

קנאון היא מחלה גנטית אוטוזומלית רצסיבית הנגרמת בשל מוטציה בגן ASPA, שגורם לחוסר באנזים אספרטואצילאז. חוסר באנזים זה גורם להצטברות החומצה אצטיל אספטית. והצטברות החומצה גורמת להפרעה במיאלינציה המוחית. המחלה שכיחה ביהודים ממוצא אשכנזי. שכחותה 1:40 לדות. מחלת קנאון היא מחלה ניוונית פרוגרסיבית. הסימפטומים של מופיעים בראשית ינקות ומתקדמים במהירות. תסמינים אלה כוללים עייפות, ורפיון, מוגבלות שכלית, קשיי האכלה, טונוס שרירים לא תקין, התקפים אפילפטיים שליטת ראש לקויה, היקף ראש גדול מהמוצע. עיורון או אובדן שמיעה.

### **הטיפול במחלת קנאון:**

הטיפול בתינוק או פעוט עם מחלת קנאון הוא טיפול סימפטומטי ותומך, שמטרתו לאפשר איכות חיים. הטיפול כולל תמיכה רפואית-הזנה מתאימה, יתכן ויש צורך בגסטרוסטומיה. בנוסף טיפול בתרופות אנטי אפילפטיות, למניעת פרכוסים.

פיזיותרפיה-כוללת טיפולים נשימתיים, תרגילים פסיביים לשמירת טווחי תנועה. הושבה מותאמת. העמדה בעמידון מתאים, התאמת אביזרי עזר כמו סדים, מיישרי ברכיים, כרית פישוק ועוד. הדרכה להורים לשנוי תנוחה.

תקשורת-הנגשה של תקשורת חילופית, כמו מיקוד מבט, לוחות תקשורת .

תחושה-עבודה סנסורית, על ידי מגע, לוחות תחושה, מסאג, ריחות.