



MALATTIA DI CANAVAN

ALTRI NOMI DELLA MALATTIA

CD

GENI RESPONSABILI

ASPA

COME SI TRASMETTE?

Autosomica recessiva

MECCANISMO DELLA MALATTIA IN PAROLE SEMPLICI

Mutazioni sul gene *ASPA* determinano un deficit della proteina "aspartoacilasi" che normalmente trasforma l'acido N-acetil-L-aspartico (NAA) in acetato e L-aspartato. L'esatto meccanismo della malattia deve ancora essere chiarito; due sono le ipotesi più accreditate: una considera la possibilità di un effetto tossico dell'NAA che si accumula, l'altra invece sostiene che la carente produzione di aspartato e acetato comprometta la normale formazione e il sostentamento della mielina

COME SI MANIFESTA?

Nella forma classica, i sintomi iniziano nei primi mesi con un ritardo nell'acquisizione del controllo del capo, e un'ipotonìa muscolare che nel corso dell'evoluzione viene progressivamente sostituita da un ipertono spastico che compromette la funzionalità motoria. Il quadro clinico è spesso complicato dalla graduale associazione di una macrocefalia progressiva, un disturbo visivo dovuto ad un'atrofia ottica, deficit cognitivo e, in alcuni casi, anche dei movimenti involontari (principalmente distonia) e raramente epilessia.

Oltre alla forma classica, sono note anche rare presentazioni gravi con insorgenza neonatale e forme lievi che si presentano dopo 5 anni di età e presentano un decorso più lento

organi che possono essere colpiti

- Sistema nervoso centrale

COME SI FA LA DIAGNOSI?

Dosaggio degli acidi organici urinari

Spettroscopia

Analisi molecolare del gene *ASPA*

QUAL E' LA TERAPIA?

La terapia attuale è sintomatica e riabilitativa



RISORSE ONLINE

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1234/>

<http://www.canavanitaliaricercaesostegno.it/>

www.canavan.org

www.canavanfoundation.org

- ❖ *Pleasure D, Guo F, Chechneva O, et al. Pathophysiology and Treatment of Canavan Disease. Neurochem Res. 2018.*
- ❖ *Traeger EC, Rapin I. The clinical course of Canavan disease. Pediatr Neurol. 1998;18(3):207-212.*
- ❖ *Hoshino H, Kubota M. Canavan disease: clinical features and recent advances in research. Pediatr Int. 2014;56(4):477-483.*