

# **UNIVERSIDAD DEL SURESTE**

## **Licenciatura en Medicina Humana**

### **Neurología.**

Trabajo:  
**Epilepsia Mioclónica Juvenil.**

Docente:  
**Dr. José Luis Gordillo Guillen.**

Alumno:  
**Mario Alberto Gordillo Martínez.**

Semestre y Grupo:  
**6° "A"**

**Comitán de Domínguez, Chiapas 16 de Noviembre del  
2021.**

## Epilepsia mioclónica Juvenil.

La epilepsia mioclónica Juvenil (EMJ) también denominado por Janz y Christinos como el síndrome de Petit mal impusivo de Janz, es clasificada como una epilepsia generalizada genética, con fenotipo variables, a este tipo de se le define la presencia de sacudidas mio-clónicas, sin alteraciones del conocimiento y con ocurrencia generalmente después del despertar.

Las crisis tónico-clónica generalizadas pueden también ocurrir y en menos frecuencia las ausencias, éstas 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 déficit intelectuales o neurológicas o la enfermedad sigue un curso no progresivo.

### Presentación Clínica.

La identificación de crisis mioclónica generalizadas es fundamental para el diagnóstico de EMJ. La edad de inicio de la EMJ es alrededor de los 10 y 25 años. Las mioclonías se caracterizan por sacudidas únicas o repetitivas, abruptas, arrítmicas e involuntarias que afectan predominantemente los hombros y los brazos, generalmente simétricos, sin embargo, pueden ser unilaterales, la mioclónica más típica es la elevación del hombro con flexión del codo.

La 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 movimiento visible y el paciente informa solo una sensación subjetiva de choque eléctrico dentro del cuerpo. A este fenómeno se le conoce como mini-polimiclonías.

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%) tronco (23,3%) y cara (14%).



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 (11, 12). Otros factores desencadenantes incluyen la fatiga (73.7%), estímulos visuales luminosos (36.8%), menstruación (24.1%), concentración mental (22.8%) y estrés, excitación o frustración (12.3%). También se encontró que la ingestión de alcohol es un factor desencadenante en el 51.3% de los casos.

### Estudios Paraclínicos.

#### Electroencefalograma (EEG).

El diagnóstico de la EMJ es electro-clínico, basado en la presencia de las características clínicas ya mencionadas. El electroencefalograma (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. La respuesta fotoparoxística que se puede encontrar en pacientes con EMJ, se caracteriza, que ocurre durante la maniobra de foto estimulación.

## 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 1.5T.

## Resonancia Magnética.

La resonancia magnética (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 cerebral cortical focal como tumores cerebrales o encefalitis.

## Genética.

Se han descubierto 15 loci ligados a la EMJ, siendo el más importantes el dominio Myoclonina 1/EF (terminal C)-EFHC1, el cual está presente en 3-9% de familias con esta epilepsia. Mutaciones de EFHC1 pueden causar pequeñas malformaciones del desarrollo de la corteza.

## Tratamiento.

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