



UNIDAD I
NEUROLOGIA

Resumen Epilepsia Mioclonica Juvenil

Alumno:

Alan De Jesús Morales Domínguez

Docente

Dr. José Luis Gordillo Guillén

MEDICINA HUMANA

SEXTO SEMESTRE "A"

COMITAN DE DOMINGUEZ, CHIAPAS.

MARZO DEL 2021

EPILEPSIA MIOCLONICA JUVENIL.

La Epilepsia Mioclonica Juvenil es un trastorno generalizado de inicio usual en la infancia o adolescencia, caracterizado por mioclonias y, en menor frecuencia, crisis tónico-clónicas generalizadas y crisis de ausencia.

→ PRESENTACION CLINICA.

La identificación de crisis mioclónicas generalizadas es fundamental para el diagnóstico de GMJ. Su edad de inicio es al rededor de los 10 y 25 años. Estas se consideran por secuelas únicas o repetitivas, abruptas, aritmicas, etc.

Las crisis mioclónicas generalizadas son breves, se describe una duración de hasta un segundo con una fase de relajación más lenta; la amplitud varía de movimientos violentos hasta contracciones mínimas.

En algunos casos, no hay movimientos visibles, y el paciente informa solo una sensación subjetiva de Choque eléctrico dentro del cuerpo. A este fenómeno se les conoce como mini-polinoclonias.

Se describe la participación de las extremidades superiores en el 97,7% de los pacientes, mientras que en menor frecuencia en las extremidades inferiores (46,5%), tronco (23,3%) y cara (14%); y la mayoría ocurren al despertar.

→ Genética

Se ha descubierto 15 loci ligados a la EMJ, siendo el más importante el dominio Myoclonina 1 / (CF / Terminal) - EFHC1, el cual está presente en 3-9% de familias con epilepsia. Mutaciones de EFHC1 pueden causar pequeñas malformaciones del desarrollo de la corteza.

Por otro lado, el estudio fisiopatológico e histopatológico de Meencke y Janz, continúa siendo controversial. Los autores encontraron micro-disgenesia en 3 pacientes con EMJ de un grupo de 13 pacientes con epilepsia genética generalizada.