

**Universidad del Sureste**  
**Escuela de Medicina Humana**

**SEMESTRE:**

6° A

**MATERIA:**

NEUROLOGÍA.

**CLAVE:**

1.

**DOCENTE:**

DR. JOSÉ LUIS GORDILLO.

**ALUMNO (A):**

IRIANA YAYLÍN CAMPOSECO PINTO.

COMITÁN DE DOMINGUEZ, CHIAPAS, 16 DE NOVIEMBRE DEL 2021.

# Epilepsia Mioclónica Juvenil.

Denominado por Janz y Christinas como el síndrome de petit mal impositivo 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.

**Epidemiología** = 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.

**Presentación Clínica** = La edad de inicio es alrededor de 10 y 25 años. Se caracterizan por sacudidas únicas o repetitivas, arrítmicas e involuntarias, que afectan predominantemente los hombros y los brazos; generalmente simétricas 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 maximientos visibles y el paciente informa solo una sensación subjetiva de choque eléctrico dentro del cuerpo. A este fenómeno se le conoce como mini-polimioclonia.

- Fatiga (73,7%)
- Estímulos visuales luminosos (36,8%)
- menstruación (24,1%)
- estrés (2,3%)

### Estudios Paraclinicos = Electroencefalograma

Provee un apoyo, en el EEG, la EMJ típicamente presenta un ritmo de Fondo dentro de los límites de la normalidad. El hallazgo interictal incluye descargas de Puntas y complejos Punta-ondas generalizados y polipuntas y-ondas, la frecuencia puede ser hasta de 6 Hz y de dominio frontocent.

Estudios **Neurorimagen** han detectado anomalías estructurales.

**Resonancia Magnética** = 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:** 15 loci ligados a la EMJ, siendo el más importante el dominio Myoclonno 1/EF (terminal C)-EFHC1, el cual está presente en 3-9%. Pueden causar pequeñas malformaciones del desarrollo de la corteza.

**Diagnóstico Diferencial:** La EMJ se diagnostica después de que el paciente experimenta una crisis tónico-clónica generalizada (CTCG) y ha comenzado a tratarse con uno de los fármacos habituales de primera línea, como la fenitoína o carbamazepina.

**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. Incluye recomendaciones como evitar desencadenantes comunes, incluyendo la supresión del sueño, fatiga, ingesta de alcohol, y enfatizar en la importancia de la adherencia al tratamiento con FAE.