

## Tremblement orthostatique primaire

### TOP

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

### Le tremblement orthostatique primaire en bref

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels<sup>1</sup>

- **Définition** : Le tremblement orthostatique primaire (TOP) est un mouvement anormal rare, caractérisé par un **tremblement postural spécifique rapide, qui touche les membres inférieurs et le tronc en position debout**.
- **Épidémiologie** : Environ 390 cas ont été rapportés dans la littérature à ce jour. La prévalence est inconnue. Il existe une prédominance féminine (2 femmes pour 1 homme) ; le trouble débute chez l'adulte d'âge moyen ou plus tardivement.
- **Clinique** : Le TOP ne se manifeste qu'à la station debout ; il s'accompagne d'une **sensation d'instabilité intense et inconfortable ainsi que d'une peur de tomber**, bien qu'il n'y ait en fait pas de chute ; la position assise, la marche ou la prise d'un appui le soulagent ou le font disparaître. Les symptômes peuvent persister ou s'aggraver à la marche à reculons. L'instabilité peut mener à une **stasobasophobie** et les patients développent des stratégies en piétinant, prenant un appui ou marchant. Ce tremblement rapide est parfois visible sous forme d'une ondulation fine des muscles des jambes, palpable comme un frémissement et audible à l'auscultation, donnant un bruit sourd évoquant celui d'un hélicoptère au loin.
- **Étiologie** : Le TOP est **sporadique**, mais d'**exceptionnels cas familiaux** ont été rapportés. Sa physiopathologie reste inconnue. La synchronisation de fréquence du tremblement observée à l'électromyogramme (EMG) entre les muscles des jambes, du tronc et des bras (uni- et bilatéralement) évoque l'existence d'un oscillateur central supramédullaire car la fréquence typique de 16 Hz a été détectée dans des muscles innervés par les nerfs crâniens. Les sièges anatomiques possibles de l'oscillateur pourraient être le cervelet et le tronc cérébral. L'oscillateur central actif dans le TOP pourrait l'être aussi chez les sujets sains placés dans des conditions d'instabilité ; le TOP correspondrait à une activité exagérée de différentes voies physiologiques impliquées dans les réponses de posture. Selon une autre hypothèse, le TOP serait déclenché par le poids du corps lors de la station debout prolongée, le minime déséquilibre qui s'ensuit aggravant le tremblement.
- **Prise en charge et pronostic** : Il n'y a ni traitement curatif, ni prise en charge standardisée du TOP, mais les **benzodiazépines, les antiépileptiques (valproate, gabapentine), les bêtabloquants (propranolol) et les myorelaxants peuvent être utilisés en traitement symptomatique**. Le **clonazépam** semble être le plus efficace. L'effet thérapeutique est dose-dépendant et apparaît à partir de 1,2 mg/j. La posologie peut être augmentée à 4 ou 6 mg et parfois jusqu'à 8 mg/j en trois prises (mais avec des effets secondaires sédatifs). D'autres benzodiazépines, comme le **diazépam**, peuvent être efficaces. Malgré la probable implication du système dopaminergique dans la pathogenèse du TOP, la réponse à la L-dopa et aux agonistes dopaminergiques est variable. Le pronostic est bon et le traitement améliore considérablement la qualité de vie.

## Le handicap au cours du tremblement orthostatique primaire

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public<sup>2</sup>

### • Quels handicaps découlent des manifestations de la maladie ?

Lorsqu'il impose de s'asseoir ou de prendre appui au bout de quelques minutes, voire moins, le tremblement orthostatique primaire peut entraîner des difficultés dans de nombreuses situations.

Le **handicap peut concerner toutes les activités de la vie quotidienne, relationnelle ou professionnelle pour lesquelles il faut être debout sans marcher**. Certaines personnes sont en difficulté à chaque fois qu'elles doivent attraper ou utiliser de façon précise un objet tout en étant debout. Ainsi, les déplacements, mais aussi les activités quotidiennes comme faire le ménage ou la cuisine ou se doucher ou s'habiller peuvent être difficiles. Il est également fréquent que la maladie impacte les relations avec les autres et la vie sociale (*voir «Vivre avec»*).

Certaines personnes ont un **handicap psychique** à l'origine d'un isolement, car elles n'osent plus sortir de peur de s'exposer à des situations où leur maladie se manifesterait.

### • Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?

Malgré les médicaments, certaines personnes sont dans l'impossibilité de rester debout sur place plus de quelques minutes et sont donc en difficulté dès qu'il s'agit de saisir ou d'utiliser un objet tout en étant debout. Pour elles, l'aide d'un **ergothérapeute** peut être précieuse pour faire le point sur ces difficultés, réfléchir au moyen de les contourner, **adapter l'environnement et trouver des solutions techniques pour les activités de la vie de tous les jours** à la maison, au travail ou à l'extérieur.

Pour diminuer la sensation d'instabilité, il est possible de s'appuyer sur une canne ou d'utiliser une canne-siège pliante. Pour se déplacer dans leur maison, certaines personnes sont plus à l'aise assises sur un tabouret à roulettes. Il existe également des tabourets de douche, permettant de se doucher correctement en position assise.

### • « Vivre avec » : le handicap au quotidien

#### *Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne ?*

Les conséquences de la maladie sont **très variables** d'une personne à l'autre et dépendent aussi de l'efficacité, ou non, des médicaments. Alors que certaines personnes sont peu gênées dans leur vie quotidienne, d'autres – les plus sévèrement touchées et pour lesquelles les médicaments ne sont pas efficaces – peuvent être en difficulté dans toutes les activités qui nécessitent de rester debout sans bouger.

La maladie **peut limiter les possibilités de se déplacer** facilement et empêcher l'accès à des lieux où il faut rester debout. Ainsi, l'utilisation des transports en commun est malaisée en raison de l'impossibilité de rester debout durant les temps d'attente ou pendant un trajet ; les files d'attente au cinéma, au musée, à la caisse d'un magasin, les attentes au feu rouge... sont des situations difficiles pour ces personnes. Une carte de priorité pour personne handicapée (anciennement appelée carte station debout pénible) peut être délivrée pour permettre de maintenir l'utilisation des transports en commun ou éviter toute attente en station debout. De même, la carte européenne de stationnement pour personne handicapée peut aussi être délivrée ; elle permet notamment de bénéficier des places de stationnement réservées aux personnes handicapées. Les demandes de ces cartes sont à faire auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH).

Il peut arriver que la sensation d'instabilité soit ressentie aussi lorsque la personne marche lentement (à la maison, dans une foule ou dans un terrain en pente...). Il est alors possible de s'aider d'une canne pour prendre un appui ou d'utiliser un siège-canne pour s'asseoir, ou un tabouret à roulettes pour se déplacer plus aisément dans son intérieur.

Le TOP empêche aussi d'attraper et de se servir précisément d'un objet tout en étant debout.

Il peut ainsi, par exemple, être très difficile de faire la cuisine, repasser, visser une ampoule au plafond, mais aussi se laver les cheveux, prendre une douche ou s'habiller...

Des aménagements du domicile peuvent permettre de surmonter certaines difficultés comme l'utilisation d'un tabouret de douche, l'aménagement des placards pour éviter d'avoir à être debout lorsque l'on doit attraper un objet (par exemple, une assiette).

### **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie relationnelle et sociale ?**

Les conséquences du tremblement orthostatique primaire sur les relations en dehors du cercle familial peuvent être importantes. Certaines personnes ont tendance à moins sortir, pour ne pas risquer de se mettre dans des situations compliquées pour elles comme, par exemple : faire la queue à la caisse d'un supermarché, attendre dans une file de cinéma ou prendre un ascenseur. Il leur est souvent difficile de s'arrêter quelques minutes sur le trottoir ou dans un couloir pour avoir une conversation. La maladie peut donc conduire à une forme de repli sur soi et d'isolement. De plus, le TOP étant peu connu et « ne se voyant pas », il peut être difficile de faire comprendre à son entourage, et parfois même au corps médical, qu'on est malade ou que l'on peut avoir une gêne, voire un handicap : il n'est pas toujours aisé de faire comprendre qu'on ne peut pas rester debout immobile alors que l'on marche normalement. Il ne faut pas hésiter à s'appuyer sur l'EMG pour montrer à son entourage que le trouble est moteur et non psychologique.

### **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie professionnelle ?**

Comme pour les actes de la vie quotidienne, le retentissement du tremblement orthostatique primaire sur la vie professionnelle est très variable d'une personne à l'autre, selon l'importance des manifestations et selon son type de travail. La plupart du temps, il n'est plus possible d'occuper un travail posté debout. Mais même à d'autres postes, les relations professionnelles peuvent être compliquées par le fait de ne pas pouvoir rester debout, par exemple pour faire une photocopie ou prendre un ascenseur. Il est souvent souhaitable de faire connaître la maladie dont on est atteint et d'essayer d'expliquer ses difficultés, mais aussi tout ce que l'on est capable de faire. Dans chaque entreprise, les médecins du travail (médecins de prévention) peuvent être une aide pour mettre en place les solutions les mieux adaptées à chaque cas individuel.

1. Tremblement orthostatique primaire. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, septembre 2011. Dr Jörg SPIEGEL, éditeur expert. [www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=19281&Disease](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=19281&Disease).

2. Tremblement orthostatique primaire. Encyclopédie Orphanet Grand Public, février 2013. Avec la collaboration 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](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/TremblementOrthostatiquePrimaire-FRfrPub19281.pdf).

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, novembre 2013

