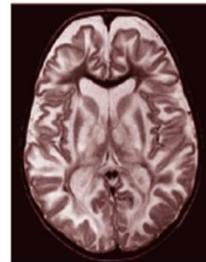


بیماری کاناوان (canavan disease)

بیماری کاناوان نوعی بیماری ارثی نادر است که توانایی سلول های عصبی مغز در ارسال و دریافت پیام ها را مختل می کند. این بیماری در یک گروه از اختلالات ژنتیکی به نام لکودیستروفی ها قرار دارد که رشد و یا بقای میلین را تحت تاثیر قرار می دهد.

نوع نوزادی بیماری، شایع ترین و شدید ترین شکل این بیماری است. نوزادان مبتلا، طی ماه های اولیه طبیعی به نظر می رسند، اما اختلالات رشد تا ۳ تا ۵ ماهگی مشخص می شوند. معمولاً در این نوزادان مهارت های حرکتی پیشرفت نکرده و قادر به انجام حرکاتی مانند غلت زدن، کنترل حرکات سر و نشستن بدون کمک نمی باشد. سایر علائم شایع این اختلال شامل کاهش تونوس ماهیچه، اندازه ی غیر طبیعی و بزرگی سرو بی قرار است. همچنین ممکن است مبتلایان دچار اختلال در غذا خوردن و بلع، تشنج و اختلالات خواب نیز شوند.



شیوع

این اختلال در تمام قوم ها و نژاد ها مشاهده می شود، اما در جمعیت یهودی های اشکنازی (در اروپای شرقی و مرکزی)، شیوع بیشتری دارد. میزان شیوع این اختلال در سایر جمعیت ها ناشناخته است.

تغییرات ژنتیکی

جهش در ژن ASPA باعث ایجاد بیماری کاناوان می شود. این ژن دستور ساخت آنزیمی به نام آسپارتوآسیلاز را صادر می کند. به طور طبیعی وظیفه ی این آنزیم تجزیه ی ترکیبی به نام NAA (N-acetyl-L-aspartic acid) است که عمدتاً در نورون های مغز یافت می شوند و عملکرد آن نامشخص است. جهش در ژن



ASPA باعث کاهش عملکرد آسپارتواسیلاز و در نتیجه مانع تجزیه ی طبیعی NAA می شود. جهش های ایجاد کننده ی نوع نوزادی بیماری کاناوان به شدت در عملکرد آنزیم اختلال ایجاد کرده و باعث تجمع مقادیر زیاد NAA در مغز می شود. جهش های ایجاد کننده ی نوع جوانی بیماری اثرات خفیف تری بر فعالیت آنزیم گذاشته و منجر به تجمع کمتر NAA می شود.

علائم بیماری

علائم بیماری زیاد متفاوت بوده و کودکان دچار به آن ممکن است علائم مشابهی را از خود نشان ندهند. برخی از علائم:

- بزرگی سر نوزاد (بزرگتر از حد نرمال)
- نداشتن کنترل بر روی سر و گردن
- افت و کاهش عکس العمل های بصری و حرکتی
- حالت غیر معمول عضلات که منتهی به سفتی یا شل شدن آن ها می شود
- طرز قرار گرفتن بدن به صورت غیر طبیعی (پاها اکثر صاف و بازو ها خمیده هستند)
- آشفتگی در غذا خوردن
- آشفتگی در خواب
- تشنج

درمان

هیچ درمانی وجود ندارد و هیچ مرحله ی استاندارد ی برای درمان نیست. بیماری در نوزادی معمولا بین ۳ تا ۹ ماهگی پیشرفت می کند. پیش آگهی بیماری ضعیف است. مرگ معمولا قبل از ۴ سالگی روی می دهد. اگرچه برخی از کودکان تا دوران نوجوانی و دهه ی ۲۰ عمرشان زنده می مانند.

بیماری کاناوان می تواند با آزمایش خون ساده مشخص شود که از نظر فقدان آنزیم یا جهش های ژنی غربالگری می شوند و آسپارتواسیلاز را کنترل می کند. همچنین با انجام آزمایش های ژنتیکی و تشخیص اختلال در ژن ایجاد کننده بیماری می توان از تولد فرزندان بیمار جلوگیری کرد.



منابع

Baslow MH, Guilfoyle DN. Canavan disease, a rare early-onset human spongiform leukodystrophy: insights into its genesis and possible clinical interventions. *Biochimie*. 2013 Apr;95(4):946-56. doi: 10.1016/j.biochi.2012.10.023. Epub 2012 Nov 11. Citation on PubMed

Feigenbaum A, Moore R, Clarke J, Hewson S, Chitayat D, Ray PN, Stockley TL. Canavan disease: carrier-frequency determination in the Ashkenazi Jewish population and development of a novel molecular diagnostic assay. *Am J Med Genet A*. 2004 Jan 15;124A(2):142-7. [Citation on PubMed](#)

Guo F, Bannerman P, Mills Ko E, Miers L, Xu J, Burns T, Li S, Freeman E, McDonough JA, Pleasure D. Ablating N-acetylaspartate prevents leukodystrophy in a Canavan disease model. *Ann Neurol*. 2015 May;77(5):884-8. doi: 10.1002/ana.24392. Epub 2015 Mar 27. [Citation on PubMed](#)