

Maladie du tremblement essentiel

<https://www.deuxiemeavis.fr/pathologie/maladie-du-tremblement-essentiel>

1 | Qu'est-ce que la maladie du tremblement essentiel ?

Le **tremblement essentiel** est l'une des **affections neurologiques** les plus **fréquentes**. Cependant, son étiologie ainsi que ses mécanismes physiopathologiques restent peu connus. Traditionnellement considéré comme une « simple » affection familiale bénigne mono-symptomatique, le tremblement essentiel est en réalité une **affection complexe et progressive**. L'évolution est souvent **lente** sur de longues années voire des décennies. Il existe des **traitements pharmacologiques** dont l'efficacité peut être vite dépassée, sans compter les **contre-indications** et les problèmes de « tolérance ». L'avènement de la **stimulation cérébrale profonde** a donné un souffle nouveau à la prise en charge du tremblement essentiel.

Le tremblement essentiel est une **maladie neurologique**. Contrairement à la maladie de Parkinson, il ne s'agit pas d'une maladie neurodégénérative. En effet, aucune région du cerveau ne perd ses neurones. Il s'agit d'un **tremblement d'action**, à la fois **postural** et **intentionnel** (quand on initie un mouvement) évoluant lentement sur plusieurs années et parfois sur des décennies. Il **s'aggrave dans le temps** et peut être très **invalidant** dans les activités de la vie quotidienne. Dans la moitié des cas, il y a une **origine héréditaire** d'où l'importance d'interroger le patient sur ses antécédents familiaux.

Les tremblements essentiels sont **aggravés** par les émotions notamment le stress, les efforts physiques, certains médicaments et les substances excitantes comme la caféine.

Le tremblement essentiel touche autant les femmes que les hommes et se manifeste à tout âge. Il évolue sur une cinquantaine d'années pour les formes précoce et sur une vingtaine d'années pour les formes tardives.

Dans le **premier cas**, il **débute durant l'enfance** et évolue tout au long de la vie, avec un pic à l'adolescence. Dans le **second cas**, il **débute entre 55 et 65 ans**. Dans cette tranche d'âge, la maladie est banalisée tant elle est fréquente. Une fois la maladie déclarée, son évolution ne peut pas être stoppée : le tremblement essentiel progresse souvent lentement.

Le tremblement essentiel concerne aujourd'hui 1 personne sur 200 de la population mondiale. En France, on en compte plus de 300 000 personnes atteintes de ces tremblements, soit trois à quatre fois plus que les personnes atteintes de la maladie de Parkinson. Et dont 30 000 personnes sont atteintes d'une forme sévère, voire invalidante.

2 | Quel est l'intérêt d'un deuxième avis pour la maladie du tremblement essentiel ?

Pourquoi demander un deuxième avis pour la maladie du tremblement essentiel ?

Un deuxième avis est pertinent dans la mesure où cette **maladie** est **très handicapante**. Son apparition et sa progression entraînent une **gêne sociale** de plus en plus **invalidante** avec un impact retentissant sur la vie quotidienne, en particulier la vie sociale. Les tremblements peuvent être mal interprétés du fait de la présence de **nombreux diagnostics différentiels**. Les malades voient l'apparition du tremblement perturber toute leur **vie quotidienne** mais ne sont généralement pas dirigés vers un neurologue spécialiste des mouvements anormaux. Ils sont jugés « nerveux » et ce qualificatif les culpabilise à tort. Il est fréquent que les personnes soient **orientées par erreur** vers un psychiatre ou un psychologue, d'où l'intérêt d'un deuxième avis.

De plus, un deuxième avis donnera au patient la possibilité d'être **davantage informé** concernant sa maladie. Ce dernier pourra participer activement au choix de la solution la plus adaptée à sa situation.

Un **deuxième avis** en cas de **suspicion de tremblements essentiels** est utile afin d'éliminer les diagnostics différentiels, notamment celui de la maladie de Parkinson en cas de doute entre un tremblement de repos lié à la maladie de Parkinson et un tremblement d'action.

Quelles sont les questions les plus fréquemment posées ?

- Quels sont les **signes avant-coureurs** des tremblements essentiels ?
- Existe-t-il un **traitement** pour diminuer mes tremblements ?
- Quels sont les **traitements les plus adaptés** à mon cas ?
- Le **traitement** est-il le même que celui utilisé dans la **maladie de Parkinson** ?
- Y a t-il des **effets secondaires** au traitement ?
- Quelles sont les différentes **techniques neurochirurgicales** ?
- Quelle est la différence entre **thalamotomie classique, stimulation cérébrale profonde, radiochirurgie par GammKnife et thalamotomie par ultrasons** ?
- Puis-je bénéficier du **traitement chirurgical** ? Si oui, quels sont les **risques** que j'encoure ? Quels **résultats** puis-je espérer ?
- Y a t-il des mesures d'**hygiène de vie spéciales** à adopter pour éviter une aggravation de mes tremblements ?
- Puis-je continuer à **conduire**, poursuivre mes **activités sportives, travailler** ?
- La **fatigue** peut-elle être responsable de mes tremblements ?
- Les tremblements essentiels **favorisent-ils** l'apparition de la **maladie de Parkinson** ?
- Mes tremblements sont-ils **liés à la maladie de Parkinson** ?
- Je suis atteint de tremblement essentiel, y a-t-il un **risque de transmission** à ma descendance ?
- Est-ce que je peux à la fois avoir un **tremblement mixte de repos et d'action** ?

Mais aussi toutes les autres questions spécifiques que vous vous posez.

3 | Quels sont les spécialistes de la maladie du tremblement essentiel ?

La prise en charge du **tremblement essentiel** est adressée à un médecin **neurologue spécialiste des mouvements anormaux**. Celui-ci posera un diagnostic après un examen clinique complet.

La neurologie est la spécialité médicale clinique qui étudie l'ensemble des maladies du système nerveux et en particulier du cerveau. Il suivra le patient tout au long de sa maladie, déterminera et adaptera le traitement selon les situations.

Cependant, il est fréquent de voir des personnes âgées souffrant de tremblement essentiel qui sont suivies uniquement par le médecin traitant. Tout tremblement doit faire intervenir l'avis d'un neurologue pour en faire le diagnostic précis et mettre en place les mesures et les traitements correspondants.

Enfin, le **neurochirurgien** est de plus en plus impliqué dans le traitement des formes sévères handicapantes après l'échec des traitements médicamenteux ou en cas d'effets secondaires à ces traitements.

4 | Quels sont les symptômes de la maladie du tremblement essentiel ?

Le **symptôme principal** du **tremblement essentiel** est un **tremblement d'attitude et d'action**, à la différence du tremblement lié à la maladie de Parkinson, qui se manifeste au repos.

Le tremblement est la résultante de **mouvements oscillatoires rythmiques** au niveau d'une **articulation**. La sémiologie du tremblement est importante pour son interprétation étiologique (tremblement parkinsonien de repos, tremblement cérébelleux d'action majoré à l'approche d'une cible...).

Le tremblement d'action est **examiné** lors de **différentes tâches : posture du serment** (met en évidence le tremblement distal), **posture du bretteur** (met en évidence le tremblement proximal), à l'approche d'une cible (manœuvres doigt-nez et talon-genou), lors de **l'écriture**, **le dessin** d'une spirale, en **versant un verre d'eau**. Un tremblement d'action qui s'aggrave à **l'approche d'une cible** (tremblement d'intention) est un **signe cérébelleux**. Les désignations de tremblement bénin ou de tremblement sénile sont aujourd'hui désuètes.

Le tremblement essentiel est caractérisé comme un **tremblement régulier**, habituellement **bilatéral**, **symétrique** ou **asymétrique**. Il atteint surtout et d'abord un ou les deux **membres supérieurs**, parfois le **chef** (la tête) et la **voix** (« voix chevrotante »), plus rarement les **membres inférieurs**.

Différences entre tremblement parkinsonien et tremblement essentiel :

Maladie de Parkinson :

- Tremblement au repos, disparaît ou diminue en amplitude lors de l'action.
- Écriture plutôt micrographique que tremblée.
- Distribution hémicorporelle ou asymétrique.
- Peut toucher la mâchoire, le menton, la langue, respecte la tête et le chef.
- Le plus souvent sporadique.
- Évolution en années.
- Effet atténuateur de la L-dopa.

Tremblement essentiel :

- **Tremblement d'action**, absent au repos.
- **Tremblement à l'écriture** (absence de micrographie), lors du dessin d'une spirale, en buvant.
- **Tremblement relativement symétrique** des deux membres supérieurs.
- Peut toucher le **chef** et la **voix**.
- Souvent **familial**.
- **Évolution en décennies**.
- **Effet atténuateur de l'alcool**.

5 | Comment diagnostiquer la maladie du tremblement essentiel ?

Le **diagnostic du tremblement essentiel** est essentiellement basé sur un **examen clinique**.

Ce **tremblement** peut être **mis en évidence** lorsque le patient **écrit**, **reproduit une spirale**, **maintient une posture** comme tendre les mains devant lui (manœuvre des bras tendus appelée aussi manœuvre du serment) ou rapprocher ses index à l'horizontale (manœuvre du Bretteur) ou tient une note à voix haute.

La **manœuvre de Bretteur** permet de distinguer le **tremblement d'attitude** du **tremblement de repos**. On demande au patient de rapprocher leurs index à l'horizontal impliquant ainsi une contraction musculaire. Un patient parkinsonien s'arrêterait alors de trembler tandis qu'un patient atteint du tremblement d'attitude continuerait de trembler.

En cas de doute entre un tremblement de repos lié à la maladie de Parkinson et un tremblement d'action, un **DaTSCAN®** peut être effectué : il sera **normal** dans le **tremblement essentiel**.

L'**imagerie du dopamine transporteur (DAT)** pourrait être utile, dans certains cas, pour distinguer le tremblement essentiel de la maladie de Parkinson. Il s'agit d'une **tomoscintigraphie cérébrale** réalisée après injection d'loflupane marqué à l'Iode 123. Les concentrations striatales de DAT chez les parkinsoniens sont plus basses que chez les sujets sains en raison de la dénervation 3 nigrostriatale. Les patients avec un

tremblement essentiel ont en général des **concentrations de DAT similaires aux sujets sains**.

L'IRM cérébrale est normale dans le tremblement essentiel et ne doit **pas être pratiquée** quand le tableau des **tremblements** est **typique**.

Le **retentissement** pour le patient est double, **physique et relationnel** : les conséquences du tremblement dépendent de l'âge, des activités, de la profession. Chaque mouvement de la vie quotidienne peut se **compliquer** (écrire, pratiquer son métier tel que peintre ou chirurgien). Presque tous les patients (90-99,5 %) diagnostiqués lors des études épidémiologiques (Larsson et al., 1960 ; Louis et al., 1997) n'étaient pas traités. Certains n'étaient pas diagnostiqués, ce qui pourrait suggérer que leur tremblement était peu invalidant. En réalité, la majorité de ces patients avaient un certain degré de handicap lié à leur tremblement. Dans une étude récente concernant ces patients, une large proportion (73 %) a rapporté un **handicap** et la plupart étaient gênés dans plusieurs aspects de la vie courante (Louis et al., 2001). Au handicap moteur, s'ajoute le **retentissement psychologique**. Le tremblement est d'autant plus mal vécu qu'il est considéré par beaucoup comme un **signe d'émotivité excessive**, de **sénilité** ou d'**éthylisme**.

6 | Comment traiter la maladie du tremblement essentiel ?

Il existe **deux médicaments** validés pour le **traitement du tremblement essentiel** :

- Le **propranolol (Avlocardyl ®)**

C'est un agent **bêta-bloquant non-sélectif** agissant probablement sur la composante périphérique en bloquant les récepteurs bêta-adrénergiques périphériques. Plusieurs études contre le placebo ont démontré que le **propranolol**, selon une posologie égale à 120 mg apporte une diminution significative de la sévérité du tremblement avec une amélioration subjective du tremblement chez 45 à 75 % des patients en comparaison au placebo. Les **contre-indications** habituelles sont l'**asthme**, l'**insuffisance cardiaque congestive**, le diabète et le **bloc auriculo-ventriculaire**. Après 70 ans, la prescription devient délicate. La forme à libération prolongée du propranolol est aussi efficace que la forme standard et la compliance au traitement est souvent meilleure.

- La **primidone (Mysoline ®)**

Il s'agit d'un **médicament anticonvulsivant, métabolisé en phényl-éthylmalonamide et phénobarbitone**. Des doses de l'ordre de 750 mg/jour sont nécessaires pour une réduction significative du tremblement essentiel. Toutefois, la mauvaise tolérance en limite l'utilisation. Même pour des dosages faibles lors de l'instauration du traitement (62,5 mg/j), des **effets indésirables** tels que des nausées, des vomissements, une ataxie surviennent chez 23 à 73 % des patients conduisant souvent à l'**arrêt du traitement** dès sa mise en route.

Quelles sont les **solutions thérapeutiques neurochirurgicales** en cas d'échec des médicaments ?

Un patient sur deux traités médicalement continue à présenter un tremblement invalidant. L'**efficacité des médicaments** actuels étant **modérée** et les **effets secondaires fréquents**, la **neurochirurgie** est une **alternative thérapeutique** dans les cas handicapants de tremblement essentiel. Cette chirurgie commença dans les années 1950 par la découverte « fortuite » de l'efficacité des **thalamotomies** (coagulation d'une zone profonde du cerveau appelée thalamus) dans le traitement du tremblement. Outre le bénéfice qu'en tirèrent les patients opérés, cette chirurgie attira l'attention sur le **rôle physiopathologique** du thalamus dans le tremblement, fournissant un rationnel a posteriori pour la chirurgie thalamique. L'avènement de la **stimulation électrique à haute fréquence** dans les années 1980 et 1990 contribua à un véritable renouveau de la neurochirurgie dans le **traitement des mouvements anormaux** en général, et du tremblement essentiel en particulier.

- **Thalamotomie conventionnelle**

Les études à long terme montrent que le **bénéfice** de la **thalamotomie** persiste dans le temps chez la plupart des patients.

La **morbidité** persistante devient un problème majeur **en cas de lésion bilatérale**. L'un des principaux problèmes de la thalamotomie bilatérale est le risque de **troubles du langage définitifs** allant jusqu'à l'anarthrie. Une dysarthrie définitive est rapportée dans 28% des cas. Des **aggravations cognitives** ont également été rapportées touchant notamment la **mémoire**. Ces études indiquent clairement que la thalamotomie bilatérale est associée à une morbidité considérable.

- **Thalamotomie par irradiation en conditions stéréotaxiques (Gamma Knife ®)**

Ces dernières années, quelques publications ont rapporté l'intérêt de la **radiochirurgie** dans le traitement des mouvements anormaux, en particulier le tremblement essentiel. Le principal **obstacle** au développement de cette approche est son **caractère lésionnel irréversible**.

- **Thalamotomie par ultrasons**

Le traitement par ultrasons appelé aussi **MRgFUS** consiste à effectuer une **destruction d'une zone du thalamus** pour arrêter le tremblement. En plus d'être **irréversible**, ce traitement s'adresse à **un seul côté du corps** (droit ou gauche) et ne peut traiter les 4 membres.

- **Stimulation cérébrale profonde**

La stimulation cérébrale profonde (**SCP**) est utilisée pour traiter un certain nombre de troubles du mouvement, y compris les tremblements essentiels. La stimulation cérébrale profonde est un moyen d'**inactiver le thalamus**, une structure profonde du cerveau qui coordonne et contrôle l'activité musculaire. La véritable cause des tremblements essentiels n'est toujours pas comprise, mais on pense que l'activité

cérébrale anormale qui cause les tremblements est traitée par le thalamus. La stimulation cérébrale profonde procure un soulagement modéré chez environ 90 % des patients présentant des tremblements essentiels.

Pour traiter les tremblements essentiels par stimulation cérébrale profonde, des **électrodes** sont placées dans le **thalamus** pendant la **chirurgie**. Les électrodes sont reliées par des fils à un type de **pacemaker** (neurostimulateur) implanté sous la peau du thorax, **sous la clavicule**. Une fois activé, l'appareil envoie des **impulsions électriques continues** (indolores) au thalamus, bloquant ainsi les impulsions qui provoquent les tremblements. Ceci a le **même effet que la thalamotomie** sans détruire des parties du cerveau. Le **neurostimulateur** peut facilement être **programmé** à l'aide d'un ordinateur. Selon l'utilisation, les stimulateurs peuvent durer de trois à cinq ans. La **procédure** de remplacement du neurostimulateur est relativement **simple**.

Mise à jour le : 12/12/2023 - revu par Professeur Bechir Jarraya