



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

ENFERMEDAD DE CANAVAN

DOCENTE: Dr. Gordillo Guillen José Luis

ALUMNO: Jesus Alberto Perez Dominguez

MATERIA: Neurología

CARRERA: MEDICINA HUMANA

SEMESTRE: 6 "A"

FECHA: 25 de mayo de 2021
Comitán de Domínguez, Chiapas

Enfermedad de Canavan

Sinónimos: Deficiencia de ASPA, Deficiencia de Aspartoacilasa

Reuben Matalon, MD, PhD,¹ Lisvania Delgado, BS,¹ y Kimberlee MichalsMatalon, PhD, RD²

Creado: 16 de septiembre de 1999; Actualizado: 13 de septiembre de 2018.

Resumen

Características clínicas

La mayoría de los individuos con la enfermedad de Canavan tienen la forma neonatal/infantil. Aunque estos niños parecen normales al principio de su vida, a la edad de tres a cinco meses, la hipotomía, el retraso craneal, la macrocefalia y los retrasos en el desarrollo se hacen evidentes. Con la edad, los niños con la enfermedad de Canavan de inicio neonatal/infantil suelen volverse irritables y experimentar trastornos del sueño, convulsiones y dificultades de alimentación. La deglución se deteriora y algunos niños necesitan alimentación nasogástrica o gastrostomías de alimentación permanentes. La rigidez de las articulaciones aumenta, por lo que estos niños se parecen a los individuos con parálisis cerebral. Los niños con enfermedad de Canavan leve/juvenil pueden tener un desarrollo motor o del habla normal o ligeramente retrasado en las primeras etapas de la vida, sin regresión. A pesar del retraso en el desarrollo, la mayoría de estos niños pueden ser educados en aulas típicas y pueden beneficiarse de la logopedia o de la tutoría según sea necesario. La mayoría de los niños con formas leves de la enfermedad de Canavan tienen un tamaño normal de la cabeza, aunque se ha informado de macrocefalia, retinitis pigmentaria y convulsiones en unos pocos individuos.

Diagnóstico/prueba

El diagnóstico de la enfermedad de Canavan se establece en un probando con hallazgos clínicos típicos y ácido Nacetilaspártico (NAA) elevado en orina y/o con variantes patogénicas bialélicas en ASPA identificadas por pruebas genéticas moleculares.

Gestión

Tratamiento de las manifestaciones:

- Enfermedad de Canavan neonatal/infantil. El tratamiento es de apoyo y está dirigido a proporcionar una nutrición e hidratación adecuadas, controlar las enfermedades infecciosas y proteger las vías respiratorias. Los cuidados paliativos son un recurso utilizado por las familias de los afectados por la enfermedad. La fisioterapia minimiza las contracturas y maximiza las habilidades motoras y la postura al sentarse; los programas de educación especial mejoran las habilidades de comunicación.

Afiliaciones de los autores: 1 Departamentos de Pediatría y Bioquímica y Biología Molecular, University of Texas Medical Branch, Galveston, Texas; Email: rmatalon@utmb.edu; Email: ldelgado@utmb.edu. 2 Departamento de Salud y Rendimiento Humano, Universidad de Houston, Houston, Texas; Email: kmatalon@uh.edu.

Copyright © 1993-2021, Universidad de Washington, Seattle. GeneReviews es una marca registrada de la Universidad de Washington, Seattle. Todos los derechos reservados.

Las convulsiones se tratan con fármacos antiepilépticos. La gastrostomía puede ser necesaria para mantener una ingesta de alimentos e hidratación adecuadas cuando existen dificultades para tragar.

Enfermedad de canavan.

Trastorno neurodegenerativo asociado a la degeneración esponjosa de la materia blanca del cerebro.

Enfermedad de canavan neonatal/Infantil (grave)

■ **presentación** = Tienen la forma neonatal/infantil.

Estos bebés parecen normales al principio de su vida, pero a la edad de tres a cinco meses, la hipotonia, retraso craneal, la macrocefalia, usión y abducción (disminuidos), pueden volverse irritable, trastornos del sueño, convulsiones y dificultad de alimentación.

■ **pronóstico** = mueren en la 1^{ra} década de vida.

Enfermedad de canavan leve/juvenil.

■ **presentación** = Desarrollo motor o habla normal o ligeramente retrasado tamaño de la cabeza normal, retinitis pigmentaria y convulsiones en pocos individuos.

Neuroimagen

■ **Enfermedad de canavan neonatal/infantil (grave)**: TAC O RM

pueden ser normales, se observan cambios difusos y simétricos en la materia blanca en las áreas subcorticales y corteza cerebral. atelectasia en el cerebelo y franco cerebral (manos maneadas)

Nota 1 = la espectrometría de resonancia magnética (MRS) para detectar el ácido-N-acetilaspártico (mejor método diagnóstico).

■ **Enfermedad de canavan leve/juvenil**: LA RM no muestra

cambios en la materia blanca, pero hay un aumento de la intensidad de la señal en ganglios basales.

Neuropatía

degeneración esponjosa subcortical. Microscopía electrónica =

Astrocytes
hinchados y
mitochondrias
distorsionados.

Correlaciones genotipo-fenotipo.

■ Enfermedad de canavan neonatal (infantil grave) = pérdida completa de la actividad de la enzima ASPA.

■ Enfermedad de canavan leve (juvenil) = actividad enzimática ASPA residual.

Diagnostico diferencial

- Enf. de Alexander
- Academia glutarica tipo 1
- Enf. de Tay-Sachs
- Síndrome de Leigh (mitocondrial)
- Leucodistrofia metacromática. (panorama de los trastornos)
- Encefalopatía arginina
- Erección virica.

Evaluaciones tras el diagnostico inicial.

■ Forma neonatal/infantil (grave)

- RM cerebral y espectroscopia por RM
- Evaluación neurológica
- Evaluación del desarrollo
- Evaluación oftalmológica
- Evaluación nutricional.

■ Forma Juvenil/Leve.

- Evaluación neurológica
- Evaluación del desarrollo
- E. Oftalmológica.

Tratamiento

Enf. de canavan neonatal infantil

- Tx de apoyo, proporcionar una nutrición e hidratación adecuadas y proteger de infecciones y enf. Respiratorias.
- Fisioterapia (minimizar contracturas), para convulsiones (antiepilepticos)
- Las inyecciones de botox = aliviar la espasticidad.

Prevención

- contracturas y cubitos = mediante ejercicios y cambios de posición
- Dificultad de alimentación y convulsiones = uso de sonda G para la alimentación.