



**ELA España, Asociación Española contra las Leucodistrofias**

**CIF: G-12557476**

**Declarada de Utilidad Pública**

Centro de Recursos Asociativos "El Cerro"

Av. Manuel Azaña s/n, 28822, Coslada Madrid

Dpto Trabajo Social: 91 297 75 49 Giselle Martínez / 91 298 69 69 Elena Pardo

[elaespana.aso@gmail.com](mailto:elaespana.aso@gmail.com)

[www.elaespana.org](http://www.elaespana.org)

### **COMBINACIÓN DE MEDICAMENTOS CON RESULTADOS POSITIVOS A NIVEL NEUROLÓGICO EN LOS CASOS DE CANAVAN. Paola Leona, Ph. D. Director of the Cell and Gene Therapy Center.**

Durante más de una década el equipo de la Ph. D Paola Leone ha seguido a pacientes de Canavan que han estado recibiendo una combinación de medicamentos que han resultado positivos en la mayoría de ellos (p. e. tienen retraso en el desarrollo pero reaccionan y no tienen ataques/convulsiones). Algunos de estos pacientes, especialmente los recién diagnosticados, han mejorado neurológicamente con la administración por vía oral de los siguientes medicamentos: Acetato de Calcio, Citrato de Litio, Amoxicilina, Succinato Sódico, Diamox o Topomax + complementos dietéticos (es muy recomendable el aceite de coco o de triglicéridos de cadena media – más detalles a continuación). Estos medicamentos no han sido asociados a ningún efecto secundario en estos pacientes.

**El siguiente régimen de medicamentos debe ser revisado por el neuropediatra** (toda la medicación se administra vía oral):

El niño debe tomar los suplementos y medicamentos tan pronto como sea posible – la enfermedad de Canavan es un desorden neurodegenerativo agresivamente progresivo y el daño cerebral es irreversible. Por lo tanto, el beneficio de los medicamentos/suplementos depende del tiempo:

1) Suplementos (LO MÁS IMPORTANTE: dos cucharadas de aceite de coco o de triglicéridos de cadena media con cada comida; 200 mg/día creatina; 200 mg/día Acetil-L-Carnitina; 100 mg/día Co-Q10; 600 mg/día N-acetil cisteína).

2) Amoxicilina (administración oral, comenzar con 250 mg/día para probar la tolerancia y aumentar la dosis a 800 mg/día BID). La Amoxicilina se usa para reducir la toxicidad glutamatérgica en el cerebro de los pacientes de Canavan, al igual que disminuye la NAA (N Acetil Aspartato, muy elevada en pacientes de Canavan). Referencias: Nature 433:73,2005

3) Acetato de calcio durante 1 semana (primera semana de administración: 15 mg/kg de acetato de calcio al día durante una semana. Después de la primera semana, aumentar el acetato de calcio a 30 mg/kg/día). El acetato de calcio proporciona soporte para el acetato (un precursor de la mielina), que es muy reducido en el cerebro de los pacientes afectados por la enfermedad de Canavan. Referencias: Inherit Metab Dis. 33:195,2010

4) El citrato de litio en dosis inicial de 20 mg/kg (aumentar la dosis a 45 mg/kg después de 2 semanas). Los niveles de litio en sangre deben oscilar entre 1,00 a 1,2 mg/dl (45 mg/kg/día; dosis máxima). El litio se prescribe para disminuir la NAA (N Acetil Aspartato), así como para promover la diferenciación de oligodendrocitos. Referencias: *European Journal of Pediatric Neurology*: 4:354, 2010; *Neuropediatrics* 2006 Janson et al.

5) Solución de succinato de sodio 200mg/kg/día (las pruebas neuropatológicas de daño mitocondrial en la enfermedad de Canavan apuntan el uso de succinato como puerta de entrada para la producción de energía por las mitocondrias de la célula).

6) Diamox (1/2 cucharada (1 cucharada=125mg). Un diurético para reducir la acumulación de agua del cerebro, se recomienda sólo si se presenta macrocefalia severa. Si hay convulsiones, se recomienda Topamax 15 mg/día BID en lugar de Diamox. El Topamax reduce la macrocefalia y controla algunos tipos de convulsiones.

7) Suplementos (LO MÁS IMPORTANTE: dos cucharadas de aceite de coco o de triglicéridos de cadena media con cada comida + 200 mg/día Omega 3; 50 mg/día creatina; 200 mg/día Acetil-L-Carnitina; 100 mg/ día Co-Q10; 100 mg/día ácido lipoico alpha; 600 mg/día N-acetil cisteína).

### **Recomendaciones:**

- Iniciar el primer medicamento (amoxicilina) por un período de dos semanas y comprobar cuidadosamente por una posible respuesta alérgica u otro efecto secundario. Si la dosis sugerida no se tolera bien, puede intentarse con una dosis menor.
- Comenzar con el siguiente medicamento si no hay alergia u otros efectos secundarios asociados a la primera medicación.
- Cada fármaco se puede añadir cada dos semanas, siempre observando posibles y/u otros efectos secundarios. En particular, la combinación de acetazolamida y acetato de calcio puede reducir el bicarbonato de la sangre provocando un aumento en la frecuencia respiratoria, por lo tanto, después de que la toma de estos dos medicamentos esté establecida, deben hacerse análisis de sangre (conteo sanguíneo completo). El nivel de bicarbonato debe mantenerse por encima 15mEq/L. Además, si se produce un episodio febril debido a la infección, la amoxicilina se debe suspender temporalmente, y se debe comenzar con otra toma específica de amplios tratamientos para la infección. La amoxicilina puede ser reiniciada después de haber pasado la fiebre y la infección.
- A medida que el paciente crece, la dosis del medicamento debe ser ajustada para su peso corporal.
- Periódicamente se deben revisar los análisis de sangre, las pruebas del hígado y las pruebas de la función tiroidea.