

:: Choroba Canavan

Orpha number: ORPHA141

STRESZCZENIE

***Definicja choroby:**

Choroba Canavan (ang. *Canavan disease*, CD) jest zaburzeniem neurodegeneracyjnym, którego spektrum obejmuje postaci ciężkie z leukodystrofią, wielkogłowiem i znacznym opóźnieniem rozwoju, jak również bardzo rzadką, łagodną/młodzieńczą postać, charakteryzującą się łagodnym opóźnieniem rozwoju.

***Epidemiologia:**

Choroba występuje na całym świecie, jednak częściej wśród Żydów aszkenazyjskich. Częstość występowania ciężkich postaci CD w innych populacjach szacuje się na około 1:100 000 urodzeń. W przypadkach, w których oboje rodzice są pochodzenia żydowsko-aszkenazyjskiego, częstość występowania choroby wynosi 1:6 400 do 1: 13 500 urodzeń. Główną postacią CD jest postać ciężka.

***Opis kliniczny:**

Wyróżnia się dwie kliniczne postaci CD: ciężką postać choroby Canavan o początku w okresie noworodkowym lub niemowlęcym oraz łagodną chorobę Canavan u dzieci (zob. te hasła). W postaci ciężkiej u pacjentów występuje znaczna hipotonia, opóźnienie rozwoju i inne zaburzenia neurologiczne oraz bardzo wysokie stężenie kwasu N-acetyloasparaginowego (ang. *N-acetyl-L-aspartic acid*, NAA) w moczu, krwi i płynie mózgowo-rdzeniowym. W postaci łagodnej choroby Canavan można zaobserwować łagodne opóźnienie rozwoju, problemy z mową lub nauką w szkole, a poziom NAA w moczu jest nieznacznie podwyższony.

Etiologia:

CD jest spowodowana mutacjami w genie *ASPA* (17p13.3), kodującym enzym aspartoacylazę. Zidentyfikowano wiele mutacji, skutkujących bardzo niską aktywnością tego enzymu lub zupełnym jej brakiem. U Żydów aszkenazyjskich zidentyfikowano dwie powszechne mutacje. Przypadki łagodne choroby Canavan są zwykle złożonymi heterozygotami z jedną łagodną i jedną ciężką mutacją.

Rokowanie:

Rokowanie jest zróżnicowane. W ciężkich postaciach choroby Canavan, przeciętna przeżywalność wynosi 10 lat, niekiedy więcej. W łagodnych postaciach choroby Canavan przeciętna długość życia zwykle jest normalna i rokowanie jest dobre.



Recenzent - ekspert:

- Dr K. Matalon
- Dr R. Matalon

Aktualizacja: Grudzień 2012

Tłumaczenie: Grudzień 2013

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

