



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

“resumen de epilepsia mioclonica juvenil

Materia:

Neurología

Docente:

Dr. Gordillo Guillen Jose Luis

Alumna:

Diana Carolina Domínguez Abarca

Semestre:

6°A

Epilepsia mioclonica Juvenil

La epilepsia mioclonica Juvenil es un trastorno generalizado que se inicia usualmente en la pubertad o adolescencia y se caracteriza por la presencia mioclónica y, con menor frecuencia crisis tónico-clónicas generalizadas y ausenciales.

A nivel internacional, se estima que envoltamente tiene lugar un nuevo caso de EMJ por cada 1000-2000 personas.

La identificación de crisis mioclónicas generalizadas es fundamentalmente para el diagnóstico de EMJ.

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

Se caracterizan por sacudidas únicas o repetitivas, abruptas, arrítmicas e involuntarias que afectan predominantemente los hombros y los brazos; generalmente simétricas, pero pueden ser unilaterales. La mioclonía más típica es la elevación de hombro con flexión del codo.

Una razón para el diagnóstico inadecuado es que los pacientes a menudo no informan los crisis mioclónicas o el médico no presenta de manera adecuada al obtener la información de las crisis.

La EMJ se diagnostica después de que los pacientes la EMJ experimenta una crisis tónico-clónica generalizada y ha comenzado a tratarse con uno de los fármacos habituales de primera línea como la fenitoína o la carbamazepina.

El tratamiento se basa en el equilibrio entre evitar desencadenantes y el uso adecuado de fármacos antiepilépticos. El estilo de vida tiene una parte muy importante en el tratamiento.

Este incluye recomendaciones como evitar desencadenantes comunes, incluyendo la supresión del sueño, fatiga, ingesta de alcohol, despertarse de manera inoportuna y énfasis en la importancia de la adherencia al tratamiento con FAE.

Durante los últimos años, se han sugerido lamotrigina y topiramato como opciones alternativas.

La monoterapia con lamotrigina resultó en una tasa libre de ataques del 40% al 82% para pacientes con EMJ.

En general, la EMJ ha sido considerada un tipo de epilepsia benigna con muy buena respuesta al tratamiento con FAEs. Lamentablemente, farmacoresistencia se ha visto en cerca de 15% de pacientes. Aunque se ha descrito que existe pseudofarmacoresistencia hasta en un 10% de pacientes.

La remisión a lo largo de las crisis es más favorable de lo que se creía. Junz publicó su propia serie con información de seguimiento disponible hasta 69 años después (promedio 44.6 años) y encontró que 59.1% de pacientes permanecen libres de crisis al menos 5 años después del último contacto.

La identificación de las mioclonías al despertar es fundamental para el diagnóstico de EMJ.

El típico EEG de una crisis mioclónica muestra patrones de punta-onda, caracterizados por un grupo de puntas generalizadas, simétricas y de alta frecuencia, seguidas por ondas lentas. Los estudios de neuroimagen no están indicados de manera rutinaria. Los fármacos por considerarse incluyen el ácido valproico, el levetiracetam

la lamotrigina, el clonazepam y el topiramato.

Donde en el caso de varones la primera opción es AVP y en las madres LVT o LTL, debido a la alta posibilidad de toxicidad fetal.

El pronóstico en general es adecuado por varios años después de haberse iniciado el tratamiento.