

Болезнь Канавана

Работу выполнили:
Шишокина Лидия
Иванова Ирина
1 курс 5 группа

Содержание

- Болезнь Канавана
- Причины возникновения
- Симптомы
- Диагностика
- Лечение
- Прогноз болезни

Болезнь Канавана-

наследственное заболевание, характеризующееся прогрессирующим поражением нервных клеток мозга. Это заболевание принадлежит к группе генетически обусловленных лейкодистрофий. При лейкодистрофии происходит разрушение миелиновой оболочки нервных волокон. Наиболее часто болезнь Канавана встречается у евреев ашкенази.

Болезнь Канавана была описана Миртелем Канаваном в 1931 году. А в 1991 году Рубеном Маталоном был выделен ген, отвечающий за это заболевание. Спустя несколько лет стал применяться тест, позволяющий диагностировать болезнь Канавана еще в период ведения беременности.

Причины возникновения

Болезнь Канавана связана с генетическим нарушением в геноме ASPA, расположенном в 17-й хромосоме. Патологически высокий уровень аспарагиновой кислоты приводит к повреждению миелиновой оболочки нервных волокон головного мозга. Миелиновая оболочка выполняет роль своеобразного изолятора, не позволяющего нервному импульсу переходить с одного нервного волокна на другое. Таким образом, миелиновая оболочка способствует точному и быстрому проведению нервных импульсов. При ее разрушении этот процесс нарушается, что и является непосредственной причиной клинических проявлений болезни Канавана.

СИМПТОМЫ

При рождении ребенок, имеющий болезнь Канавана, ничем не отличается от здоровых новорожденных. Симптомы заболевания начинают проявляться спустя месяц, а чаще в период от 3 месяцев до полугода. Отмечается задержка в развитии, замедленность движений, потеря уже приобретенных двигательных навыков, снижение мышечного тонуса. Возникающие затруднения при глотании обуславливают существенные трудности при кормлении ребенка. Примерно к 4-ому месяцу жизни становится заметно увеличение головы (макроцефалия). Прогрессирование болезни Канавана сопровождается возникновением эпилептических припадков. Атрофия зрительного нерва приводит к развитию слепоты.

Диагностика

Болезнь Канавана представляет для невролога определенные сложности в диагностике. Методы первичного неврологического обследования, электроэнцефалография и ультрасонография, не выявляют специфических изменений. Проведение МРТ головного мозга затруднено из-за слишком раннего возраста пациентов. Наиболее достоверным методом, позволяющим диагностировать болезнь Канавана, является анализ мочи на N-ацетил-аспарагиновую кислоту.

Лечение

В настоящее время не существует методики, при помощи которой можно было бы эффективно лечить болезнь Канавана. Замедлить развитие заболевания можно при применении метаболической терапии. Она заключается в приеме внутрь целого комплекса лекарственных препаратов: цитрата лития, ацетата кальция, сукцината натрия, томопакса (мили диамокса)

Прогноз болезни

К сожалению, болезнь Канавана приводит к летальному исходу еще в младенческом возрасте. В редких случаях больные доживают до возраста 10 лет.

**СПАСИБО ЗА
ВНИМАНИЕ!**