

Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana

Asignatura:

NEUROLOGIA.

Trabajo:

Resumen EPILEPSIA MIOCLONICA JUVENIL.

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen.

Alumno:

Citlali Berenice Fernández Solís.

Semestre y grupo:

6° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas a 16 de noviembre de 2021.

EPILEPSIA MIOCLONICA JUVENIL:

La epilepsia mioclónica juvenil (EMJ) 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 epilepsia se le define la presencia de sacudidas mioclónicas, sin alteración del conocimiento y con ocurrencia generalmente después del despertar.

Las crisis tónico-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.

Epidemiología:

La incidencia de EMJ en la población general se estima en 1 caso por cada 1000-2000 personas por año. La EMJ 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 con EMJ no suelen presentar déficits intelectuales o neurológicos y la enfermedad sigue un curso no progresivo.

Presentación clínica:

La identificación de crisis mioclónicas generalizadas es fundamental para el diagnóstico de EMJ.

La edad de inicio de la EMJ es alrededor de los 10 y 25 años. Las mioclónicas se caracterizan por sacudidasónicas y repetitivas, abruptas, arritmicas e involuntarias, que afectan

EPILEPSIA MIOCLÓNICA

Predominantemente los hombros y los brazos, generalmente simétricos. Sin embargo, pueden ser unilaterales, la mioclonía 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 varía de movimientos violentos a contracciones mínimas.

En algunos 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-polimioclonias.

Se describe la participación de las extremidades superiores en el 97,7% de los pacientes, mientras que en menor frecuencia en las extremidades inferiores (46,5%), tronco (23,3%) y cara (14%). La mayoría de las mioclonías ocurren al despertar (62,8-87,5%). El 3-5% de los pacientes con EMJ solo tienen crisis mioclónicas. Las crisis tónico-clónicas generalizadas (TCG) están presentes en el 80-97% de los pacientes, y aparecen meses o años después de la aparición de las mioclonías. Ocurren después de despertar en el 53,7% de los casos.

A menudo son precedidos por crisis mioclónicas generalizadas leves a moderadas, de frecuencia e intensidad creciente.

Las ausencias están presentes entre el 17 al 54%.

Bebé hipotónico 1

/ /

Los factores desencadenantes de los ataques epilépticos* son variados, siendo el más frecuente:

→ La privación del sueño, reportada hasta en un 58.3-89.5% de los casos.

Otros factores desencadenantes incluyen:

- Fatiga (73.7%).
- Estimulos visuales luminosos (36.8%).
- Menstruación (24.1%).
- Concentración mental (22.8%).
- Estrés, excitación o frustración (12.3%).
- También se encontró que la ingestión de alcohol es un factor desencadenante en el 5.3% de los casos.

Estudios paraclínicos:

* **Electroencefalograma:** El diagnóstico de la EMJ es electro-clínico, basado en la presencia de las características clínicas ya mencionadas. El EEG provee un apoyo; en el EEG, la EMJ típicamente presenta un ritmo de fondo dentro de los límites de la normalidad.

* **Estimulación fótica intermitente:** Durante esta maniobra se puede objetivar la presencia de foto-sensibilidad, la cual se define como respuesta anormal a la luz solar o artificial producida por reactividad extrema de las moléculas que absorben la luz en los tejidos.

* **Estudios de neuroimagen:** Las técnicas de neuroimagen recientemente desarrolladas han detectado anomalías estructurales. Aunque en la EMJ no se han encontrado anomalías en la resonancia de encéfalo estructural convencional de I.S.T.

* **Resonancia magnética:** La RM estructural del cerebro no suele evidenciar anomalías. Esta observación refleja el hecho de que la EMJ es una epilepsia generalizada genética y no es causada por afecciones que conducen a una patología cortical focal, como tumores cerebrales o encefalitis.

Tratamiento:

El tratamiento se basa en el equilibrio entre evitar los factores desencadenantes y el uso adecuado de fármacos antiepilépticos (FAE).

Desde 1980 el ácido valproico (AUP) se ha considerado el FAE de primera elección en la EMJ, con una tasa de respuesta de hasta el 80%.

Durante los últimos años se han sugerido lamotrigina y topiramato como opciones alternativas. La monoterapia con lamotrigina resultó en una tasa libre de ataques del 40% al 83% para pacientes con EMJ.

La monoterapia con lamotrigina y terapia combinada con topiramato fueron opciones efectivas para el tratamiento de pacientes de los cuales no se puede usar el AUP.