



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Enfermedad de Canavan

Docente: Dr. José Luis Gordillo Guillén

Materia: Neurología

Alumno: Lara Vega Ismael

Semestre 6to Grupo A

26/mayo/2021

Enfermedad de Canavan

Es un trastorno neurodegenerativo asociado con la degeneración esponjosa de la sustancia blanca del cerebro. La presentación típica es en los primeros meses de vida. Puede ser neonatal (grave o leve/juvenil).

La mayoría de las personas con Canavan son neonatas, parecen nacidas en una etapa temprana de la vida, pero a la edad de 3-5 meses, la hipotonía, el retraso mental, macrocefalia y los retrasos en el desarrollo se hacen evidentes. Por otra parte, los niños con enfermedad de Canavan leve/juvenil pueden tener un desarrollo motor o del habla normal, o levemente retrasado en etapas tem-

precoz de la vida. A pesar del retraso en el desarrollo motor o del habla normal, la mayoría de niños pueden ser educados en el salón de clases típico y pueden beneficiarse de la terapia del habla o tutoría según sea necesario. La mayoría de los niños con Ent. de Canavan tienen una tensión de cabeza normal, aunque se han informado microcefalia retinitis pigmentaria y convulsiones en unos pocos individuos.

Con la edad, los niños con la enfermedad de Canavan de inicio neonatal/infantil a menudo se vuelven irritable y experimentan trastornos del sueño, convulsiones y dificultades para alimentarse. La deglución se deteriora y algunos niños requieren alimentación nasogástrica o gástrica total de alimentación permanente. La rigidez de las articulaciones aumenta, de modo que estos niños se parecen a los personas con parálisis cerebral.

El diagnóstico se establece en un probando con hallazgos clínicos típicos y γ - M -acetil aspartato elevado en orina y/o con variaciones bioquímicas patológicas en ASFA identificadas mediante pruebas genéticas moleculares.

Enfermedad de Canavan neonatal/infantil: el tratamiento es de apoyo y está dirigido a proporcionar una nutrición e hidratación adecuadas y controlar las enfermedades infecciosas y proteger las vías respiratorias. El cuidado or hospicio es un recurso utilizado por las familias de los personas afectadas por la enfermedad. La fisioterapia maximiza los contractores y maximiza las habilidades motoras y la postura sentada. Los programas de educación especial

mejoren las habilidades de comunicación. Los convulsivos se tratan con fármacos antiepilépticos. Puede ser necesario una gastrostomía para mantener la ingesta de electrolitos y la hidratación adecuada cuando existen dificultades para deglutir. Por otra parte, la enfermedad de Canavan (leve/juvenil) puede requerir terapia del habla o tutoría, pero no atención médica especial.

Debe sospecharse en enfermedades de Canavan en personas con: la triada de hipotonía, retraso mental y macrocefalia, luego de los 3 a 5 meses de edad; seguimiento visual deficiente y dificultades para la succión y deglución; Retrasos en el desarrollo (con regresión en la forma infantil y sin regresión en la forma leve/juvenil); Leucodistrofia en neuroimagen (generalizada en formas infantil y localizada en los ganglios basales en la forma leve/juvenil); ácido-N-caprítico elevado en orina, mediante cromatografía de gases y espectrometría de