

Болезнь Канавана

Номер статьи: ORPHA 141

Резюме

Болезнь Канавана – это нейродегенеративное расстройство; клиническая картина которого варьирует от грубой неврологической симптоматики: тяжелой задержки развития, двигательных нарушений, эпилепсии, до легких ювенильных форм, характеризующихся умеренной задержкой развития.

Случаи болезни были зарегистрированы по всему миру, но наиболее часто она наблюдается в популяции евреев-ашкенази. Заболеваемость тяжелой формой болезни Канавана среди нееврейской популяции выше и оценивается примерно в 1:100 000 новорожденных. Если оба родителя происходят из поколения евреев-ашкенази, заболеваемость составляет от 1:6 400 до 1:13 500 новорожденных.

По клиническим симптомам различают две формы болезни Канавана: тяжелую, возникающую в неонатальном периоде или в младенчестве, и легкую, которая диагностируется в детском возрасте (см. определения). При тяжелой форме у пациентов наблюдается выраженная диффузная мышечная гипотония, макроцефалия, грубая задержка моторного и психо-речевого развития, нарушения глотания, судороги, а также очень высокая концентрация N-ацетил-L-аспарагиновой кислоты в моче, крови и цереброспинальной жидкости. При легкой форме болезни Канавана может наблюдаться умеренная задержка развития, парциальные когнитивные нарушения, проблемы с речью или успеваемостью в школе и слегка повышенный уровень N-ацетил-L-аспарагиновой кислоты в моче.

Болезнь Канавана обусловлена мутациями гена *ASPA* gene (17p13.3), кодирующего фермент аспартоацилазы. Были обнаружены многочисленные мутации, последующая ферментная активность либо мала, либо вовсе отсутствует. У евреев-ашкенази было обнаружено две наиболее распространенные мутации. Легкие формы болезни Канавана обычно характеризуются сложными гетерозиготами с одной легкой и одной тяжелой мутацией.

Прогноз может быть разным. При тяжелой форме болезни Канавана ожидаемая продолжительность жизни составляет в среднем 10 лет, иногда дольше. При легкой форме болезни Канавана ожидаемая продолжительность жизни обычно нормальная, прогноз благоприятный.

Рецензент документа оригинала:

- Dr K. Matalon and Dr R. Matalon

Последнее обновление: 12 2012

Переведено: ООО «Диалект Сити» и МРБООИ «СПИПОРЗ»

Рецензент документа перевода:

- XXX



Дополнительную информацию о заболевании вы можете найти на www.orpha.net 1

Переведено: 06 2013

Данная статья была переведена при финансовой поддержке Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»



Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.

