



Canavansche Erkrankung

Stand: 28.08.2018

Klinik:	Hypotonie, Blindheit, schwere geistige Behinderung, Megalocephalie, epileptische Enzephalopathie, Leukodystrophie
Biochemisch:	Urin: N-Acetylasparaginsäure (+) Serum/Plasma: N-Acetylasparaginsäure (+) Liquor: N-Acetylasparaginsäure (+)
Hinweis:	<i>selten (1:200.000, 1:4.000-6.000 bei den Aschkenasim), kongenitale, infantile und late-onset Formen bekannt</i>
Bestätigung:	Enzymaktivität (Fibroblasten), Gen: APSA
Prognose:	früher Tod (Ø 18 Monate) bei der schweren Form, aber auch Patienten im Erwachsenenalter mit normaler Lebenserwartung sind beschrieben
Leitlinie:	awmf - Leukodystrophien und hereditäre Leukencephalopathien im Erwachsenenalter

Neben eigenen Erfahrungen nutzen wir Informationen unter anderem aus folgenden Quellen:

Physician's Guide to the Diagnosis, Treatment and Follow-Up of Inherited Metabolic Diseases, Blau et. al., Springer, Heidelberg, 2014

Vademecum Metabolicum, Zschocke J, Hoffmann GF, Milupa Metabolics GmbH 2012, auch online

Metagene (Metabolic & Genetic Information Center): <http://www.metagene.de>

IEMbase (Inborn Errors of Metabolism Knowledgebase): <http://www.iembase.org>

OMIM® (Online Mendelian Inheritance in Man®): [OMIM 271900 - Canavan](#)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 141 - Canavan](#)