



Canavansche Erkrankung

Stand: 27.08.2024

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

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, Thieme Stuttgart 2021, auch online

<http://evm.health2media.com/#/menu>

Metagene: <http://www.metagene.de/>

IEMbase: <http://www.iembase.org>

OMIM: <https://omim.org/entry/271900>

Orphanet: <https://www.orpha.net/de/disease/detail/141>