# مرض كانافان

هو اضطراب وراثي نادر يؤثر على المادة البيضاء في الدماغ وهو اضطراب تدريجي يتسبب في تلف غمد الميالين ، وهو الغطاء الواقي الذي يحيط بالألياف العصبية في الدماغ. هذا يؤدي إلى تنكس المادة البيضاء في الدماغ ، مما يؤدي إلى تأخر في النمو ، ونوبات صرع ، وأعراض عصبية أخرى.

## ما الذي يسبب مرض كانافان؟

يحدث مرض كانافان بسبب طفرات في جين ASPA ، والذي يوفر تعليمات لصنع إنزيم الأسبارتوسيليز. هذا الإنزيم مسؤول عن تكسير جزيء يسمى N-acetylaspartic acid (NAA) ، والذي يوجد أساسًا في الدماغ. عندما تمنع الطفرات في جين ASPA إنتاج الأسبارتوسيلاز ، تتراكم مادة NAA في الدماغ ، مما يتسبب في تلف غمد المايلين ويؤدي في النهاية إلى ظهور أعراض مرض كانافان.

## نمط وراثة مرض كانافان

يُورث مرض كانافان في نمط وراثي جسمي متنحي ، مما يعني أن الطفل يجب أن يرث نسختين من جين ASPA المتحور (واحدة من كل والد) لحصول الاضطراب. يُطلق على الأفراد الذين يحملون نسخة واحدة فقط من الجين المتحور اسم الناقلين ولا تظهر عليهم عادةً أي أعراض للاضطراب.

## أعراض مرض كانافان

تظهر أعراض مرض كانافان عادةً في غضون الأشهر القليلة الأولى من الحياة وتتفاقم تدريجيًا بمرور الوقت. تشمل بعض الأعراض الشائعة ما يلي:

- تأخيرات في النمو: قد يعاني الأطفال المصابون بمرض كانافان من تأخير النمو الحركي والمعرفي ، مثل صعوبة رفع رؤوسهم ، والتقلب ، والجلوس.

- نقص التوتر: نقص التوتر ، أو توتر العضلات المنخفض ، شائع عند الرضع المصابين بمرض كانافان. يمكن أن يجعل من الصعب على الأطفال تحريك أطرافهم أو رفع رؤوسهم.

- النوبات الصرعية: قد تحدث النوبات الصرعية عند الرضع والأطفال الصغار المصابين بمرض كانافان. يمكن أن تتراوح هذه من خفيفة إلى شديدة وقد تتطلب دواء للسيطرة عليها.

- تضخم الرأس: قد يكون لدى الرضع المصابين بمرض كانافان رأس كبير بشكل غير طبيعي.

- صعوبة في الرضاعة: قد يواجه الأطفال المصابون بمرض كانافان صعوبة في الرضاعة بسبب ضعف ردود فعل المص والبلع.

## تشخيص مرض كانافان

يمكن تشخيص مرض كانافان من خلال الاختبارات الجينية ، والتي يمكن أن تحدد الطفرات في جين ASPA. بالإضافة إلى ذلك ، قد يقوم الأطباء بإجراء فحص التصوير بالرنين المغناطيسي (MRI) للبحث عن علامات تلف الدماغ وتقييم شدة المرض.

## علاج مرض كانافان

لا يوجد حاليًا علاج لمرض كانافان ، ويركز العلاج على إدارة الأعراض وتقديم الرعاية الداعمة. قد يشمل ذلك العلاج الطبيعي والعلاج المهني وعلاج النطق للمساعدة في تأخر النمو وضعف العضلات. يمكن علاج النوبات باستخدام الأدوية المضادة للصرع.

البحث مستمر في العلاجات المحتملة لمرض كانافان ، بما في ذلك العلاج الجيني والعلاج بالخلايا الجذعية. تهدف هذه العلاجات إلى استبدال جين ASPA المعيب أو توفير خلايا جديدة يمكنها إنتاج الأسبارتوسيلاز وتحطيم NAA في الدماغ.

## الملخص

مرض كانافان هو اضطراب وراثي نادر يؤثر على المادة البيضاء في الدماغ ويمكن أن يسبب تأخيرات في النمو ونوبات صرع وأعراضًا عصبية أخرى. يحدث بسبب طفرات في جين ASPA ، والتي تمنع إنتاج الأسبارتوسيلاز وتؤدي إلى تراكم NAA في الدماغ. على الرغم من عدم وجود علاج لمرض كانافان ، يمكن أن تساعد الرعاية والعلاج الداعمين في إدارة الأعراض ، كما أن البحث المستمر في العلاجات المحتملة يوفر الأمل في المستقبل.

**الاعتماد: مركز العلوم العصبية**