



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

**SEMESTRE:**

6º A

**MATERIA:**  
NEUROLOGÍA

**TRABAJO:**  
EPILEPSIA IOCLÓNICA JUVENIL

**DOCENTE:**  
DR. JOSÉ LUIS GORDILLO GUILLÉN

**ALUMNO (A):**  
YANETH ORTIZ ALFARO

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

## Epilepsia Mioclónica Juvenil

La epilepsia mioclónica Juvenil (EMJ) también denominado 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-clónico 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 el 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 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 sacudidas breves o repetitivas, abruptas, arrítmicas e involuntarias.

generalizado y lo comenzado a tratarse con uno de los fármacos habituales de primera línea como la fenitoina o la carbamazepina. Se debe considerar el Síndrome de epilepsia generalizada con CTCG, Epilepsia mioclónica progresiva, epilepsia de ausencia juvenil y Epilepsia del lóbulo frontal.

### Tratamiento

El tratamiento se basa en el equilibrio entre evitar los factores desencadenantes y el uso adecuado de fármacos antiepilépticos (FAE). El estilo de vida tiene que ser una parte muy importante en el tratamiento (supresión del sueño, fatiga, ingesta de alcohol).

Desde 1980, el ácido valproico (AVP) se ha considerado el FAE de primera elección en la EM) con una tasa de respuesta de hasta el 80%. En la actualidad el AVP es la primera elección de FAE en hombres con EM), pero se sugiere evitar en mujeres por la edad fértil y se ha asociado a malformaciones fetales.

Durante los últimos años se han sugerido lamotrigina y topiramato como opciones alternativas. El levetiracetam (Lev) uno de los recientes FAE presenta amplias ventajas por su absorción sin cambios con los alimentos y en la porfiria aguda.

### Prognóstico

En general, la EM) ha sido considerada un tipo de epilepsia "benigna" con muy buena respuesta al tratamiento con FAEs. Lamentablemente farmacoresistencia se ha visto en cerca del 15% de pacientes.

La identificación de los mioclonos al despertar es fundamental para el diagnóstico de EM) y el EEG muestra patrones de polipunta-onda.

### Estimulación Fotica 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 a la luz en los tejidos.

### Estudios de neuroimagen

Las técnicas de neuroimagen recientemente desarrolladas han detectado anomalías estructurales. No se han encontrado anomalías en la resonancia del encéfalo.

### Resonancia Magnética

La resonancia Magnética estructural del cerebro no suele evidenciar anomalías, esta observación respaldada por la EM) es una epilepsia generalizada genética y no es causada por afecciones que conllevan una patología cerebral cortical focal.

### Genética

Se han descrito 15 loci ligados a la EM), siendo el más importante el dominio MyoDinina1/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.

### 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 las crisis. La EM) se diagnostica después de que el paciente experimenta una crisis tónico-clónica.

que afectan predominantemente los hombros y los brazos; generalmente simétricas, sin embargo, pueden ser unilaterales, la mioclonía más típica es la elevación del hombro con flexión del codo.

Las crisis mioclonicas generalizadas son breves, se describen una duración de hasta un segundo con un fase de relajación más lenta, la amplitud varía de movimientos violentos a contracciones mínimas.

Las crisis tónico-clónicas generalizadas (CTCG) están presentes en el 80 - 97% de los pacientes y aparecen meses o años después de la aparición de mioclonías. 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.

### Estudios Paraclínicos (Electroencefalograma (EEG))

El diagnóstico de la EM) es electro-clínico basado en la presencia de las características clínicas ya mencionadas.

El electroencefalograma (EEG) provee apoyo, en el EEG, la EM) típicamente presenta un ritmo de fondo dentro de los límites de la normalidad.

El hallazgo interictal incluye descarga de puntas y complejos punta-onda generalizadas y poli-puntas-ondas, la frecuencia puede ser hasta de 6Hz y de dominio frontocentral.