



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Video: Epilepsia Mioclónica Juvenil

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen

Materia:

Neurología

Alumno:

Karla Gpe. Alvarado López

6 Semestre Grupo A

03/Marzo/2021

Epilepsia Mioclónica Juvenil.

La Epilepsia Mioclónica Juvenil (EMJ), es clasificada como una epilepsia generalizada genética, con fenotipos variables. A este tipo de epilepsia se le define la presencia de sacudidas mioclónicas.

Epidemiología.

Incidencia se estima 1 caso por cada 1000-2000 personas por año. La EMJ representa aprox. el 5-10% de todas las epilepsias.

Presentación Clínica

La edad de inicio es alrededor de los 10 y 25 años.

Las mioclónicas se caracterizan por sacudidas únicas o repetitivas, abruptas, arrítmicas e involuntarias que afectan predominantemente hombros y brazos.

Crisis mioclónicas generalizadas son breves, se describe una duración de hasta un segundo con una fase de relajación más lenta. En algunos casos no hay movimientos visibles.

Se describe la participación de las extremidades superiores en el 97.7% de los pacientes, extremidades inferiores 46.5%, tronco 23.3% y cara 14%.

La mayoría de las mioclónicas ocurren al despertar.

El 3-5% de los pacientes con EMJ solo tienen crisis mioclónicas. Las crisis tónico-clónicas generalizadas están presentes en el 80-97% de los pacientes. y aparecen meses o años después de la aparición de mioclónicas.

Los factores desencadenantes de los ataques epilépticos son variados, siendo el más frecuente la privación del sueño, fatiga, estímulos visuales luminosos, menstruación, concentración

mental

Estudios Paradiagnósticos

Electroencefalograma; provee un apoyo en el EEG.

El hallazgo ictal incluye descarga de puntas y complejos punta-onda generalizados y poli punta-y-onda. La frecuencia puede ser hasta 6 Hz. y de dominio frontocentral.

El típico EEG ictal de una crisis mioclónica muestra el patrón de poli-puntas y -ondas. que consiste en un grupo de 5-20 puntas generalizadas, casi siempre simétricas y de alta frecuencia.

Crisis mioclónica ocurre simultáneamente con el patrón poli punta-onda

Estimulación Fotica Intermitente; puede observarse Fotosensibilidad. (respuesta anormal a la luz)

Respuesta Fotoparoxística (registro con descargas epileptiformes).

Neuroimagen

Resonancia Magnética; La EM no causa alteraciones que conducen a patología cerebral cortical focal, como tumores cerebrales o encefalitis.

Genética; se han descubierto 15 loci ligados a la EM el más importante es el dominio Myoclonia 1/EF. (temina C) EFHC1, mutaciones en este pueden causar pequeñas malformaciones del desarrollo de la corteza.

Dx Diferencial

La mayoría de pacientes con EMJ son diagnosticados después de que experimentan una crisis tónico-clónica generalizada.

Las condiciones a considerar en el diagnóstico diferencial incluyen lo siguiente: Síndrome de epilepsia generalizada con CTCG solamente, epilepsias mioclónicas progresivas, epilepsia de ausencia juvenil y epilepsia del lóbulo frontal.

Tratamiento

Se basa en el equilibrio entre evitar los factores desencadenantes y el uso adecuado de fármacos antiepilépticos.

Esto de vida tiene parte importante en el tratamiento evitar: supresores del sueño, fatiga, ingestas de alcohol.

Acido Valproico es el FAE de primera elección en EMJ.

Durante los últimos años se han sugerido lamotrigina y topiramato como alternativas como monoterapia en pacientes que no pueden usar el AVP.

Levetiracetam (LEV) reciente FAE, se absorbe sin cambios en la alimentación.

La Neuroestimulación debe emplearse cuando los FAEs no permiten el control de las crisis.

EMJ ha sido considerada como un tipo de epilepsia benigna.