

RESUMEN EPILEPSIA MIOCLONICA JUVENIL

Medicina humana

Dr. José Luis Gordillo

PRESENTA:

Andrés Alonso Cancino García

GRUPO, SEMESTRE y MODALIDAD:

6to Semestre Y Grupo B, Neurología

Comitán de Domínguez, Chiapas

Fecha: 26/02/2020

EPILEPSIA MIOCLONICA JUVENIL

La epilepsia mioclonica juvenil, también denominado como el síndrome de petit mal impulsivo de Janz, es clasificada como una epilepsia generalizada genética; se lo define como la presencia de sacudidas mioclónicas, sin alteración del conocimiento y con ocurrencia generalmente después del despertar.

La incidencia de EMJ en la población general se estima en 1 caso por cada 1000-2000 personas por año, además representa aproximadamente el 5-10% de todas las epilepsias. Los pacientes con EMJ no suelen presentar déficits neurológicos y/o intelectuales y la enfermedad sigue un curso no progresivo.

La edad de inicio de la EMJ es alrededor de los 10 y 25 años. El 3-5% de los pacientes con EMJ solo tienen crisis mioclónicas y las generalizadas, están presentes en el 80-90% 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 son la fatiga, estímulos visuales luminosos, menstruación, concentración mental, estrés, excitación y/o frustración, además del alcohol como droga se puede considerar un factor desencadenante.

El diagnóstico de la EMJ es electro-clínico. El electroencefalograma provee un apoyo, muestra el patrón de poli-puntos y ondas, que consiste en un grupo de 5 a 20 puntos generalizadas, casi siempre simétricas y de alta frecuencia, generalmente seguidas por ondas lentas. La estimulación fónica intermitente sirve de apoyo en el diagnóstico, que se caracteriza por el registro en descargas epiléptiformes tipo puntos o complejos punta.

Las técnicas de neuroimagen recientemente desarrolladas han detectado anomalías estructurales, aunque en la EMJ no se han encontrado anomalías, además la resonancia magnética estructural del cerebro no suele evidenciar anomalías.

Se han descubierto 15 loci ligados al EMJ, el dominio MyoDinam1/EF (terminal/C)-EF-HC1, de ahí, la importancia de una adecuada evaluación genética.

Las condiciones a considerar en el diagnóstico diferencial incluyen: síndrome de epilepsia generalizada con ETCG, epilepsias mioclónicas progresivas, epilepsia de ausencia juvenil y epilepsia del lóbulo frontal.

El tratamiento se basa 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. El ácido valproico se ha considerado de primera elección en la EMJ, con una tasa de respuesta de hasta el 80%, pero se sugiere evitar en mujeres en estado fértil, ya que aumenta el riesgo de malformaciones fetales y deterioro

del desarrollo cognitivo postnatal, incluido el TEA. Durante los últimos años, se han sugerido lamotrigina y topiramato como opciones alternativas. El clonazepam, es útil para las crisis mioclonicas y tiene un papel menor en el tratamiento de las crisis de GTC.

En general, la EMJ ha sido considerada un tipo de epilepsia "benigna" con muy buena respuesta al tratamiento con FAE's. Lamentablemente, la farmacoresistencia se ha visto en 15% de los pacientes, además a largo plazo de las crisis es más favorable de lo que se creía.

Andrés Alonso Caucimo García

GTO SEMESTRE GRUPO 15

NEUROLOGIA N. LISTA 2.