Zeitschrift: Journal : le magazine de Parkinson Suisse
Herausgeber: Parkinson Suisse
Band: - (2022)
Heft: 4

Rubrik: Nouvelles de la recherche

Nutzungsbedingungen
Die ETH-Bibliothek ist die Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften auf E-Periodica. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Zeitschriften und ist nicht verantwortlich für deren Inhalte. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern beziehungsweise den externen Rechteinhabern. Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen sowie auf Social Media-Kanälen oder Webseiten ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Mehr erfahren

Conditions d'utilisation
L'ETH Library est le fournisseur des revues numérisées. Elle ne détient aucun droit d'auteur sur les revues et n'est pas responsable de leur contenu. En règle générale, les droits sont détenus par les éditeurs ou les détenteurs de droits externes. La reproduction d'images dans des publications imprimées ou en ligne ainsi que sur des canaux de médias sociaux ou des sites web n'est autorisée qu'avec l'accord préalable des détenteurs des droits. En savoir plus

Terms of use
The ETH Library is the provider of the digitised journals. It does not own any copyrights to the journals and is not responsible for their content. The rights usually lie with the publishers or the external rights holders. Publishing images in print and online publications, as well as on social media channels or websites, is only permitted with the prior consent of the rights holders. Find out more

Download PDF: 09.12.2025

ETH-Bibliothek Zürich, E-Periodica, https://www.e-periodica.ch

Les origines génétiques en ligne de mire

Une ambitieuse étude portant sur la forme héréditaire du Parkinson devrait permettre de franchir une nouvelle étape dans la connaissance de la genèse de la maladie. Elle pourra servir de base à de nouveaux traitements.

Dans la plupart des cas, l'étiologie de la maladie de Parkinson est inconnue. C'est la raison pour laquelle on parle de syndrome parkinsonien « idiopathique » – un terme grec qui signifie « sans cause apparente ». En revanche, environ 10 % des patient(e)s sont atteints d'une forme de Parkinson héréditaire. La maladie est alors due à une altération du patrimoine génétique (des gènes) susceptible d'entraîner une prévalence élevée de cas familiaux et, selon le type de mutation, un début souvent plus précoce.

Altérations du patrimoine génétique

La première modification du patrimoine génétique responsable de la maladie a été découverte en 1997 et, depuis lors, un grand nombre d'autres mutations définies ont été décrites pour le Parkinson. En outre, différents facteurs de risque génétiques susceptibles de favoriser le développement de la maladie ont été identifiés. Une meilleure caractérisation des mutations et des facteurs de risque génétiques s'avère également importante pour mieux comprendre le syndrome parkinsonien idiopathique et étudier les mécanismes à l'origine de la maladie. Tout cela contribuera au développement de nouveaux traitements ciblés.

Le « Global Parkinson's Genetics Program (GP2) » a été créé pour approfondir les connaissances sur les formes héréditaires de Parkinson. Il s'agit d'un ambitieux programme de recherche prévoyant le génotypage de plus de 150 000 sujets dans le monde. Dans le cadre de cette étude, les parkinsonien(ne)s ayant une probabilité élevée de présenter une forme héréditaire peuvent être examiné(e)s afin d'identifier toutes les modifications, communes et rares, du patrimoine génétique à l'origine de la maladie. Le projet vise également à découvrir de nouvelles mutations encore inconnues. En collaboration avec des instituts internationaux de renom, les cliniques neurologiques des hôpitaux universitaires de Berne et de Zurich représentent la Suisse. Cette recherche est très prometteuse, notamment car l'approche coopérative à l'échelle mondiale implique un échange ouvert de données, de processus et de résultats.

Illustration : Gabriela Gründler

Consultation génétique

Il est d'ores et déjà est possible d'effectuer des tests dans le cadre de la pratique clinique afin d'identifier toute une série d'altérations génétiques à l'origine de maladies. Notons que tout test génétique doit être précédé d'une consultation auprès de spécialistes de la neurogénétique. Dans un premier temps, les professionnel(le)s évaluent la probabilité d'existence d'une forme héréditaire de Parkinson sur la base des antécédents familiaux détaillés, de l'âge auquel la maladie s'est déclarée ainsi que des symptômes cliniques. La patiente ou le patient doit en outre être informé(e) de manière circonstanciée, car la détection d'une mutation génétique peut avoir des répercussions sur les membres de sa famille et sa descendance. Des entretiens d'information approfondis et des examens spécifiques au syndrome parkinsonien d'origine héréditaire peuvent être proposés au sein de services ambulatoires spécialisés dans le Parkinson. En outre, nous invitons les parkinsonien(ne)s à vérifier s'il leur est possible de participer au projet de recherche susmentionné afin de réaliser des tests génétiques plus vastes.

Grâce à ce programme de recherche, les tests génétiques sont appelés à jouer un rôle plus important dans la prise en charge des personnes atteintes de la maladie de Parkinson à l'avenir. Nous espérons notamment que les nouvelles connaissances acquises nous permettront de conseiller encore mieux les patient(e)s en fonction de leur maladie. Elles pourraient par ailleurs accélérer le développement de traitements médicamenteux plus ciblés.

Le Dr méd. Gerd Tinkhauser, chef de la clinique de neurologie, Centre pour les troubles moteurs, et la Priv.-doc. Dre méd. Deborah Bartholdi, cheffe de la clinique de génétique humaine, représentent l'hôpital universitaire de Berne. La Prof. Dre méd. Bettina Balint, cheffe de la clinique de neurologie, exerce dans le Centre pour les troubles moteurs de l'hôpital universitaire de Zurich.

Les barrières à l'accès aux traitements

Le Parkinson est la maladie neurologique dont la progression est la plus rapide dans le monde entier. La plupart des parkinsonien(ne)s vivent dans des pays à revenus faibles et intermédiaires. Comme le souligne une note technique de l'Organisation mondiale de la Santé (OMS), d'importantes inégalités sont observées en matière d'accès aux soins neurologiques et aux médicaments essentiels. Ce document identifie différentes mesures clés permettant de corriger les déséquilibres, notamment l'optimisation des données sur la situation des personnes concernées, la sensibilisation et la prévention. Il s'avère également essentiel de renforcer les systèmes de santé et de protection sociale afin d'améliorer le diagnostic, le traitement et les soins.

La symptomatologie au stade précoce

Au stade précoce, les atteintes que présentent les parkinsonien(ne)s sont multiples, mais rarement répertoriées de manière exhaustive. Une nouvelle étude à laquelle ont participé des personnes concernées et des proches permet de clarifier la situation. Les symptômes pertinents au stade précoce de la maladie concernent à la fois les aspects moteurs (tremblements et raideur) et les aspects non moteurs (fatigue, dépression et douleurs). En outre, de nombreuses personnes interrogées se sentent handicapées par le ralentissement de leurs mouvements et parce que leur motricité fine est laborieuse. Ces constats permettent d'améliorer les traitements.

Les limitations de la motricité fine altèrent la qualité de vie.

Sources

Les références des études présentées sur les pages consacrées à la recherche sont désormais disponibles sur notre site Internet à l'adresse www.parkinson.ch/fr/sources.

Biomarqueurs pour le dépistage précoce

Une nouvelle méthode permet de détecter de manière fiable les lésions protéiques caractéristiques du Parkinson dans le sang.

La maladie de Parkinson peut se déclarer jusqu'à vingt ans avant la survenance des troubles moteurs tels que la raideur musculaire, le ralentissement des mouvements et les tremblements. Pourtant, l'établissement du diagnostic repose toujours sur la mise en évidence de symptômes moteurs. Il est étayé par des techniques d'imagerie et par l'évaluation des symptômes non moteurs concomitants. En conséquence, le diagnostic exact et le traitement approprié dépendent dans une large mesure de l'expérience professionnelle de la ou du spécialiste qui procède à l'examen.

Détection directe dans le sang

C'est la raison pour laquelle des recherches intensives sont menées dans le monde entier afin d'identifier un biomarqueur objectif et éprouvé, améliorant la fiabilité des diagnostics et accélérant leur établissement. Aucun test de ce type n'est encore disponible à ce jour.

Des scientifiques de l'Université Christian Albrecht à Kiel viennent de franchir une étape supplémentaire. Le test sanguin développé par les chercheuses et chercheurs permet de rechercher de manière ciblée une forme pathologique de la protéine alpha-synucléine dans de minuscules « bulles » dérivées des cellules nerveuses : les microvésicules extracellulaires. L'alpha-synucléine participe à la destruction neuronale. Au cours de l'étude publiée dans la revue *Brain*, le test sanguin a permis de distinguer avec précision trente personnes atteintes de la maladie de Parkinson de cinquante sujets témoins.

De plus amples recherches sont nécessaires

Les scientifiques jugent les résultats « sensationnels ». L'équipe est confiante : il sera possible de développer sur cette base un test sanguin pour le diagnostic de la maladie de Parkinson. Impossible toutefois de prévoir quand il sera prêt à l'emploi. Il est désormais en cours de développement. En outre, il y a lieu de déterminer si cette méthode permet également de détecter les stades précoces du Parkinson. Si les résultats obtenus jusqu'à présent se confirment, le test pourrait contribuer non seulement au dépistage de la maladie de Parkinson, mais aussi à la mise en place d'un traitement précoce.

Thomas Schenk

Photo : Keystone/Westend61/Gustafsson