



**Universidad del Sureste**  
**Escuela de Medicina**

## **CANAVAN**

---

**Materia: Neurologia**  
**Docente: Jose Luis Gordillo Guillen**  
**Integrante: María del Pilar Álvarez Sánchez**  
**Semestre: 6º "A"**

# CANAVANI

PREVALENCIA 1:40 - 1:82 CW AS4KENAZI

• > NEONATAL / INFANTIL

- EVIDENTE {
  - HIPOTONIA
  - RETARDO
  - MACROCEALIA
  - RETARDO EN DESARROLLO

OTROS

- DEBILIDAD
- TREMORES DE SUEÑO
- CONVULSIONES
- DIET. ALIMENTARIA
- RIGIDEZ ARTICULARES
- RETINITIS PIGMENTOSA

## DIAGNOSTICO

- ACIDO N. ACETILASPARTICO EN ORINA
- VARIANTES PATOLOGICAS DE BUTIRICO EN ASPA.
- MUSCULATZ

- HIPOTONIA.
- MACROCEALIA.
- RETARDO DEL DESARROLLO
- LEUCODISTROFIA EN NEUROIMAGEN
- ACIDO N. ACETILASPARTICO

## TRATAMIENTO

- TRATAMIENTO DE SOPORTE.
  - ↳ NUTRICION
  - ↳ HIDRATACION
  - ↳ CMT. EMERGENCIA
  - ↳ NIVELES VENTILATORIOS
- TERAPIA FISICA.
- NUTRICION ADECUADA

## GENETICA

- AUTOSOMICA RECESIVA.
- VARIANTES DEL ASPA 25%.
- 50% ASINTOMATICO.
- 25% DEFECTADO.

## NEUROIMAGEN

- CT / MRI = NORMAL.
  - ↳ DIFUSO - AREAS BLANCAS CORTEJADAS.
- RM - N. ACETILASPARTICO