

Enfermedad de Canavan

- ▶ La mayoría de las personas con enfermedad de Canavan tienen la forma neonatal / infantil, Aunque estos bebés parecen normales al principio de la vida, a los 3 a 5 meses de edad, la hipotonía, el retraso en la cabeza, la macrocefalia y los retrasos en el desarrollo se hacen evidentes.
- ▶ Con la edad los niños con esta enfermedad se vuelven a menudo irritables y experimentan trastornos del sueño, convulsiones y dificultades de la alimentación.
- ▶ La deglución se detenera y algunos niños requieren alimentación nasogastrica o gastrostomias de alimentación permanente, la rigidez articular aumenta de modo que estos niños se asemejan a individuos con parálisis cerebral.
- ▶ Los niños pueden tener un habla o desarrollo motor normal o ligeramente retrasado al principio de la vida sin regresión, A pesar del retraso en el desarrollo, la mayoría de estos niños pueden ser educados en entornos típicos del salón de clases y pueden beneficiarse con terapia del habla.
- ▶ La mayoría de los niños con esta enfermedad en formas leves tienen un tamaño normal de cabeza, aunque se ha notificado macrocefalia, nifitis pigmentosa y convulsiones.
- ▶ El Diagnóstico se establece en una probanda con hallazgos clínicos típicos y ácido acetilaspártico elevado en orina y/o con variantes patogénicas bialélicas en ASPA identificadas a través de pruebas genéticas moleculares.