

Epilepsia mioclónica Juvenil

La epilepsia mioclónica Juvenil, también definida por Janz y Christinas como el síndrome de Petit mal Impulsivo de Janz, es clasificada como una epilepsia generalizada genética con fenotipo variable, a este tipo de epilepsia se le define con la presencia de sacudidas mioclónicas, sin alteración del conocimiento y ocurren generalmente después de despertar.

La incidencia en la población general se estima en 1 de cada 100,000 personas/año. Representa del 5-10 del total de las epilepsias.

En la presentación clínica podemos determinar primeramente la edad de inicio: alrededor de los 10 a 15 años. Las mioclonías se caracterizan por sacudidas únicas, involuntarias, repetitivas, abruptas o rítmicas, las cuales afectan predominantemente hombros y brazos.

Suelen ser unilaterales, la mioclonia más típica es la elevación del hombro, con flexión del codo.

Las crisis mioclónicas generalizadas son breves, se describe una duración de hasta un segundo con una fase de relajación más lenta: la amplitud va de movimientos lentos a contracciones mínimas.

En algunas casos no hay movimientos visibles y el paciente informa solo una sensación subjetiva de choque eléctrico dentro del cuerpo, a este fenómeno se le conoce como mini-poliodonia.

De los estudios para clínicos podemos mencionar:

• Electroencefalograma:

Típicamente presenta un ritmo de fondo dentro de la normalidad, el hallazgo interictal incluye descargas de punta generalizadas y polipunta-y-onde.

● Estimulación fotica Intermitente:

La respuesta fotogáustica que se puede encontrar se caracteriza por el registro de descargas epileptiformes, usualmente generalizadas que ocurren durante la foto estimulación.

● Resonancia Magnética:

No suele evidenciar anomalías. Esta observación refuerza el hecho de que es una epilepsia generalizada genética y no es causada por afecciones que conducen a una patología cerebral.

Los diagnósticos diferenciales se basan en que el paciente experimenta una crisis tónico-clónica generalizada, y estas condiciones nos llevan a pensar en Síndrome de epilepsia generalizada con crisis solamente, epilepsia mioclónica progresiva, epilepsia de ausencia juvenil y epilepsia de lóbulo frontal (carbamazepina exacerbó el cuadro, conduciendo o dando paso a un buen manejo

El tratamiento se basa en el equilibrio entre cortar los factores desencadenantes y el uso adecuado de fármacos antihipertensivos.

El estilo de vida tiene una parte muy importante en la evolución del manejo del paciente. Incluye recomendaciones como cortar desencadenantes (comida), supresión del sueño, ingesta de alcohol, fatiga, etc.

Durante los últimos años se ha jugado Lamotrigina y Topiramato con opciones alternativas, en especial en pacientes que no se puede usar dado valproato. El clonazepam ocupa el 3er lugar ya que es útil en crisis mioclónicas.

En general, esta patología ha sido clasificada como benigna por su buena respuesta en apego al tratamiento. La remisión a largo plazo es más favorable de lo que se creía lamentablemente se ha llegado a observar farmacoresistencia en aproximadamente 15% de los pacientes.