



VN

VN



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 ipotonìa (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-acetilaspartico 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

AA

SNP

[rs104894552](#)

GEN O REGIONE

[ASDA](#)

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-acetilaspartico (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

Malattie ereditarie

Farmacogenetica

Tratti di personalità

Wellness

Antenati

DNA Connect

Raw Data

Acquista

Servizio genetico personalizzato

Consulenza genetica

Suscettibilità 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



