



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Resumen (Epilepsia mioclonica juvenil)

Docente: Gordillo Guillen José Luis

Materia: Neurología

Alumno: Gómez Albores Roberto

Semestre 6° Grupo A

03/marzo/2021

Epilepsia mioclonica Juvenil

La epilepsia mioclonica juvenil (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 diagnostico es fundamentalmente de naturaleza clinica, corroborando por informacion electroencefalografica. Se ha reportado resultados eficaces con lamotrigina y levetiracetam para el control de EMJ en monoterapia o politerapia, con topiramato como terapia coadyuvante para el control de las crisis tónico-clónicas generalizadas.

La EMJ tambien denominado por Janz y Christinas como el síndrome de ictus mul imposito de Janz, es clasificada como una epilepsia generalizada genetica, con fenotipos variables, este tipo de epilepsia se lo define la presencia de sacudidas mioclonicas sin alteracion del conocimiento y con ocurrencia generalmente despues de despertar.

La incidencia de EMJ en la poblacion general se estima c 1 caso por cada 1000-2000 personas por año, representa aproximadamente el 5-10% de todas las epilepsias, no suelen presentar deficits intelectuales o neurologicos y la enfermedad sigue un curso no progresivo.

La edad de inicio de la EMJ es alrededor de los 16 y 25 años de edad, las mioclonias se caracterizan por sacudidas unicas y repetitivas, abruptas, aritmicas e involuntarias que afectan predominantemente los hombros y los brazos, generalmente simetricos, sin embargo pueden ser unilaterales, la mioclonia mas tipica es la elevacion del hombro con flexion del codo. Se describe una duracion de hasta un segundo con una fase de relajacion mas lenta; se describe la participacion de las extremidades superiores en el 97% de los pacientes, menor frecuencia en las extremidades inferiores (46.5%), tronco (23.3%) y cara (14%), la mayoria de las mioclonias ocurren al despertar, las crisis tónico-clónicas generalizadas estan

presentes en el 80-97% de los pacientes y aparecen meses o años después de la aparición de mioclonias. Los factores desencadenantes de los ataques epilépticos son variados siendo el más frecuente la privación del sueño.

Otros factores:

- Fatiga
- Estímulos visuales luminosos
- Menstruación (24.1%)
- Concentración mental (22.8%)
- Estrés, excitación o frustración (12.3%)

EEG:

El diagnóstico de EMJ es electro-clínico, el electroencefalograma provee en apoyo, el hallazgo interictal incluye descarga de puntas y complejos de puntas-ondas generalizadas y polipuntas y ondas la frecuencia puede ser hasta 6 Hz y de dominio frontocentral.

Estimulación fotica intermitente:

Se puede objetivar la presencia de foto sensibilidad la cual se define como respuesta anormal a la luz solar o artificial producida por reactividad externa de las moléculas que absorben la luz de los tejidos, la respuesta fotoparoxística que se puede encontrar en pacientes con EMJ se caracteriza por el registro con recargas epiléptiformes tipo puntas o complejos punta-onda usualmente generalizadas.

Otros estudios:

- Estudios de neuroimagen
- Resonancia magnética

Genética: Se han descubierto 15 loci ligados a la EMJ siendo el más importante el dominio Mioclonina 1/EF (terminal C)-EFHC1, el cual está presente en 3-9% de familias con esta epilepsia, Mutaciones de EFHC1 puede causar pequeñas malformaciones del desarrollo de la corteza. Una razón para el diagnóstico inadecuado es que

Los pacientes a menudo no informan la crisis mioclonicas o el medico no pregunta de manera adecuada al obtener la informacion de la crisis. La EMJ se diagnostica despues de que el paciente experimenta una crisis tenico-clonica generalizado (CTCG). Las convulsiones mioclonicas no generan daño, pero pueden generar daño fisico si el paciente se cae durante la crisis.

Las condiciones a considerar en el diagnostico diferencial incluye:

- Síndrome de epilepsia generalizada con CTCG solamente
- Epilepsias mioclonicas progresivas
- Epilepsia de ausencia juvenil
- Epilepsia del lóbulo frontal

La EMJ ha sido considerada un tipo de epilepsia "benigna" con muy buena respuesta al tratamiento con FHEO. Lamentablemente farmacoresistencia se ha visto en cerca de 15% de pacientes. La remision a largo plazo de la crisis es mas favorable de lo que se cree.