



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

6° A

MATERIA:

NEUROLOGIA

TRABAJO:

EPILEPSIA MIOCLÓNICA JUVENIL

DOCENTE:

DR. JOSE LUIS GORDILLO GUILLEN

ALUMNO (A):

YANIRA LISSETTE CANO RIVERA

COMITÁN DE DOMÍNGUEZ, CHIAPAS, 16 DE NOVIEMBRE DE 2021

Epilepsia mioclónica juvenil

La epilepsia mioclónica juvenil también denominada por Janz y Christinas como el Síndrome de Petit mal impulsivo de Janz, es clasificada como una epilepsia generalizada genética, con fenotipos variables, a este tipo de epilepsias se le define la presencia de sacudidas mioclónicas, sin alteración del conocimiento y con ocurrencia generalmente después de despertar.

Las crisis tónicas + clónicas generalizadas pueden también ocurrir y en menor frecuencia las ausencias estas se ven a menudo precipitadas por la falta de sueño, al momento de despertar.

La incidencia de Emo en la población general se estima 1 caso por cada 1000 a 2000 personas por año.

La Emo representa aproximadamente el 5-10% de todas las epilepsias sin embargo, las cifras exactas pueden ser más altas ya que a menudo la enfermedad se diagnostica erróneamente.

Los pacientes no suelen presentar déficit intelectuales o neurológicos y la enfermedad sigue un curso no progresivo.

> Presentación Clínica:

La identificación de crisis mioclonicas generalizadas es fundamentalmente para el diagnóstico de Emg. La edad de inicio es alrededor de 10 y 25 años.

Las mioclonias se caracterizan por sacudidas únicas o repetitivas abruptas, amónicas e involuntarias que afectan predominantemente los hombros y los brazos, generalmente simétricos, sin embargo, pueden ser unilaterales, la mioclonia más atípica es la evaluación del hombro con flexión del codo.

Las crisis mioclonicas generalizadas son breves, se describe una duración más lenta, la amplitud varía de movimientos visibles y el paciente informa solo una sensación subjetiva de choque eléctrico dentro del cuerpo. A este fenómeno se le conoce como mini-polimiclonias.

Se describe la participación de las extremidades superiores en el 93% de los pacientes, mientras que en menor frecuencia en las extremidades inferiores, tronco, y cara.

La mayoría de las mioclonias ocurren al despertar, el 3% al 5% de los pacientes con Emg solo tienen crisis mioclonias.

> Diagnóstico diferencial =

Una razón para el diagnóstico inadecuado es que los pacientes a menudo no informan las crisis mioclónicas o el médico no pregunta de manera adecuada al obtener la información de la crisis. En la mayoría de los pacientes, la EMO se diagnostica después de que el paciente experimenta una crisis tónico-clónico generalizado.

> 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.

Esto incluye recomendaciones como evitar desencadenantes comunes, incluyendo la supresión del sueño, fatiga, ingesta de alcohol, despertarse de manera oportuna y énfasis en la importancia de la adherencia al tratamiento con FAE.

El estudio realizado por Prasad demostró que el ácido valproico, la lamotrigina y el tratamiento con topiramato individualmente no demostraron ninguna diferencia significativa en los resultados de CTCG, mioclonías y crisis de ausencia, los 3 produjeron un buen estado de control de la crisis de CTCG las crisis de ausencia.

* Pronósticos

En general, la Emi ha sido considerada un tipo de epilepsia benigna con muy buena respuesta al tratamiento con A.A.E.S.

La remisión a largo plazo de las crisis es más favorable de lo que se creía. Jones publicó su propia serie con información de seguimiento disponible hasta 69 años después y encontró que 59.1% de pacientes permanecieron libres de crisis al menos 5 años después del último contacto.

En otras series los hallazgos son similares y seguimiento de hasta 40 años o más. Lamentablemente, 71% de pacientes con Emi tuvieron al menos un evento adverso desfavorable como no haber concluido la educación escolar, embarazo no planeado, desempleo o vivir solo.

La identificación de las micofonías muestra patrones de polipunta-onda caracterizados por un grupo de puntas generalizado simétricas y de alta frecuencia seguidos por ondas lentas.

Los estudios de neuroimagen no están indicados de manera rutinaria.

Los fármacos por considerar incluyen el ácido valproico, el levetiracetam, la lamotrigina, el clonazepam, y el topiramato, el pronóstico en general es adecuado por varios años después.

FUENTES DE INFORMACION

Epilepsia mioclónica juvenil. RECUPERADO DE [EPILEPSIA MIOCLONICO JUVENIL.pdf](#)