



**Universidad del Sureste
Escuela de Medicina**



EPILEPSIA MIOCLONICA JUVENIL

PRESENTA

Ángel José Ventura Trejo

Neurología

Dr. José Luis Gordillo Guillen

Comitán De Domínguez, Chiapas, 02 de marzo del 2021

Angel Jade Ventura Trujillo
Epilepsia mioclónica juvenil

01/03/21

Este tipo de epilepsia fue demostrado por J. Janz y Christinau. Los cuales los describieron o le llamaron "Síndrome de Petit mal impulsivo de Janz". Esto se puede clasificar como epilepsia generalizada genética pero siendo estas que pueden tener diferentes fenotipos. Se puede definir como la presencia de sacudidas mioclónicas pero estas no presentaron alguna alteración del conocimiento y hacen énfasis en que es más común después de despertar.

Las crisis tónico-clónicas también pueden aparecer pero con menor frecuencia y las ausencias tienen un menor índice de aparición, estas mismas se dan por la falta de sueño en el momento de despertar, dentro de su epidemiología vemos que representa de un 8-10% de las epilepsias totales, con una incidencia de 1 en 1000-2000 personas por año, estas pacientes no suelen presentar déficits intelectuales o neurológicos y su enfermedad no es progresiva.

Se debe de identificar crisis mioclónicas generalizadas ya que representa un estacionamiento para el diagnóstico de EMJ. Su edad de presencia está rondando entre los 10 a los 25 años, son caracterizadas por sacudidas pueden ser únicas o repetitivas abruptas, arítmicas e involuntarias. Pueden afectar a brazos, hombro, pueden ser uni o bilaterales, dentro de estas la más común es la de elevación de hombros con flexión de codo, su tiempo suele ser corto, alrededor de 1 segundo con una recuperación muy lenta descrita como una sensación de choque eléctrico dentro del cuerpo, conocido como mani-policlonias.

dentro del encefalograma la crisis mioclonónica ocurre al mismo tiempo con el patrón poli punta-ondas.

dentro de todas las estudios que se hacen pero poder dar un diagnóstico encontramos el estudio genético el cual se ha demostrado que en el loci 15 se encuentra ligado a la "Epilepsia mioclonónica Juvenil" el cual representa una importante relación de los casos.

en el diagnóstico diferencial encontramos que es complicado ya que los paciente no refieren tener antecedentes heredo familiares de epilepsia y es común que recurren a médicos posterior de una crisis tónico-clónica, el cual principalmente se le dan un medicamento de primera línea como la fenitoína o la carbamazepina el cual este último exacerba las crisis dado que se debe de evitar en su tratamiento.