



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

ENFERMEDAD DE CANAVAN

Alumno: María José Villar Calderón

Docente: Dr. Jose Luis Gordillo Guillen

Materia: Neurología

Semestre: 6° A

Enfermedad de Canavan

La mayoría de los personal con enfermedad de Canavan tiene la forma neonatal / infantil. Aunque estos bebés parecen normales en una etapa temprana de la vida, entre los tres y cinco meses de edad, la hipotonía, el retraso de la cabeza, la macrocefalia y los retrasos en el desarrollo se hacen evidentes. Con la edad, los niños con enfermedad de Canavan de inicio neonatal / infantil a menudo se vuelven iracundos y experimentan trastornos del sueño, convulsiones y dificultades para alimentarse.

La deglución se deteriora y algunos niños requieren alimentación nasogastrica o gastrostomía de alimentación permanente. La rigidez de las articulaciones aumenta, de modo que estos niños se parecen las personas con parálisis cerebral. Los niños con enfermedad de Canavan leve / juvenil pueden tener un desarrollo motor o del habla normal o levemente retrasado temprano en la vida sin regresión. A pesar del retraso en el desarrollo, la mayoría de los niños con formas leves de la enfermedad de Canavan tienen un tamaño de cabeza normal, aunque se han informado macrocefalia, retinitis pigmentosa y convulsiones en algunas personas. El diagnóstico de enfermedad de Canavan se establece en un probando con hallazgos clínicos típicos y ácido N-acetilglucosámico elevado en orina y/o con variantes patogénicas bi-alelicas con AS/DA identificadas mediante pruebas genéticas moleculares. El tratamiento es de apoyo y está dirigido a proporcionar una nutrición e hidratación adecuadas.