

RESUMEN DE LA ENFERMEDAD DE CANAVAN

Medicina humana

Dr. José Luis Gordillo

PRESENTA:

Andrés Alonso Cancino García

GRUPO, SEMESTRE y MODALIDAD:

6to Semestre Y Grupo B, Neurología

Comitán de Domínguez, Chiapas

Fecha: 22/05/2021

La 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, aunque también se reconoce una presentación posterior.

Enfermedad de Canavan neonatal / infantil (grave)

Presentación: la mayoría de las personas con enfermedad de Canavan tienen la forma neonatal / infantil. Estos bebés parecen normales en una etapa temprana de la vida, pero a la edad de tres a cinco meses, la hipotonia, el retraso de la cabeza, la microcefalia y los retrasos en el desarrollo son hechos evidentes.

Con la edad, los niños con 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 gastrostomías de alimentación permanente. La rigidez de las articulaciones aumenta, de modo que estos niños se parecen a las personas con parálisis cerebral.

La mayoría de las personas con enfermedad de Canavan mueren en la primera década de vida. Sin embargo, con mejores cuidados médicos y de enfermería, un mayor número de niños sobrevive más allá de la primera década.

Enfermedad de Canavan leve / juvenil

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 estos niños pueden ser educados en un salón de clase típico y pueden beneficiarse de la terapia del habla o tutoría según sea necesario. La mayoría de los niños con formas leves de la enfermedad de Canavan tienen un tamaño de cabeza normal, aunque se han informado microcefalia, retinitis pigmentosa y convulsiones en unos pocos individuos.

Neuroimagen

Enfer. de Canavan neonatal / infantil (grave): La TC o RM realizada en la infancia puede parecerse como normal. Se observan cambios difusos y simétricos de la sustancia blanca en

las áreas subcorticales y en la corteza cerebral, la afectación del cerebelo y el tronco encefálico es menos marcada.

La espectrometría de resonancia magnética (ERM) para detectar ácido N-acetilaspártico es el mejor método para el diagnóstico de la enfermedad de Caravan en bebés, incluso con niveles normales de ácido N-acetilaspártico en suero y orina.

Enfermedad de Caravan leve/juvenil: La resonancia magnética cerebral no muestra cambios generales en la sustancia blanca, aunque se han informado intensidades de señal aumentadas en los ganglios basales.

En la enfermedad de Caravan leve/juvenil: La resonancia magnética cerebral no muestra cambios generales en la sustancia blanca, aunque se han informado intensidades de señal aumentadas en los ganglios basales.

Trastornos a considerar en el diagnóstico diferencial de la enfermedad de Caravan: como enfermedad de Alexander, Tay-Sachs, Leuco distrofia metacromática, Acidosis glutárica tipo 1, síndrome de Leigh, acetolopatía por gl. urea y encefalitis viral.

Evaluación después del diagnóstico inicial:

- Forma neonatal / infantil (grave): espectroscopia de RM y Resonancia magnética cerebral (RMC), evaluación neurológica, eva. del desarrollo, evaluación oftalmológica y evaluación nutricional.
- Forma juvenil / leve: evaluación neurológica, del desarrollo y oftalmológica.

Tratamiento de los manifestaciones:

E. de Caravan neonatal / infantil:

- Tratamiento de apoyo, proporcionar una nutrición e hidratación, controlar enfermedades infecciosas y proteger las vías respiratorias, el cuidado de hospicio, fisioterapia para minimizar contracturas y optimizar las habilidades y la postura del asiento, otras terapias para mejorar las comunicaciones.
- Convulsiones se pueden tratar con medicamentos antiepilépticos y requieren una gastroentería de abstracción.
- Se pueden usar inyecciones de Botox para aliviar la espasticidad y terapia de habla o tutoría en enfermedad de Caravan leve/juvenil.

Amiches Alonso Caceres García Medicina Humana GTD "13" Neurología N=Lista 2.