



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

EPILEPSIA MIOCLONICA JUVENIL

MATERIA

NEUROLOGIA

DOCENTE:

DR. GORDILLO GUILLEN JOSE LUIS

PRESENTA

GONZÁLEZ REQUENA NYMSSI MICHELL

Comitán de Domínguez, Chiapas a 28 de febrero del 2020

Epilepsia mioclonico juvenil

También denominada como el síndrome de petit mal impulsivo de Janz, es clasificada como una epilepsia generalizada genética, con fenotipos variables, se le define la presencia de sacudidas mioclonicas sin alteración del conocimiento y ocurren generalmente después del despertar.

Epidemiología. La incidencia de EMJ en la población en general se estima en 7 caso por cada 1000-2000 personas por año. La EMJ representa aproximadamente 5-10% de todas las epilepsias.

Presentación clínica: Se presenta entre los 10 y 25 años. Se caracterizan por sacudidas únicas o repetitivas, abruptas, arritmicas e involuntarias que afectan predominantemente hombros y brazos; generalmente simétricas pueden ser unilaterales, la más típica es elevación del hombro con flexión del codo son breves, en algunos casos no hay movimientos visibles.

Factores desencadenantes: Fatiga, estímulos visuales luminosos, menstruación, concentración mental, estrés, excitación o frustración, ingestión de alcohol.

EEG. Presenta un ritmo de fondo dentro de los límites de la normalidad. Incluye descarga de puntas y complejos punta-ondas generalizadas o poli-puntas.

E. fónica intermitente. Se caracteriza por el registro con descargas epileptiformes tipo puntas o complejos punta-onda usualmente generalizadas.

Est. neuroimagen. No se han encontrado anomalías estructurales.

RM. Descartar patología cerebral cortical focal.

Genética. Se han descubierto 15 loci ligados a la EMJ siendo el más importante el dominio Myoclonina 7/EF (terminal C)-EF14C7 el cual está presente en 3-9% de familias con esta epilepsia.

Tratamiento. Se busca en el equilibrio entre evitar los factores desencadenantes y el uso adecuado de fármacos antiepilépticos.

El estilo de vida tiene una parte muy importante en el tratamiento.

Pronóstico: En general ha sido considerada un tipo de epilepsia benigna con muy buena respuesta al tratamiento con FAEs.

Farmacovigilancia en un 15% de los pacientes.