



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

EPILEPSIA MIOCLONICA JUVENIL

Resumen

Alumno: María José Villar Calderón

Docente: Dr. Jose Luis Gordillo Guillen

Materia: Neurología

Semestre: 6° A

EPILEPSIA MIOCLÓNICA JUVENIL

La EMJ es un trastorno generalizado que se inicia usualmente en la pubertad o adolescencia y se caracteriza por la presencia de mioclonias y, con menor frecuencia, crisis tónico-clónicas generalizadas y ausencias. El diagnóstico es fundamental, corroborado por información electroencefalográfica. El fármaco de primera elección es el ácido valproico, también se han reportado eficacia con lamotrigina y levetiracetam, en monoterapia o politerapia, con topiramato como terapia coadyuvante para el control de las crisis tónico-clónicas generalizadas.

Este trastorno también es conocido como Síndrome de Petit mal impuro de Janz. Clasificada como epilepsia generalizada genética. Se le define a la presencia de sacudidas mioclónicas, sin alteración del conocimiento y con ocurrencia generalmente después del despertar.

La incidencia de EMJ en la población general se estima 1:1000 personas por año, a menudo la enfermedad se diagnostica erróneamente.

No suele presentarse déficits intelectuales o neurológicos y la enfermedad sigue un curso no progresivo.

•• Presentación clínica

La identificación de crisis mioclónicas generalizadas es fundamental para el diagnóstico. La edad de inicio es de los 10 y 25 años. Las mioclonias se caracterizan por sacudidas únicas o repetitivas, abruptas, arrítmicas e involuntarias que afectan

los hombros y brazos; pueden ser unilaterales, la mioclonia más típica es la elevación del hombro con flexión del codo.

Son breves hasta con duración de un segundo con una fase de relajación más lenta; la amplitud varía de movimientos violentos a contracciones mínimas.

Cuando hay sensación subjetiva de choque eléctrico se conoce como mini-polimioclonias. La mayoría de mioclonias ocurre al despertar. Las CTCG suelen aparecer meses o años después de las mioclonias y ocurren después de despertar.

Las ausencias están presentes entre el 12-34% y los factores desencadenantes de los ataques epilépticos son variados siendo el más frecuente la privación del sueño, otros factores son; fatiga, estímulos visuales luminosos, menstruación, concentración mental y estrés, excitación o frustración, ingestión de alcohol.

•• Estudios paraclínicos.

✓ Electroencefalograma

Hallazgo interictal incluye descarga de punta y complejo punta-onda generalizado y poli-puntas-y-ondas de dominio frontocentral.

Consiste en un grupo de 5 a 20 puntas generalizadas.

✓ Estimulación fótica intermitente.

En esta maniobra hay una respuesta anormal a la luz solar o artificial producida por reactividad extrema de las moléculas que absorben la luz en los tejidos. Se caracteriza por el registro de descargas epiléptiformes tipo puntas o complejos punta-onda usualmente generalizadas.

✓ Estudios de neuroimagen.

Las técnicas de neuroimagen recientemente desarrolladas han detectado anomalías estructurales.

✓ Resonancia Magnética

La RM no suele evidenciar anomalías, no hay una significancia clínica.

✓ Genética.

Hay 15 loci ligados, el más importante el dominio Myoclonimal⁷ / EF (terminal C)-EFCH1. Sus mutaciones pueden desarrollar malformaciones en la corteza.

En la mayoría de los pacientes, se diagnostica después de que el paciente experimenta una GTCa y ha comenzado a tratarse con uno de los fármacos habituales de primera línea.

El estilo de vida es importante dentro del tratamiento, incluye recomendaciones como supresión del sueño, fatiga, ingesta de alcohol, despertarse de manera oportuna y énfasis en la importancia al tratamiento con FAE.

La neuro-estimulación es un tratamiento que se debe considerar cuando dos FAEs no permiten controlar la crisis (ENV), también incluye dieta cetogénica. Los fármacos a considerar incluyen el ácido valproico, el levetiracetam, la lamotrigina, el clonazepam y el topiramato. El pronóstico general es adecuado por varios años después de haberse iniciado el tratamiento.