



MALATTIE MONOGENICHE  
SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / [Malattia di Canavan](#)

## Malattia di Canavan

Una malattia neurodegenerativa progressiva che causa il deterioramento della materia bianca del cervello, compromettendo la trasmissione degli impulsi nervosi.

Il risultato è

Variante assente

La malattia di Canavan è un disturbo ereditario autosomico recessivo che colpisce il metabolismo dell'acido aspartico e che causa una degenerazione progressiva della materia bianca del cervello, costituita dagli assoni mielinizzati di un gran numero di neuroni.

Questa malattia neurodegenerativa è causata da mutazioni nel gene ASPA che codifica per l'aspartoacilasi, un enzima che svolge un ruolo chiave nel tessuto nervoso.

L'incidenza della malattia nella popolazione generale è stimata tra 1 su 200.000 e 1 su 400.000 individui. Aumenta notevolmente negli ebrei Ashkenazi, dove si registra 1 caso su 5.000-6.700 individui.



# Sintomi

I sintomi della malattia di Canavan variano, ma di solito si manifestano tra i tre e i cinque mesi di età e comprendono ipotonia (basso tono muscolare), rapido aumento della circonferenza cranica (macrocefalia), mancanza di controllo della testa e ritardo nello sviluppo. Si tratta di bambini che non possono gattonare, camminare, sedersi o parlare. Possono avere crisi epilettiche e problemi di alimentazione. Presentano leucodistrofia e livelli elevati di acido N-acetilaspatico nelle urine.

Esiste una forma lieve di malattia di Canavan (tipo giovanile) in cui i bambini hanno uno sviluppo motorio e del linguaggio normale o leggermente ritardato, senza regressione, e di solito richiedono solo l'aiuto di logopedisti per migliorare le loro capacità di comunicazione.

# Gestione della malattia

Attualmente non esiste una cura per la malattia di Canavan. Nei bambini piccoli affetti dalla malattia di Canavan, i trattamenti mirano a facilitare l'alimentazione e l'idratazione, a evitare le infezioni, a fare fisioterapia per ridurre al minimo il rischio di contratture e a sviluppare le capacità motorie.

# Relazione tecnica

Varianti analizzate

SNP  
**rs104894553**

GEN O REGIONE  
**ASPA**

GENOTIPO  
**GG**

SNP  
**rs28940574**

GEN O REGIONE  
**ASPA**

GENOTIPO  
**CC**

SNP  
**rs28940279**

GEN O REGIONE  
**ASPA**

GENOTIPO



Per ottenere i risultati, vengono valutate le varianti considerate patogene secondo i database pubblici di riferimento, come ClinVar. La tecnica utilizzata è la genotipizzazione con un chip di DNA (Global Screening Array personalizzato di Illumina®).

La malattia di Canavan è causata da varianti patogene nel gene ASPA, che codifica per un enzima che trasforma l'acido N-acetilaspargico (NAA) in L-aspartato. Questa reazione è importante nel cervello perché contribuisce a mantenere l'integrità della materia bianca. Quando l'NAA non viene metabolizzato correttamente, si accumula nei fluidi corporei.

Sono note più di 150 varianti patogene o possibilmente patogene dell'ASPA. La variante predominante nella popolazione ebraica Ashkenazi è la c.854A>C (p.Glu285Ala), che comporta un cambiamento di base da A a C al nucleotide 854. Nella proteina ASPA colpisce il dominio catalitico dell'aspartoacilasi, causando una perdita di funzione dell'enzima. Un'altra variante spesso presente in questa popolazione è c.693C>A (p.Tyr231Ter) e causa la comparsa di un codone di stop precoce. Nella popolazione generale la variante patogena più frequente è la c.914C>A (p.Ala305Glu), che riduce l'attività dell'enzima fino al 10%. Tutte e tre le varianti sono associate alla forma grave della malattia, che compare nella prima infanzia.

D'altra parte, è stata analizzata la variante c.212G>A (p.Arg71His), che è associata alla forma giovanile lieve di Canavan. Due copie di c.212G>A o una copia di c.212G>A in combinazione con un'altra copia di una variante patogena grave (ad esempio c.854A>C, c.693C>A o c.914C>A) possono causare Canavan di tipo giovanile.

## Bibliografia

[Matalon R, Delgado L, Michals-Matalon K.](#) Canavan Disease. 1999 Sep 16 [updated 2018 Sep 13]. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.

[Mendes MI, Smith DE, Pop A, et al.](#) Clinically Distinct Phenotypes of Canavan Disease Correlate with Residual Aspartoacylase Enzyme Activity. Hum Mutat. 2017 May;38(5):524-531.

### Limiti dello studio

*L'analisi non copre tutte le possibili varianti nei geni correlati alle malattie monogeniche. Pertanto, l'assenza e la presenza di varianti non escludono la possibilità di essere portatori di altre varianti non analizzate in questa sede.*

*Il test tellMeGen™ non è una diagnosi. Prima di prendere qualsiasi decisione che possa avere un impatto sulla tua salute e/o in caso di sintomi, dovresti consultare il tuo medico.*

## Test genetico e risultati

Esame genetico

Test Genetico

Risultati



[Predisposizione genetica alle malattie](#)

[Malattie ereditarie](#)

[Farmacogenetica](#)

[Tratti di personalità](#)

[Wellness](#)

[Antenati](#)

[DNA Connect](#)

[Raw Data](#)

[Acquista](#)

## Servizio genetico personalizzato

[Consulenza genetica](#)

[Susceptibilità genetica](#)

## tellmeGen™

[Blog di genetica](#)

[Chi siamo](#)

[Contatti distributori](#)

## Termini e condizioni

[Gestione dei cookie](#)

[Politica dei resi](#)

[Politica sulla privacy](#)

[Politica sugli aggiornamenti e ripetizione del test](#)

[Termini legali](#)

[Documento di consenso legale](#)

[Domande frequenti](#)





*"Il nostro obiettivo è che tutti abbiano accesso alle loro informazioni genetiche ovunque nel mondo mediante un dispositivo collegato a Internet in modo da poterle condividere con il proprio medico."*

*Gruppo di medici TellmeGen*

- ▶ Spagna
- ▶ Stati Uniti
- ▶ Regno Unito
- ▶ Germania
- ▶ Italia
- ▶ Messico
- ▶ Brasile
- ▶ Perù
- ▶ Panama
- ▶ Colombia
- ▶ Kazakistan
- ▶ Emirati Arabi Uniti
- ▶ Arabia Saudita
- ▶ Australia



