



## Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI

KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI

PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451

[lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi](mailto:lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi)

[www.rinnekoti.fi](http://www.rinnekoti.fi)

---

## Canavan

lastenneurologi Teija Salokorpi, 18.9.2009

ICD-10: G36.8 (muu määritetty Leukoencefalopatia)

OMIM 271900

## Canavan Disease

### Yleisyys

Canavan sairautta on todettu kaikissa kansoissa, mutta erityisesti Ashkenazi-juutalaisilla. Ashkenazi-juutalaisilla Canavan sairauden ilmaantuvuus on arvioitu vaihtelevan välillä 1: 6 400 – 1: 13 500. Ei-juutalaisilla sairauden ilmaantuvuuslukua ei tiedetä, mutta se on joka tapauksessa selkeästi edellä mainittua pienempi.

### Oirekuva

Oirekuva on joskus nähtävissä jo vastasyntyneellä, mutta yleensä oireet korostuvat 3-5 kk ikään mennessä. Pää on iso (makrokefalia), pään kannatus heikkoa ja lihasjänteisyys muutenkin erittäin alhainen. Motorinen kehitys jää jo vauvaiässä yhä selkeämmin iänmukaisesta, lapset eivät yleensä opi istumaan eivätkä liikkumaan. Vauvaiän jälkeen voimakas lihasvelttous korvautuu lisääntyvällä spastisiteetilla. Imemis- ja syömisvaikeus on yleensä vaikea. Näkö ja kuulo ovat normaalit, vaikka silmänpohjatutkimuksessa nähdään usein kalpeat näköhermonpäät. Lapset ovat sosiaalisia, äännelevät ja hymyilevät, mutta eivät yleensä opi puhumaan. Katseella seuraaminen, tavoittelu ja tarttuminen ovat mahdollisia, mikäli pään hallinta istuma-asennossa kehittyy. Joskus ilmaantuu epileptisiä kohtauksia. Neurologiset oireet lisääntyvät ja sairaus johtaa yleensä kuolemaan 3-5 vuoden ikään mennessä.

Canavan sairudesta tunnetaan myös epätyypillinen muoto, jossa oireet ovat merkittävästi lievemmät ja keskimääräinen elinikä nuoruusvuosiin asti.

### Sairauden syy ja synty

Canavan sairaus kuuluu peittyvästi periytyviin sairauksiin. Se tarkoittaa, että syntyvä lapsi saa oireisen sairauden, mikäli hän on perinyt sairauden aiheuttavan geenimuutoksen

(mutaation) molemmilta vanhemmiltaan. Perheen jokaisella syntyvällä lapsella on siten 25% riski syntyä sairaana ja 50% riski syntyä ns. oireettomana geenimuutoksen kantajana.

Sairauden aiheuttaa muutos geenimateriaalissa, joka säätelee aspartoasyylaasi-nimisen entsyymin tuotantoa soluissa. Kyseinen geeni on nimeltään ASPA ja se sijaitsee kromosomi-17:n lyhyessä haarassa. Mutaation jälkeen Aspartoasyylaasi-entsyymin tuotanto on häiriintynyt ja sen seurauksena erityisesti keskushermostoon kertyy N-asetyyliaspartaatti-happoa (NAA), joka tuhoaa aivojen valkeaa ainetta ja aiheuttaa magneettikuvissa näkyvän sairaudelle tyypillisen muutoksen (spongy degeneration).

## **Diagnostiikka**

Diagnoosi perustuu em. kliinisiin piirteisiin sekä niitä tukeviin laboratio- ja kuvantamislöydöksiin. Virtsaista ja verestä (sekä selkäydinnesteestä) voidaan määrittää NAA- eli asetyyliaspartaatti-hapon pitoisuus, ja korkea pitoisuus on diagnostinen Canavanin sairaudelle. Myös lapsivedestä mitattu korkea NAA-pitoisuus varmistaa sikiön sairauden. Pään magneettikuvassa on nähtävissä erityisesti aivokuoren alaisen valkean aineen poikkeavuutta, pyöreitä symmetrisesti sijaitsevia valkean aineen tuhoutumiskohtia.

ASPA-geenin kohdennettu mutaatio-tutkimus on mahdollinen. Sikiöaikainen geeni-diagnoosi on mahdollinen istukkabiopsiasta, jos vanhempien geenimutaatiot ovat tiedossa.

## **Hoito ja kuntoutus**

Sairauteen ei ole löytynyt parantavaa hoitoa. Oireenmukaisena hotona gastrostoma on usein tarpeen riittävän ravitsemuksen takaamiseksi. Epilepsia-kohtausten hoitaminen lääkityksellä on luonnollisesti myös aiheellista.

Kuntoutus edellyttää moniammatillisen työryhmän panosta ja seuranta on Suomessa yleensä keskittetty yliopistosairaaloiden lastenneurologisille työryhmille. Lapset hyötyvät ylläpitävästä fysioterapiasta ja kommunikaatioterapiasta. He tarvitsevat sekä liikkumista että arkielämää helpottavia apuvälineitä.

## **Lisätietoja internetistä:**

[www.sos.se/smkh/](http://www.sos.se/smkh/) etsi Canavan (yksityiskohtainen laaja ruotsinkielinen yhteenveto)