Rev. Chil. Pediatr. 61 (2): 99-102, 1990

Epilepsia mioclónica juvenil. Dificultades de vida y respuesta al tratamiento

M.C. Marcelo Devilat B.¹; M.C. Rodrigo Chamorro O.¹; M.C. Ricardo Erazo T.¹; M.C. Laura Germain P.¹;
M.C. Francisco Mena C.¹; M.C. Bolívar Valenzuela M.¹

Juvenile myoclonic epilepsy: Life difficulties and response to treatment

Juvenile myoclonic epilepsy (JME) may have different forms of clinical expression and produces different kinds of life difficulties. Both eventualities have not been sufficiently described in the literature. Treatment with valproic acid is useful but requires strict compliance of medical instructions. Thirty two patients with this disease, are presented in order to describe their presenting forms, associated life handicaps and the results of their treatment. The disease may first present as tonic-clonic, complex absence or complex partial seizures, followed months or years later, by typical myoclonic crisis or as JME to which other kinds of epileptic crisis may or not be added after some time. Twenty four (75%) patients had 38 life difficulties, these being, mainly, objects dropped from hand, burns and parental aggression. Eighteen (56.25%) patients had relapses during treatment. In 14 cases (77.77%) relapses were due to noncompliance, 8 (57.19%) patients couldn't afford the cost of valproic acid. Knowledge of the presenting forms of the disease may favor oportune diagnosis and treatment, which would prevent life difficulties. Relapses are mainly due to noncompliance and economic reasons.

(Key words: epilepsy, myoclonus, juvenile, Jantz's syndrome.)

A pesar de que la epilepsia mioclónica juvenil (EMJ)¹ abarca alrededor de 12% de las epilepsias², no ha sido suficientemente documentada en nuestro medio^{3,4}. Otros tipos de crisis pueden anteceder a las mioclonías (CM), o bien seguir las^{1,3,4}, pero no han sido destacadas las diversas

formas de presentación de la enfermedad, cuyo conocimiento puede contribuir al diagnóstico oportuno.

La instalación precoz del tratamiento es importante, pues así el paciente quedará libre de las dificultades de vida que ocasionan las CM. Este aspecto tampoco ha sido destacado, a pesar de que han sido descritos⁵ los problemas psicosociales de la enfermedad.

1. Servicio de Neurología Infantil, Hospital Luis Calvo Mackenna.

La EMJ es, en general, benigna, ya que las crisis son fácilmente dominadas, al menos durante el tratamiento^{1, 6-8}, pero lo anterior supone un estricto cumplimiento de las indicaciones médicas¹.

El objetivo de esta presentación es describir, a propósito de 32 pacientes con EMJ, las formas de inicio de la enfermedad, las dificultades de vida que ellos presentaron, la evolución de las crisis durante el tratamiento y las causas que originaron las recaídas.

MATERIAL Y METODOS

Desde abril de 1981 a marzo de 1989 los autores han controlado 43 pacientes con EMJ, 32 de los cuales se presentan aquí. Sus características clínicas y del electroencefalograma (EEG) se detallaron en otro trabajo⁴. Los enfermos procedían principalmente de hospitales públicos y, algunos, de consultas privadas. La mayoría fue controlada por un solo médico (M.D.) a lo largo de un tiempo promedio de 2,2 años ($DE \pm 1,8$) y en todos se midieron las concentraciones plasmáticas de anticonvulsivantes. Treinta enfermos recibieron ácido valproico o sus derivados en mono o politerapia; uno se trató con fenobarbital y otro con fenitoína.

La forma de presentación se registró al momento del diagnóstico; la evolución y las recaídas a partir de la indicación del tratamiento. Se definió como dificultades de vida aquellas molestias originadas por las CM que interferían la vida normal del enfermo o que le eran dolorosas o aversivas. Ellas ocurrieron principalmente antes de iniciado el tratamiento.

RESULTADOS

En 17 (53,12%) pacientes otras crisis epilépticas antecedieron a las CM: crisis tónico-clónicas generalizadas (CTCG) en 14, en dos casos CTCG combinadas con ausencias complejas y en uno crisis parciales complejas. El lapso entre estas crisis iniciales y las CM fue de 1 mes a 14 años. En 2 (6,25%) enfermos las CM se presentaron como "status mioclónico" seguido de CTCG. En 13 (40,62%) las CM fueron la primera manifestación de la EMJ. De éstos, 5 permanecieron sin otro tipo de crisis y en 8 se asociaron CTCG en lapsos de 2 meses a 5 años.

Veinticuatro (75%) enfermos presentaron 38 dificultades de vida, cuyas características se detallan en la figura 1, siendo las más frecuentes: caída y roturas de objetos, quemaduras y agresiones de los padres.

Diecinueve (59,37%) pacientes no tuvieron, después de iniciado el tratamiento, nuevas CM;

Figura 1: Dificultades de vida en 24 pacientes. n = 38.

13 (40,62%) las volvieron a presentar. Trece enfermos (54,16%) de los 24 que sufrían además CTCG no recayeron, en tanto que 11 (45,83%) tuvieron nuevos episodios. Uno de los 2 pacientes con CTCG y ausencias complejas recayó. Considerando todos los enfermos y todas las crisis, resulta que 14 (43,75%) de ellos no recayeron y 18 (56,25%) volvieron a presentar algún tipo de crisis epiléptica.

La principal causa de recaída fue no cumplir con el tratamiento, lo que en más de la mitad de los casos se debió a falta de dinero (figura 2). Las otras causas de recaída corresponden a falta de sueño, ingestión de alcohol y errada indicación médica.

COMENTARIO

De acuerdo con los resultados, es posible describir 3 formas de presentación de la EMJ, según el momento de aparición de las crisis asociadas (CTCG, ausencias y crisis parciales) con respecto a las CM. En algunos de estos pacientes el lapso entre ambos tipos de crisis puede ser tan prolongado como 14 años, lo cual plantea la duda acerca de la relación entre una crisis y otra, como para conformar un síndrome, ya que se podría pensar que son 2 enfermedades epilépticas diferentes. Algunos enfermos pueden estar en

Figura 2: Causas de recaída en 32 pacientes.

tratamiento por CTGG y el advenimiento de CM, si no se conoce el cuadro, podría pasar inadvertido. En estos casos la edad, la cronobiología de la crisis y el EEG son de gran ayuda para el diagnóstico^{1,4,9,10}. Esta forma, frecuente en este grupo de niños (53,12%), lo es también en otras comunicaciones⁶; otros autores¹, en cambio, no han observado lo mismo.

La segunda forma estaría constituida por pacientes en los cuales las CTGG se inician con una serie o un status de CM. Son las llamadas "crisis clónicas-tónicas-clónicas"⁶ o "gran mal impulsivo"¹⁰. Su diagnóstico puede ser omitido si no se interroga dirigidamente sobre la secuencia de las crisis y si no se analiza correctamente el EEG^{1,4}. En este grupo de enfermos resultó ser infrecuente (6,25%) como también en otros⁶. Algunos plantean que esta forma sería una eventualidad común¹.

La tercera forma la conformarían aquellos enfermos en los que la EMJ se inicia con CM (EMJ pura¹) y posteriormente pueden presentarse crisis asociadas. Su diagnóstico es difícil, pues muchos pacientes se habitan a los mioclonías y pueden pasar años antes de iniciarse el tratamiento¹, como aconteció en algunos enfermos de esta casuística³. Por otra parte, el paciente y el médico pueden atribuir a "nerviosismo" las CM, lo que también contribuye a omitir el diagnóstico. En este grupo de enfermos, 40,62% inició su enfermedad con esta forma, frecuencia que es dos y media veces superior a la más alta comunicada¹¹. Sin embargo, sólo 5 (15,62%) de los pacientes permanecieron con CM en forma exclusiva y 8 (25%) sufrieron crisis asociadas durante la evolución. Su aparición está condicionada a la longitud de tiempo de control y a la efectividad del tratamiento.

Otros autores han delineado subtipos de EMJ en relación a otros parámetros, pero no según su forma de presentación⁶. La clasificación propuesta permite destacar la importancia de una correcta evaluación de pacientes sospechosos de presentar EMJ, pero persiste la interrogante acerca de esta peculiar secuencia de crisis en este cuadro y de los problemas nosológicos del mismo¹.

Los pacientes con EMJ pueden presentar variados síntomas psiquiátricos⁵, pero no han sido destacadas las dificultades de vida que tienen los enfermos. Ellas son producidas por las CM y pueden limitar las actividades de los escolares y de los jóvenes que trabajan, producir serias lesio-

nes físicas o bien originar problemas psicológicos, derivados de lo anterior o por agresiones del medio familiar o escolar. El diagnóstico oportuno, el tratamiento apropiado y la educación de padres y profesores constituyen la mejor prevención de las dificultades señaladas.

Existe acuerdo que con la medicación específica, ácido valproico y sus derivados, la mayoría de los pacientes permanece sin crisis^{1,6-8}. El grupo de enfermos que se presenta hace una excepción a lo anterior, puesto que más de la mitad de ellos volvió a presentar algún tipo de crisis durante el tratamiento y en una alta proporción de ellos por no haber cumplido con las indicaciones médicas. A pesar de la vigilancia de las concentraciones plasmáticas del medicamento, éste no fue de utilidad para confirmar el incumplimiento, pues no se pudo realizar dicho examen concomitantemente a la recaída. Es notable que cerca de la mitad de los pacientes que recaen lo hacen exclusivamente por indigencia económica, lo cual da a este cuadro una connotación, por lo menos en nuestro país, que excede a lo puramente biológico.

RESUMEN

La epilepsia mioclónica juvenil puede adoptar diversas formas de presentación y producir variadas dificultades de vida. Ambas eventualidades no han sido suficientemente destacadas en la literatura. El tratamiento con ácido valproico es de utilidad, pero requiere estricto cumplimiento de las indicaciones médicas. Se presentan 32 pacientes portadores de dicho cuadro, con el objeto de describir sus formas de inicio, las dificultades de vida y evaluar el tratamiento. La enfermedad puede iniciarse con crisis asociadas antecediendo a las crisis mioclónicas, con crisis clónicas-tónicas-clónicas o como epilepsia mioclónica juvenil pura, a la cual pueden agregarse posteriormente otras crisis epilépticas. Veinticuatro (75%) pacientes presentaron 38 dificultades de vida que consistieron, principalmente, en problemas para manejar objetos, quemaduras y agresión por parte de los padres. Dieciocho (56,25%) enfermos recayeron durante el tratamiento: 14 (77,77%) por incumplimiento y en 8 (57,19%) de éstos por imposibilidad para adquirir el medicamento. El conocimiento de las formas de inicio descritas puede permitir un diagnóstico oportuno, que evitará dificultades

de vida. Un alto número de enfermos recae por incumplimiento y por dificultades económicas.

(Palabras claves: epilepsia mioclónica juvenil, mioclonías, síndrome de Jantz, formas de presentación, dificultades de vida.)

REFERENCIAS

1. Janz D.: Epilepsy with impulsiv petit mal (Juvenile myoclonic epilepsy) *Acta Neurol Scand* 1985; 72: 449-458.
2. Goosses R.: Die Beziehung der Fotosensibilität zu den verschiedenen epileptischen Syndromen. Thesis Berlin (West). (Esta tesis fue editada por la Universidad Libre de Berlín oeste). 1984; 73.
3. Devilat M., Germain L.: Pequeño mal impulsivo. Síndrome de Janz. *Rev Chil Pediatr* 1984; 54: 11-15.
4. Devilat M., Chamorro R., Erazo R., Germain L., Mena F., Valenzuela B.: Epilepsia mioclónica juvenil (Síndrome de Janz). *Rev Chil Pediatr* 1989; 60: 275-279.
5. Lund M., Reintoft H., Simonsen N.: Eine kontrollierte soziologische und psychologische Untersuchung von Patienten mit Juvenilen myoklonischer Epilepsie. *Nervenarzt* 1978; 47: 708-712.
6. Delgado-Escueta A.V., Enrile-Bacsal F.: Juvenile myoclonic epilepsy of Janz. *Neurology* 1984; 34: 285-294.
7. Covanis A., Gupta A.K., Jeavons P.M.: Sodium valproate: monotherapy and polytherapy. *Epilepsia* 1982; 23: 693-720.
8. Obeid T., Panayiotopoulos C.P.: Juvenile myoclonic epilepsy: a study in Saudi Arabia. *Epilepsia* 1988; 29: 280-282.
9. Janz D.: Die Epilepsien. Stuttgart: Thieme, 1969; 126-163.
10. Janz D., Christian W.: Impulsiv petit mal. *Dtsch Z Nervenheilk* 1957; 176: 346-386.
11. Asconapé J., Penry J.K.: Some clinical and EEG aspects of benign juvenile myoclonic epilepsy. *Epilepsia* 1984; 25: 108-114.
12. Simonsen N., Møllgaard V., Lund M.: A controlled clinical and electroencephalographic study of myoclonic epilepsy (Impulsiv-Petit Mal). In: Janz D., ed.: *Epileptology*. Stuttgart: Thieme, 1976; 41-47.
13. Tsuboi T.: Primary generalized epilepsy with sporadic myoclonic petit mal type. Stuttgart: Thieme, 1977; 4-104.