



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

LEUCODISTROFIAS. Enfermedad de Canavan.

DESCRIPCIÓN:

La enfermedad de Canavan es una enfermedad de la mielina, enfermedad metabólica rara, llamada también enfermedad Van de Bogaert, del nombre de uno de los dos neuropatologistas que la describieron por primera vez en 1949. Es una enfermedad neurológica muy grave, con señales clínicas precoces y que evoluciona hacia una encefalopatía profunda y una muerte en los primeros años de la vida. Es próxima a la enfermedad de Alexander en cuanto a las señales clínicas. La anomalía se sitúa en el ácido N-acetil-aspartático (NAA), constituyente normal de la mielina y precursor del ácido aspártico. La aspartoacilasa, la enzima que deteriora el NAA, se encuentra ausente.

La enfermedad de Canavan es una enfermedad hereditaria que se transmite de manera autosómica recesiva: si se encuentra en los padres, portadores del gen defectuoso, tienen un 25% de riesgo de tener un niño afectado en cada embarazo. Los niños, en un 50% de los casos, son como sus padres, portadores sanos de la enfermedad.

SÍNTOMAS:

Las primeras señales de la enfermedad son precoces y visibles a partir de los primeros meses de la vida (entre 3 y 6 meses por término medio). Se tienen en cuenta una hipotonía muscular, cabeza grande, ceguera (por atrofia óptica), convulsiones y sordera. Una leucodistrofia difusa se pone de relieve por tomografía axial computarizada cerebral. La evolución lleva a una encefalitis que conduce a un estado grave. La mayoría de los niños mueren antes de su tercer aniversario. Existen algunos casos menos graves que ofrecen una supervivencia más allá de 10 ó 15 años.

CONTACTO PARA AFECTADOS:

Asociación Española contra la Leucodistrofia
Centro Cívico El Cerro. Calle Manuel Azaña s/n
28822 – Madrid 912.977549 / 91 298 69 69