

Temblor ortostático primario

TOP

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras. En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

Breve descripción del temblor ortostático primario

Adaptado de la Enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- *Definición:* El temblor ortostático primario (TOP) es un trastorno del movimiento poco frecuente caracterizado por un **temblor específico postural, rápido, que afecta a los miembros inferiores y al tronco mientras se está de pie**.
- *Epidemiología:* Hasta la fecha, se han descrito alrededor de 390 casos en la literatura. Su prevalencia es desconocida. Afecta más a mujeres (2 mujeres por cada hombre) y la enfermedad se inicia en la mediana edad o más tardíamente.
- *Clínica:* **El TOP tan solo se manifiesta estando de pie**, y va acompañado de una **sensación de inestabilidad intensa e incapacitante así como de miedo a caer**, sin caerse realmente, que disminuye o desaparece al sentarse, andar o con el uso de un soporte. Los síntomas pueden persistir o empeorar al andar hacia atrás. La inestabilidad puede provocar **estasisibisifobia**, ante la cual los afectados pueden desarrollar estrategias tales como pisar fuerte, utilizar un soporte y caminar. Este temblor rápido puede percibirse como una leve ondulación de los músculos de las piernas, que se siente como un estremecimiento, y audible en la auscultación muscular como un sonido sordo similar al de un helicóptero lejano.
- *Etiología:* El TOP es **esporádico** pero, **excepcionalmente**, se han descrito **casos familiares**. Su fisiopatología es desconocida. La sincronización en la frecuencia del temblor visto en electromiografías (EMG) entre los músculos de las piernas, del tronco y de los brazos (uni- y bilateralmente) se cree que está impulsada por un oscilador supraespinal ya que se han descrito temblores de 16 Hz en músculos inervados por los nervios craneales. Las posibles regiones anatómicas del oscilador incluyen el cerebelo y el tronco cerebral. El mismo oscilador central que está activo en el TOP puede también estar activo en sujetos sanos a los que se les provoca inestabilidad y el TOP correspondería a una actividad exagerada de diferentes vías fisiológicas relacionadas con respuestas posturales. Una hipótesis alternativa es que el TOP está provocado por el peso del cuerpo al permanecer de pie durante un tiempo prolongado, y que el ligero desequilibrio que sobreviene agrava el temblor.
- *Manejo y pronóstico:* No existe cura o tratamiento estándar para el TOP pero las **benzodiazepinas, los antiepilépticos (valproato, gabapentina), los beta-bloqueantes (propranolol), y los relajantes musculares pueden ser empleados para el tratamiento sintomático**. El **clonazepam** parece ser el más efectivo. El efecto terapéutico depende de la dosis y se produce desde 1,2 mg/24 h. La dosis puede aumentarse a 4-6 mg y, en ocasiones, hasta 8 mg/24h dividido en 3 tomas (pero con efectos secundarios sedantes). Otras benzodiazepinas, como el **diazepam**, también pueden resultar efectivos. Aunque hay evidencia de que el sistema dopaminérgico está implicado en la patogénesis del TOP, la respuesta a la L-dopa y a los agonistas dopaminérgicos es variable. El pronóstico es bueno y el tratamiento mejora considerablemente la calidad de vida.

El temblor ortostático primario – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/TemblorOrtostaticoPrimario_Es_es_HAN_ORPHA238606.pdf

La discapacidad en el curso del temblor ortostático primario

Extraído de la Enciclopedia Orphanet para público en general [2]

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones de la enfermedad?**

En aquellos casos en los que es necesario sentarse o apoyarse al cabo de unos minutos, o incluso menos, el temblor ortostático primario puede conllevar dificultades en numerosas situaciones.

La **discapacidad puede afectar a todas las actividades de la vida diaria, relacional o profesional en las que hay que mantenerse de pie sin desplazarse**. Determinadas personas presentan dificultades cada vez que deben coger o utilizar de manera precisa un objeto estando de pie. Así pues, los desplazamientos, pero también las actividades cotidianas como por ejemplo limpiar, cocinar, ducharse o vestirse pueden resultar difíciles. También es frecuente que la enfermedad afecte a las relaciones con los otros y la vida social (ver “Vivir con”).

Ciertas personas presentan **discapacidad psíquica** que da lugar a aislamiento, ya que no se atreven a salir por miedo a exponerse a situaciones en las que su enfermedad se manifestaría.

- **¿Cuáles son las ayudas disponibles para limitar y prevenir las situaciones de discapacidad?**

A pesar de la medicación, ciertas personas presentan dificultades para permanecer de pie más de algunos minutos y tienen problemas para asir o utilizar un objeto estando de pie. La ayuda de un **terapeuta ocupacional** puede ser necesaria para evaluar estas dificultades, estudiar cómo sortearlas, **adaptar el entorno y encontrar soluciones técnicas para las actividades de la vida diaria** en casa, en el trabajo o en el exterior.

Para disminuir la sensación de inestabilidad, es posible apoyarse sobre un bastón o utilizar un bastón con asiento plegable. Para desplazarse dentro de casa, algunas personas se sienten más a gusto sentadas sobre un taburete con ruedas. Asimismo existen taburetes para la ducha, que permiten ducharse correctamente estando sentado.

- “Vivir con”: situaciones de discapacidad diaria

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida diaria?

Las consecuencias de la enfermedad son muy variables de una persona a otra y dependen también de la efectividad o no de la medicación. Mientras que determinadas personas presentan pocos problemas en su vida diaria, otras -las más gravemente afectadas y aquellas que no responden a la medicación- pueden presentar dificultades en todas las actividades que requieran permanecer de pie sin moverse.

La enfermedad puede limitar las posibilidades de desplazarse fácilmente e impedir el acceso a lugares donde hay que permanecer de pie. Así pues, la utilización del transporte público es complicada debido a la imposibilidad de permanecer de pie durante el tiempo de espera o durante un trayecto; las colas de espera en el cine, museos, la línea de caja en un comercio, la espera en un semáforo... son situaciones difíciles para estas personas.

Puede ocurrir que la sensación de inestabilidad se presente también cuando la persona camina lentamente (en casa, en una multitud o en una pendiente...). Es entonces posible ayudarse de un bastón para apoyarse o utilizar un bastón con asiento para sentarse, o un taburete con ruedas para desplazarse más fácilmente en espacios interiores.

El TOP impide también coger o utilizar de forma precisa un objeto estando de pie. De este modo, puede resultar muy difícil, por ejemplo, cocinar, planchar, enroscar una bombilla en una lámpara de techo, así como lavarse el pelo, ducharse o vestirse...

Algunas modificaciones en el domicilio pueden permitir superar ciertas dificultades, tales como la utilización de un taburete en la ducha, la adaptación de los armarios para evitar estar de pie a la hora de coger un objeto (por ejemplo, un plato).

La *Tarjeta Europea de Estacionamiento para Personas con Discapacidad* permite beneficiarse de plazas de aparcamiento reversadas a personas con discapacidad. La solicitud de estas tarjetas se lleva a cabo en los ayuntamientos de los municipios en los que se esté empadronado.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida relacional y social?

Las consecuencias del temblor ortostático primario en las relaciones, más allá del círculo familiar, pueden ser importantes. Ciertas personas tienen tendencia a salir menos, para evitar enfrentarse a situaciones complicadas para ellas como, por ejemplo: hacer cola en la caja de un supermercado, esperar en la fila de un cine o coger un ascensor. A menudo les resulta difícil pararse algunos minutos en la acera o en un pasillo para tener una conversación. La enfermedad puede, por tanto, conducir al retraimiento o aislamiento. Además, el TOP al ser poco conocido, puede ser difícil hacer entender al entorno, y a veces incluso a la profesión médica, que se está enfermo o que se pueden tener dificultades, incluso una discapacidad: no siempre es fácil hacer entender que no se puede permanecer inmóvil de pie aun cuando se camine normalmente. No hay que dudar en apoyarse en un electromiograma para mostrar a las personas del entorno que el problema es motor y no psicológico.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida profesional?

Como en el caso de las actividades de la vida diaria, las consecuencias del temblor ortostático primario en la vida laboral varían mucho de una persona a otra, según la importancia de las manifestaciones y el tipo de actividad profesional. La mayor parte del tiempo, no es posible realizar actividades en las que se deba permanecer de pie. Pero incluso en otros puestos de trabajo, las relaciones profesionales pueden ser complicadas por el hecho de no poder mantenerse de pie, por ejemplo para hacer una fotocopia o coger un ascensor. En estos casos, se recomienda informar sobre la enfermedad de la que se está afectado e intentar explicar sus dificultades, pero destacando también todas las capacidades. En las empresas, los médicos de trabajo (médicos de prevención) pueden ser de ayuda para sugerir las modificaciones mejor adaptadas a cada caso individual.

1. Tremblement orthostatique primaire. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, septembre de 2011. Dr Jörg SPIEGEL, editor experto.
www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=19281&Disease.
2. Tremblement orthostatique primaire. Encyclopédie Orphanet Grand Public, febrero de 2013. Con la colaboración de: Pr Emmanuelle APARTIS-BOURDIEU, Unité fonctionnelle d'explorations fonctionnelles, service de physiologie, Hôpital Saint-Antoine, Paris - Dr Marion SIMONETTA-MOREAU, Pôle Neurosciences, CHU Purpan, Toulouse - Association des personnes concernées par le tremblement essentiel (APTES).
www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/TremblementOrthostatiquePrimaire-FRfrPub19281.pdf.
3. Traducción de la versión francesa de noviembre de 2013, adaptada por Orphanet-España y validada por el Dr. Jon Infante, Servicio de Neurología del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander, septiembre de 2017

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA



El temblor ortostático primario – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/TemblorOrtostaticoPrimario_Es_es_HAN_ORPHA238606.pdf

| septiembre de 2017