



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

EPILEPSIA MIOCLONICA JUVENIL

Materia: Neurología
Docente: José Luis Gordillo Guillén
Integrante: María del Pilar Álvarez Sánchez
Semestre: 6º "A"
Fecha: 01/03/2021

EPILEPSIA MIOCLONICA JUVENIL

DEFINICIÓN = TRASTORNO GENERALIZADO QUE INICIA GENERALMENTE EN PUBERTAD O ADOLESCENCIA, CARACTERIZADO POR MIOCLONIAS Y, EN MENOR FRECUENCIA = CRISIS TÓNICO-CLÓNICAS GENERALIZADAS Y AUSENCIAS.

GENETICIDAD = TAMBIÉN DENOMINADO POR JANZ Y CHRISTIANAS COMO: SÍNDROME DE PETIT MAL IMPULSIVO DE JANZ

PROGNÓSTICO
BENIGNO

- CLASIFICADA = EPILEPSIA GENERALIZADA GENÉTICA, CON FENOTIPOS VARIABLES.
- PRESENCIA DE SACUDIDAS MIOCLONICAS, SIN ALT. DE CONSC.
- OCURREN > DESPUÉS DE DESPERTAR
- NO PRESENTAN DEFICITS INTELECTUALES.

EPIDEMIOLOGÍA

- 1 CASO CADA 1000-2000 PERSONAS.
- REPRESENTA 5-10% TODAS LAS EPILEPSIAS.

PRESENTACIÓN CLÍNICA

MIOCLONIAS

- EDAD INICIO = 10-25 AÑOS.
 - SACUDIDAS
 - UMEDAS / REPETITIVAS.
 - ABRUPTAS
 - RÍTMICAS
 - INVOLUNTARIAS
 - SIMÉTRICAS / UNILATERALES.
 - RELAJACIÓN LENTA.
 - AL DESPERTAR.
- EXTREMIDADES SUPERIORES (97,9%)
 - E. INTERMEDIAS (45%)
 - TRONCO (23,3%)
 - CARA (14%)

CRISIS TÓNICO CLÓNICAS GENERALIZADAS

- PRESENTES EN 80-97%.
- APARICIÓN POSTERIOR A MIOCLONIAS.
- DESPUÉS DE DESPERTAR (53,7%).
- AUSENCIAS 12-34%.

EPILEPSIA MIOCLONICA JUVENIL

FACTORES Predisponentes

- PRIVACIÓN DE SUEÑO
- FATIGA
- ESTIMULOS VISUALES LUMINOSOS
- MENSTRUACIÓN
- CONCENTRACIÓN MENTAL
- ESTRÉS
- EXCITACIÓN
- FROSTACIONES
- INGESTION - ALCOHOL

ESTUDIOS PARACLINICOS

• ELECTROENCEFALOGRAMA { ritmo fondo normal.

• HALLAZGO ICTAL = DESCARGA DE PUNTAS Y COMPLEJOS PUNTA-ONDA GENERALIZADO Y POLIPUNTA
 • FRECUENCIA = 6 Hz.
 • DOMINIO = FRONTOCENTRAL

• EEG ICTAL = PATRÓN POLIPUNTA, 5-20 PUNTAS GENERALIZADAS.
 • FRECUENCIA = 2.5-5 Hz.

✓ ESTIMULACION FÓTICA INTERMITENTE

{ FOTOSENSIBILIDAD
 • LUZ ARTIFICIAL
 • LUZ SOLAR

{ PUNTAS GENERALIZADAS. { FLASHES 20-10 Hz.

• DEBECE RESPONDER A LOS 20 AÑOS
 • PRINCIPALMENTE MUJERES.

✓ ESTUDIOS DE NEUROIMAGEN = EN EMJ. NO ENCONTRADO ANOMALIAS CROMOSOMICAS

• RESONANCIA MAGNETICA { NO EVIDENCIA ANOMALIAS
 REFLEJA QUE = EMJ ES EPILEPSIA GENERALIZADA.

✓ GENÉTICA

- 15 LOCI LIGADOS
- MAS IMPORTANTE = DOMINIO MIOCLONICAL 2F
- MUTACIONES EN E FHC1 = MALFORMACIONES CORTEZA ANOMALIAS EN COMPORTAMIENTO.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

- CON CTCS
- EPILEPSIAS PROGRESIVAS
- DE ABSENCIA JUVENIL
- DEL LOBULO FRONTAL

TRATAMIENTO = • EVITAR

- SUPRESION DEL SUEÑO
- FATIGA
- ALCOHOL
- DISCRETARE OPORTUNAMENTE.

• NEUROESTIMULACION

• ACIDO VALPROICO (1980) 1. ELECCION

- RESPUESTA 80%.
- DOSIS 1000 mg/diarios
- FUNCIONA
 - CRISIS MIOCLONICAS.
 - CTCS
 - ABSENCIAS.

- EVITAR EN GRAB FERTIL.

HOMBRES

- AVP (ACIDO VALPROICO)

MUJERES

- LVT
- LTG
- LEV (LEVETIRACETAM)

- MONOTERAPIA CON LAMOTRIGINA.
- MONOTERAPIA CON LAMOTRIGINA Y COMBINADA CON TOPIRAMATO.

PACIENTES QUE NO SE PUEDE UTILIZAR AVP.

- 1) AVP
- 2) LAMOTRIGINA
- 3) TOPIRAMATO
- 3) CLONAZEPAM

BIBLIOGRAFIA.

- David, Caldera (2018) Epilepsia mioclonica juvenil. Revista Neuropsiquiátrica: 250-256