

Enfermedad de Canavan

- ▶ Etapa neonatal / infantil
- ▶ Primeros meses de vida presentan los signos y síntomas (3-5 meses de vida)
- ▶ Desarrollo motor del habla normal.
- ▶ Levemente retraso temprano
- ▶ Tamaño de cabeza normal
- ▶ Macrocefalia en algunos casos
- ▶ Retinitis pigmentosa
- ▶ Convulsiones en algunos.

Cuadro clínico

- hipotonía
- Retraso en el desarrollo
- Macrocefalia
- Irritabilidad
- Trastornos del sueño
- Convulsiones
- Dificultad para alimentarse.
- Rigidez articular

Diagnóstico Precoz.

- hallazgos clínicos
- Ácido N-acetilaspártico (↑ en orina)
- Pruebas genéticas moleculares
- Neuroimagen.

Tratamiento

- De apoyo
- Nutrición e hidratación adecuada
- Controlar enfermedades infecciosas
- Fisioterapia
- Antiepilépticos (convulsiones)
- Vigilancia