



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

RESUMEN: EPILEPSIA MIOCLONICA JUVENIL

DOCENTE: Dr. José Luis Gordillo Guillen

ALUMNA: Diana Laura Abarca Aguilar

MATERIA: Neurología

CARRERA: MEDICINA HUMANA

SEMESTRE: 6 "A"

FECHA: 03 de Marzo del 2021

EPILEPSIA MIOCLÓNICA JUVENIL

DEFINICIÓN

- La epilepsia mioclónica juvenil es clasificada como una epilepsia generalizada genética, a esta se le define como la presencia de sacudidas mioclónicas, sin alteración del conocimiento y con ocurrencia generalmente después del despertar.

PRESENTACIÓN CLÍNICA

- La edad de inicio es alrededor de los 10 y 25 años, son sacudidas únicas repetitivas, abruptas, arítmicas e involuntarias que afectan los hombros y los brazos, simétricos, unilaterales, la mioclónia más típica es la elevación del hombro con flexión del codo, son breves con 1 seg. de duración y una fase de relajación más lenta, varía de movimientos violentos a contracciones mínimas. En algunos casos hay movimientos visibles y solo una sensación subjetiva de choque eléctrico dentro del cuerpo, llamado como mini-polimioclónias.
- La mayoría ocurren al despertar, los factores desencadenantes principales son: la privación del sueño, fatiga, estímulos visuales luminosos, menstruación, concentración mental, estrés y excitación o frustración, y la ingestión de alcohol.

ESTUDIOS PARACLÍNICOS

- Electroclínico → Diagnóstico de EMJ
- Electroencefalograma → Presenta un ritmo de fondo dentro de los límites de la normalidad. Patrón de polipuntas y ondas, de 5-20 puntas generalizadas simétricas y de alta frecuencia de 2.5-5. La crisis mioclónica ocurre simultáneamente con el patrón poli punta-onda.
- Estudios de neuroimagen → Detectan anomalías estructurales.
- Resonancia magnética: Revela que la EMJ es una epilepsia generalizada genética y no es causa por afecciones que conducen a una patología cerebral cortical focal, como tumores cerebrales o encefalitis.

GENÉTICA:

Hay 15 loci ligados a la EMT, el más importante es el dominio Myoclonial, EF (terminal C)-EPHC1. Mutaciones de EPHC1 pueden causar pequeñas malformaciones del desarrollo de la corteza.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL:

- Sí de epilepsia generalizada con CTGG.
- Epilepsias mioclónicas progresivas.
- - de ausencia juvenil
- = de lóbulo frontal.

TRATAMIENTO

- Evitar los factores desencadenantes y el uso adecuado de FAE.
- AVP en dosis bajas, 1000 mg diarios o menos
- Lamotrigina y topiramato para px con EMT
- Topiramato efectivo para las CTGG.
- Clonazepam → Crisis mioclónicas y tratamiento de las crisis de GTC.
- Levetiracetam → Buen px en edad fértil con px con epilepsia y espectro autista, px con mioclónicas corticales de diverso origen.
- Neuroestimulación → Cuando las FAEs no permiten controlar la crisis.
- Dieta cetogénica.

PRONÓSTICO.

Epilepsia benigna con buena respuesta al tx con FAEs.