAD DE CANAVAN

ALUMNO:

ALAN DE JESÚS MORALES DOMÍNGUEZ

DOCENTE

DR. JOSÉ LUIS GORDILLO GUILLÉN

MEDICINA HUMANA

SEXTO SEMESTRE "A"

ENFERMEDAD DE CANAVAN

La mayoría de las personas con enfermedad de Canavan tienen la forma neonatal/infantil. Aunque estos bebés parecen normales en una etapa temprana de la vida, entre los 3-6 meses de edad, la hipotonía, el retraso mental en el desarrollo y microcefalia se hacen evidentes.

Con la edad, los niños con enfermedad de Canavan de inicio neonatal/infantil a menudo se vuelven irritables y tienen experimentado trastorno del sueño, convulsiones y dificultades durante la alimentación. Secundario por la deglución deteriorada hasta la necesidad de alimentación por sonda.

La rigidez de las articulaciones aumenta, de modo que estos niños asemejan a aquellos con parálisis cerebral. Los niños con Canavan leve/juvenil pueden tener un desarrollo motor o del habla normal o levemente retrasado.

El diagnóstico de la enfermedad de Canavan se establece en un probando con hallazgos clínicos típicos y Acido N-acetilglucosaminico (NAG) elevado en orina y/o con variantes patogénicas balanceadas.