

Info PROGENI

BULLETIN D'INFORMATION DU GROUPE DE RECHERCHE SUR LA MALADIE DU PARKINSON : L'INITIATIVE DE GÉNÉTIQUE ORGANISÉE
Volume 6 • 2005

Qu'est-ce que PROGENI?

Le projet Recherche sur la maladie de Parkinson : l'initiative de génétique organisée, mieux connu sous le nom de PROGENI, constitue un effort de recherche auquel participent plusieurs groupes. Beaucoup de familles ont été adressées au projet par l'entremise du Groupe d'études sur le Parkinson. Il s'agit d'un groupe de neurologues des États-Unis et du Canada qui dirigent des essais cliniques sur les médicaments servant au traitement de la maladie de Parkinson (MP).

Les scientifiques qui participent à l'étude le font à partir de l'Université de l'Indiana, l'Université de Rochester, l'Hôpital pour enfants de Cincinnati de même que l'Université de Californie à San Diego et à Irvine.

L'étude PROGENI est commanditée par les Instituts nationaux de la santé (NIH) et concerne environ 700 paires de frères et sœurs atteints, ou possiblement atteints, de la MP, et ce, à travers l'Amérique du Nord.

Pour être admissibles à l'étude, les familles doivent comprendre au moins deux paires de frères et sœurs vivants ayant la MP ou chez qui l'on soupçonne la MP.

Nous aimerions remercier les nombreuses familles qui ont participé à PROGENI en fournissant l'information concernant leurs antécédents familiaux et en effectuant la visite d'étude. Nous espérons que grâce aux efforts fournis par tous les participants, nous puissions un jour parvenir à résoudre le mystère de maladies dévastatrices telles que la MP. En ce sens, nous souhaitons vivement accueillir de nouvelles familles dans notre étude afin d'atteindre ce but.

Recherche sur la maladie de Parkinson : l'initiative de génétique organisée

Département de génétique clinique et
moléculaire

975 West Walnut Street
Suite 130

Indianapolis, IN 46202-5251

Téléphone : 1 888 830-6299

Courriel : chalter@iupui.edu

or kmiller4@iupui.edu

Projet PROGENI CARES

Parkinson's Research: The Organized Genetics Initiative Cases and Unrelated Subjects

(Recherche sur la maladie de Parkinson : étude génétique systématique de cas et de sujets non apparentés)

par Tatiana Foroud, Ph.D., Université de l'Indiana

Nous croyons que d'ici quelques années, avec l'aide des familles du projet PROGENI, nous découvrirons de nouveaux gènes accroissant ou réduisant le risque de maladie de Parkinson (MP). Une fois ces gènes découverts, il deviendra crucial de pouvoir établir s'ils sont également importants pour le risque de MP chez les personnes atteintes de la maladie mais n'ayant aucun antécédent familial de MP. Il sera également important de connaître la fréquence des changements dans l'ADN de ces gènes chez les personnes qui n'ont pas la MP.

Pour que nous puissions nous attaquer à ces importantes questions, PROGENI a commencé une autre étude : le projet PROGENI Cares. Cette étude ne recrute que des sujets de l'Indiana, mais nous estimons qu'il est important que tous les participants à PROGENI soient au courant de cette étude. Le projet PROGENI Cares recrute des personnes de l'Indiana ayant reçu un diagnostic de MP, indépendamment de leurs antécédents familiaux de MP. Évidemment, la plupart des personnes atteintes de MP et participant à l'étude PROGENI Cares sont les seuls dans leur famille à avoir reçu un diagnostic de MP. Nous recrutons également des personnes de l'Indiana qui ont plus de 65 ans et qui

n'ont souffert d'aucun trouble neurologique, par exemple accident vasculaire cérébral, maladie d'Alzheimer ou maladie de Parkinson. Ces personnes sont des témoins normaux en bonne santé qui serviront de groupe de référence dans la comparaison avec les personnes atteintes de MP. Tous ceux qui participent à l'étude PROGENI Cares, les personnes atteintes de MP et les témoins en bonne santé sans MP, subissent la même évaluation clinique que les participants à PROGENI. Cette évaluation comprend un bref examen neurologique, un questionnaire sur l'état de santé général et sur les antécédents, et une prise de sang. Notre programme gratuit d'autopsie volontaire est également offert à tous les participants à l'étude PROGENI Cares.

Le recrutement de personnes atteintes de MP qui n'ont pas d'antécédents familiaux de la maladie nous permettra de mieux comprendre les changements observés dans l'ADN des familles participant à PROGENI dont au moins deux frères et sœurs ont la MP. Les gènes importants pour le risque de MP en présence ou en l'absence d'antécédents familiaux pourraient être de très importantes cibles pour les médicaments de l'avenir conçus en vue de ralentir ou de retarder l'installation de la maladie. L'inclusion de témoins en bonne santé est également importante. Nous en avons besoin pour nous aider à établir si les altérations de l'ADN observées chez les patients atteints de MP sont également présentes chez des personnes qui n'ont pas la maladie. Il s'agit d'un important point à éclaircir lorsqu'on envisage des tests génétiques.

Les familles participant à PROGENI nous ont procuré des indices importants sur la génétique de la MP. Comme nous en avons déjà discuté dans les numéros précédent de ce bulletin, nos 700 familles nous ont aidé à mieux comprendre le rôle du gène de la parkine (PARK2) et du gène de la kinase 2 à séquence répétée riche en leucines (LRRK2, PARK8) (Vol. 3 Hiver 2003, Vol. 5 Hiver 2004.) Dans de futurs numéros du bulletin, nous vous parlerons des progrès accomplis dans les projets PROGENI et PROGENI Cares.

Si vous habitez l'Indiana et que vous êtes atteint MP mais n'avez aucun frère ou sœur ayant la maladie, ou encore si vous avez plus de 65 ans et aucun trouble neurologique, nous vous invitons à communiquer avec Kathleen Miller au (317) 278-6158 ou au (888) 830-6299 pour obtenir de l'information sur la participation à l'étude PROGENI Cares.

Recherche sur la maladie de Parkinson

par Tatiana Foroud, Ph.D. Université de l'Indiana

Bien des gens que je rencontre me demandent ce qui m'a amenée à la recherche sur la maladie de Parkinson (MP). J'ai commencé à travailler dans ce domaine il y a près de dix ans. Les National Institutes of Neurological Diseases and Stroke (NINDS), une constituante des National Institutes of Health, avaient annoncé qu'ils envisageaient de subventionner l'étude de la génétique de la MP. J'ai une formation en génétique et en statistique (en d'autres mots, je travaille principalement à l'ordinateur et sur des problèmes statistiques) et, à l'époque, j'étudiais un autre trouble neurologique, la maladie de Huntington. Mon collègue et collaborateur, le D^r P. Michael Conneally, avait travaillé pendant des années sur la maladie d'Alzheimer. Nous avons décidé de conjuguer nos efforts pour nous attaquer à la génétique de la MP. Mon seul contact antérieur avec la MP avait été par ma grand-mère chez qui on avait diagnostiqué la maladie vers la fin de sa vie et que je n'ai rencontrée qu'un petit nombre de fois quand j'étais très jeune.

Au cours des dix dernières années, j'ai eu l'occasion de parler de la MP à de nombreux groupes de soutien et dans un grand nombre de réunions professionnelles. À chaque fois, j'ai parlé avec des personnes victimes de cette maladie et avec leur famille. Certaines de ces personnes ont participé à nos recherches dans le cadre des études PROGENI et PROGENI Cares. Elles m'ont raconté leur histoire personnelle et m'ont permis d'entrevoir ce que signifie vivre avec la MP. Leur espoir et leur optimisme sont incroyables! Je quitte toujours ces réunions avec un respect redoublé pour chaque

personne et chaque famille aux prises avec cette maladie.

Au cours des sept dernières années, les études PROGENI et PROGENI Cares nous ont permis d'accroître nos connaissances de la génétique de la MP. Nous avons encore beaucoup de chemin à parcourir, mais il est essentiel que nous comprenions mieux pourquoi certaines personnes ont la MP afin de mettre au point de meilleurs traitements et, nous l'espérons, trouver un jour un traitement curatif. Les nombreuses personnes que j'ai rencontrées au cours de ces années ont été une source d'inspiration pour continuer cet important travail. Merci à tous ceux qui continuent d'appuyer nos efforts dans ces recherches passionnantes.

Six habitudes pour un rendez-vous efficace avec le médecin

par Homer Jack Moore, M.D., neurologue du groupe Southern California Permanente Medical

1. Pensez à ce que vous désirez accomplir à l'avance.

Faites une liste des points les plus importants dont vous voulez parler. Relisez-la et placez les points qui VOUS concernent au tout début.

Établissez des priorités. Placez les problèmes les plus importants au début de la liste.

2. Ramassez tous vos médicaments et apportez-les avec vous.

Il est essentiel que le médecin ait un relevé précis des médicaments que vous prenez et de la façon dont vous les prenez. Pour le médecin, la meilleure façon de vérifier vos ordonnances consiste à les examiner de visu. Apportez tous vos médicaments avec vous, même les vitamines, les herbes et les gouttes pour les yeux.

3. Conservez toujours une liste de vos ordonnances dans votre portefeuille ou votre sac à main. Il pourrait vous arriver de voir un médecin alors que vous ne vous y attendiez pas. Vous pourriez vous retrouver dans une salle d'urgence loin de chez vous; le médecin que vous y rencontrerez pourrait apprendre beaucoup de choses sur vous et vos antécédents médicaux simplement en parcourant cette liste.

4. Rendez-vous au bureau du médecin comme si vous vous rendiez à l'aéroport pour prendre un avion.

Prévoyez amplement de temps pour les embouteillages, les crevaisons et les stationnements complets. Apportez votre téléphone cellulaire, juste au cas.

5. Engagez la conversation avec votre médecin.

Une conversation se déroule entre un minimum de deux personnes. À tour de rôle, l'une parle et l'autre écoute.

Avec un peu de chance, votre médecin écouterait pendant que vous parlez et ne vous couperait pas la parole à tout bout de champ. Sinon, trouvez-en un autre. De même, soyez un bon auditeur.

6. Soyez maître de votre destinée.

Personne ne connaît mieux vos symptômes que vous. Personne n'est mieux placé que vous pour connaître vos besoins, même le médecin. Ce n'est jamais aussi vrai que dans le cas de la maladie de Parkinson, qui peut changer d'une journée à l'autre quand ce n'est pas d'une heure à l'autre.

Révisé et reproduit avec la permission de l'Association de la maladie de Parkinson de San Diego : Parkinson Post, avril-mai 2005

Maladie de Parkinson et parkinsonisme

par Larry Elmer, M.D., neurologue, Université médicale de l'Ohio



Souvent, les spécialistes de la maladie de Parkinson (MP) (qu'on appelle également spécialistes des troubles du mouvement) se font demander si les symptômes de la maladie chez une personne en particulier vont évoluer rapidement ou lentement. Les patients et leur famille se demandent également pendant combien de temps les symptômes peuvent être maîtrisés sans médication ou si des opérations telles que la stimulation cérébrale profonde seraient efficaces. À l'apparition des symptômes évocateurs de la MP, il peut être très difficile de répondre à ces questions; les paragraphes qui suivent sont une brève discussion des difficultés à distinguer la véritable MP de maladies qui lui ressemblent et qu'on appelle **syndromes Parkinson plus (SPP)**.

Le parkinsonisme n'est pas nécessairement une seule maladie — le mot « parkinsonisme » désigne plutôt un groupe de symptômes. Ce complexe de symptômes est bien décrit par les mots suivants : bradykinésie (ralentissement des mouvements), rigidité (raideur des articulations dans les mouvements passifs), tremblements au repos et instabilité posturale (difficulté à maintenir l'équilibre durant la marche, en tournant et/ou en se tenant debout sans bouger). Ces termes et les symptômes qu'ils décrivent peuvent être associés à un grand nombre de troubles. Le plus courant est ce que l'on appelle la **maladie de Parkinson idiopathique (MPI)**. Cette maladie est fréquemment traitable au moyen des démarches courantes qui augmentent et/ou maintiennent le taux de dopamine dans le cerveau, et cela, parce que le principal problème dans la MPI est la perte de cellules nerveuses cérébrales qui utilisent la dopamine pour communiquer avec d'autres cellules nerveuses.

Malheureusement, il y a d'autres maladies qui ressemblent à la MPI et qui, en raison de leurs symptômes presque indiscernables de la MPI à leur apparition, peuvent amener les médecins, les patients et leur famille à se méprendre. À cause de la confusion dans le diagnostic, les patients atteints d'un SPP sont habituellement traités par les mêmes agents que ceux qui ont une MPI. Les difficultés font leur apparition lorsque les personnes atteintes d'un SPP ne répondent pas aux stratégies typiques fondées sur les traitements dopaminergiques ou n'y répondent pas de la manière frappante qu'on observe chez les personnes ayant une véritable MPI. Les patients atteints d'un SPP ne retirent pas plus de bienfaits du traitement parce que d'autres régions de leur cerveau — mettant en jeu d'autres substances en plus de la dopamine — sont également touchées. Examinons maintenant quelques-unes des maladies les plus fréquentes parmi celles qui ressemblent à la MPI.

L'atrophie multisystémique (AMS) est le prototype d'un SPP. En dépit de sa ressemblance avec la MPI sur le plan clinique, l'AMS est caractérisée par un ensemble de symptômes que l'on peut décrire comme un « super ensemble » de symptômes comprenant ceux d'une MPI typique. Trois grandes classes d'AMS ont été décrites :

AMS-P (P = Parkinsonisme) : Également appelée **dégénérescence striato-nigrique (DSN)**, cette variante présente typiquement les signes classiques d'un parkinsonisme pratiquement résistant au traitement dopaminergique. Ce syndrome est particulièrement difficile à distinguer de la MPI à la première évaluation, où le patient recevant le traitement dopaminergique présente parfois une amélioration symptomatique légère mais subjective (et parfois légèrement objective) pour ensuite ne retirer, dans le meilleur des cas, que des bienfaits reproductibles ou démontrables limités des antiparkinsoniens. Récemment, les faits saillants de la vie de Milly Kondracke, qui était atteinte d'AMS-P, ont été diffusés au petit écran dans une émission empreinte d'émotion. Milly, accompagnée de son mari Mort, a milité sans relâche pour la recherche et de meilleurs soins pour la MP. Son histoire illustre bien les difficultés d'obtenir un diagnostic clinique précis ainsi que l'évolution irrémédiable de ce trouble.

ASM-C (C = Cérébelleuse) : Cette variante est également appelée **atrophie olivo-ponto-cérébelleuse (AOPC)**. Présentant parfois des signes de parkinsonisme au début, les personnes atteintes présentent également avant, en même temps ou subséquemment des indications de dysfonctionnement cérébelleux, qui provoque fréquemment des problèmes de coordination, d'équilibre et d'élocution. L'AOPC répond parfois aux médicaments utilisés dans la MPI, mais les signes cérébelleux sont difficiles, voire impossibles, à traiter.

ASM-A (A = Autonome) : Habituellement appelé **syndrome de Shy Drager (SSD)**, cette forme d'AMS présente généralement des signes parkinsoniens et un dysfonctionnement neuro-végétatif. Le système nerveux autonome gouverne la majorité de nos activités nerveuses inconscientes telles que la tension artérielle, la fréquence cardiaque, la sudation, les mouvements des intestins, etc. Dans le SSD, le dysfonctionnement neuro-végétatif provoque entre autres les effets suivants : hypotension orthostatique (baisse de la tension artérielle lorsque l'on se met debout), rétention ou incontinence urinaire, perturbation de la sudation, graves problèmes de constipation et/ou impuissance (chez les hommes). Tout comme dans l'AOPC, il arrive parfois que les signes caractéristiques du parkinsonisme associés à ce syndrome répondent au traitement dopaminergique, mais les troubles neuro-végétatifs sont très difficiles à traiter.

La paralysie supranucléaire progressive (PSP) est un autre SPP. Par contraste avec les ASM décrites ci-dessus, lorsque l'on examine les changements cérébraux au microscope après la mort, on constate que la PSP présente des caractéristiques semblables à la **maladie d'Alzheimer**, la **démence frontotemporale**, la **dégénérescence cortico-basale (DCB)** et d'autres maladies. La PSP se manifeste généralement par un trouble de la démarche précoce, de la bradykinésie, de la raideur et, parfois, des tremblements. Elle est surtout confondue avec la MPI à son apparition. D'évolution inexorable, la PSP se caractérise habituellement par une augmentation de la gravité des troubles de la démarche et de l'équilibre, des difficultés d'élocution et de déglutition ainsi que de profondes perturbations du mouvement des yeux. À l'instar de beaucoup d'autres maladies ressemblant à la MP, la PSP ne répond que très peu ou pas du tout aux stratégies de traitement dopaminergique.

La liste ci-dessus ressemble à une soupe d'acronymes, mais chacun des troubles mentionnés se caractérise par des changements pathologiques particuliers et affecte des régions particulières du cerveau. Étant donné que ces troubles sont difficiles à diagnostiquer durant la vie du patient, un diagnostic formel et précis n'est souvent posé qu'après la mort lorsqu'un pathologiste examine le cerveau. Ces troubles présentent également des manifestations cliniques typiques, mais ces dernières ne permettent pas nécessairement de distinguer le trouble en question de la MPI aux stades précoces. En d'autres termes, lorsqu'une personne vient consulter son médecin pour un « parkinson », il n'est pas toujours tout à fait clair, même pour un spécialiste, en quoi consistera le véritable diagnostic final. Ce problème est compliqué par le fait qu'il n'existe à l'heure actuelle aucun test sanguin ou radiologique commercialisé permettant de distinguer facilement les SPP de la MPI. Pour cette raison, la plupart des spécialistes traitent les personnes présentant des symptômes de « parkinsonisme » par les traitements habituels de la MPI — « l'essai thérapeutique » — afin d'évaluer leur réponse au traitement. Cette méthode n'est pas parfaite étant donné que certains patients atteints de la MPI retirent des bienfaits variables (c.-à-d., plutôt quelconques) des différentes doses et/ou associations de médicaments offertes à l'heure actuelle. Pour ajouter à la confusion, certains patients atteints d'un SPP retirent des bienfaits des traitements dopaminergiques typiques, bien que ces bienfaits soient rarement frappants et qu'ils semblent s'estomper en quelques semaines ou quelques mois.

Il existe beaucoup d'autres troubles qui répondent à la définition des syndromes Parkinson plus. Ce n'est pas le cas des deux entités décrites ci-dessus, qui sont toutefois suffisamment fréquentes pour mériter qu'on s'y arrête.

Démence à corps de Lewy (DCL) : Les symptômes cliniques de la DCL sont parfois très semblables à ceux de la **démence parkinsonienne (DP)**. Démence est un terme utilisé pour décrire des anomalies de la mémoire, de la pensée, du langage et/ou de la capacité à traiter l'information. Elle peut également être associée à des changements du comportement et/ou de la personnalité. Les personnes atteintes d'une maladie de Parkinson typique peuvent présenter des symptômes de démence après plusieurs années de traitement de leur maladie. La DCL est différente en ce que l'atteinte cognitive (touchant la mémoire et la pensée) se manifeste presque en même temps que les symptômes de parkinsonisme.

Il existe un chevauchement considérable entre la DCL et d'autres démences telles que la maladie d'Alzheimer ainsi que la MPI et les SPP. L'association d'un parkinsonisme et d'une démence précoce suggère un diagnostic de DCL; toutefois, les symptômes de parkinsonisme peuvent apparaître des mois, voire beaucoup plus longtemps, après. Les symptômes caractéristiques de la DCL comprennent des fluctuations de la fonction motrice et de la cognition qui ne coïncident pas clairement avec le schéma d'administration du médicament du patient. Certains patients atteints de DCL répondent aux médicaments utilisés dans la MPI, mais certains n'obtiennent pas clairement de bienfaits symptomatiques sur le plan moteur (tels qu'une amélioration de la mobilité). Les patients peuvent souffrir d'épisodes semblables à des pertes de conscience pendant lesquels ils ne réagissent plus ou sont carrément inconscients pendant de brèves périodes. Les hallucinations visuelles et/ou les idées délirantes (parfois avant l'administration d'un traitement dopaminergique et fréquemment associées à l'utilisation de ces médicaments) sont fréquentes dans la DCL. Un trouble du sommeil caractéristique, le trouble du comportement en sommeil paradoxal, dans lequel la personne endormie extériorise son rêve dans la réalité (ce qu'on appelle un rêve agi), est très courant dans la DCL et peut précéder les changements cognitifs et moteurs de plusieurs années. Toutefois, il n'est pas rare que les patients atteints de MPI présentent ce symptôme. Dans la DCL, les patients peuvent présenter une remarquable sensibilité (absence de réponse, rigidité grave) à des antipsychotiques plus forts et plus anciens, ce qui en interdit l'usage. Dans la DCL, les patients peuvent également présenter de la myoclonie (brusques mouvements des bras et/ou des jambes) ainsi que des changements neuro-végétatifs importants (voir l'ASM-A, ci-dessus).

HPN — Hydrocéphalie à pression normale : Les symptômes cliniques de l'HPN peuvent ressembler à ceux de la MPI, surtout en ce qui a trait à la lenteur et à la difficulté de la marche ainsi qu'aux changements cognitifs. L'HPN a reçu beaucoup d'attention après la diffusion d'un message publicitaire décrivant cette maladie durant le Super Bowl en 2005. Dans ce vidéo, un homme présentant une grave incapacité affectant la démarche et la pensée avait vu son état grandement amélioré après avoir été traité pour la HPN.

Bien qu'il n'y ait rien de commun entre le traitement de l'HPN et celui de la MPI — généralement, une opération au cours de laquelle on installe une dérivation à l'intérieur des ventricules cérébraux (cavités cérébrales remplies de liquide à l'intérieur du cerveau) afin d'en faire sortir l'excédent de liquide. Cette opération produit parfois des résultats saisissants sur les aspects plus courants de l'HPN tels que les troubles de la démarche, le ralentissement du corps et de l'esprit ainsi que la fréquence, l'urgence et/ou l'incontinence urinaires. Les chutes et les troubles de l'équilibre peuvent également affecter les personnes atteintes de la maladie. En raison de la nature évolutive de ce trouble, il est important d'envisager ce diagnostic surtout si la personne a reçu un diagnostic de MPI et qu'elle ne présente pas encore de signes typiques des bienfaits du traitement dopaminergique.

En résumé, le diagnostic de SPP est difficile à poser, surtout aux stades précoces de toutes les formes de « parkinsonisme ». Le concept d'essai thérapeutique, par un traitement dopaminergique (ou d'autres traitements parfois efficaces de la MPI) est l'une des manières de distinguer la MPI des SPP.

Les SPP ont de nombreuses causes et quelques-unes seulement ont été mentionnées ici. Il y a également d'autres troubles, tels que la DCL et l'HPN, qui peuvent comporter des symptômes semblables à ceux de la MPI, mais dont le regroupement de symptômes a une autre origine et dont le traitement fait appel à d'autres stratégies. Enfin, il y a beaucoup d'autres causes de parkinsonisme — par exemple des médicaments (halopéridol, métoclopramide, rispéridone, pour ne nommer que ceux-là) — qui doivent être envisagées dans le diagnostic différentiel chez la personne qui consulte pour des symptômes de parkinsonisme.

Heureusement, la plupart des maladies provoquant un SPP sont rares. Par contre, elles demeurent difficiles à diagnostiquer et à traiter, entraînant de la confusion et de la frustration chez le patient, la famille et souvent, le médecin traitant. Notre espoir pour l'avenir est de voir apparaître des traitements permettant de stopper ou de ralentir significativement l'évolution des ces troubles, et d'offrir aux personnes qui en sont atteintes la possibilité de vivre avec le moins d'incapacités possibles et sans s'inquiéter de l'aggravation de leurs symptômes. Entre-temps, les personnes qui pensent qu'elles pourraient présenter un SPP devraient consulter un spécialiste des troubles du mouvement. Il pourra aider les patients et leur famille à comprendre pourquoi des problèmes particuliers se produisent ou pourquoi ils ne constatent pas les bienfaits typiques des médicaments contre la MPI. Enfin, consulter un spécialiste des troubles du mouvement (ce qui comprend la MPI et toutes les formes de SPP) donnera au patient une excellente occasion d'en apprendre davantage sur ces troubles et de se préparer aux inévitables difficultés qu'ils auront à surmonter.

Le coin des coordonnateurs

Nom : Stephanie Wilson, inf.
Centre : à l'Université médicale de l'Ohio

Q: Depuis combien de temps faites-vous de la recherche sur la MP avec le D^r Elmer?

R : Le D^r Elmer est à l'Université médicale de l'Ohio depuis 1998 et je suis ici depuis mai 2002.

Q: Combien de patients atteints de la MP voyez-vous chaque jour? Chaque semaine?

R : Le D^r Elmer traite actuellement environ 800 patients. Nous voyons habituellement 25 patients par semaine environ.

Q: Combien de visites avez-vous effectuées dans le cadre de l'étude PROGENI?

R : Nous avons fait 34 visites ici. J'en ai fait 13.

Q: Quelle partie de la visite préférez-vous?

R : J'aime en apprendre plus sur l'histoire personnelle des sujets comme où ils ont vécu et quelle était leur occupation. Les visites sont souvent l'occasion pour les sujets de se remémorer de bons souvenirs et ils ont ainsi une occasion de partager ces bons moments de leur vie avec d'autres.

Q: Quel aspect de votre participation à l'étude PROGENI préférez-vous et pourquoi?

R : Il est enthousiasmant de donner aux patients l'occasion de contribuer aux recherches sur le traitement et la prévention de la MP. Ils sont en général captivés par l'étude et leur participation leur permet souvent de communiquer avec leurs frères et sœurs en parlant de leur expérience de la visite.

Élargissement de l'étude PROGENI

par Cheryl Halter, M.S., CCRC Université de l'Indiana

Comme vous le savez sans doute, durant les cinq premières années, l'étude PROGENI s'est concentrée sur la participation des familles ayant deux frères ou sœurs vivants atteints de la maladie de Parkinson (MP). Après avoir étudié plus de 700 familles répondant à ce critère, nous avons découvert plusieurs chromosomes différents qui pourraient être importants dans la définition du risque de MP. Nous sommes maintenant impatients d'élargir nos études afin de découvrir les gènes de ces chromosomes qui augmentent ou abaissent le risque de MP.

Pour atteindre cet objectif, nous demandons maintenant à certaines familles de nous permettre de communiquer avec un plus grand nombre de leurs membres et de les inclure dans l'étude PROGENI. Les études génétiques sont très informatives lorsque les familles comptent un grand nombre de membres atteints de la MP. Parmi les 700 familles qui participent au projet PROGENI, plus de 225 ont ce que nous appelons de « très forts antécédents familiaux de MP ». Nous les définissons comme des familles dont au moins quatre membres ont la MP ou des familles où l'un des parents de deux enfants atteints de la MP a également la maladie. Dans les familles répondant à l'un de ces critères, nous avons commencé à demander à tous les frères et sœurs de la personne souffrant de la MP de participer à l'étude PROGENI. Dans certains cas, nous demandons aux enfants des

personnes atteintes de participer également à l'étude PROGENI.

Dans les familles ayant de « très forts antécédents familiaux de MP », nous demandons à certains des membres de la famille de se prêter aux mêmes examens cliniques que leurs frères et sœurs atteints de la maladie. Ces examens comprennent un bref examen neurologique, des questions sur leur état de santé général ainsi que sur leurs antécédents et une prise de sang. L'information obtenue des ces nouveaux membres des familles de l'étude nous permettra de comparer ceux qui ont la MP à ceux qui ne l'ont pas.

Si votre famille répond aux critères de « très forts antécédents familiaux de MP » et que nous n'avons pas encore communiqué avec vous, cela ne saurait tarder. Nous espérons que les familles qui ne répondent pas aux critères de l'étude élargie comprennent qu'ils sont toujours aussi importants pour l'étude PROGENI. Nous désirons toujours obtenir plus d'information sur leurs antécédents familiaux, si d'autres membres de leur famille présentent les signes de la maladie ou ont reçu un nouveau diagnostic de MP et, enfin, nous sommes toujours intéressés à leur participation à notre programme d'autopsie.

Pour toute question sur l'élargissement de l'étude ou sur le projet PROGENI en général, n'hésitez pas à communiquer avec Cheryl Halter par téléphone au 888 830-6299 ou par courriel à chalter@iupui.edu.

Terminologie médicale de la maladie de Parkinson

par Kathleen K. Miller, C.O., CCRP Université de l'Indiana

Une consultation auprès d'un neurologue peut être aussi déroutante et angoissante que d'essayer de comprendre le diagnostic et la maladie de Parkinson. Durant un examen neurologique, bien des termes médicaux sont utilisés pour décrire les observations faites chez une personne atteinte de la maladie de Parkinson.

Voici une liste de termes médicaux courants et de leur signification pour vous aider pendant votre visite chez le neurologue et vous permettre de mieux comprendre la maladie :

Akinésie : impossibilité de bouger (« blocage ») ou difficulté à amorcer ou à maintenir un mouvement du corps.

Ataxie : trouble de la mobilité caractérisé par une perte d'équilibre et une diminution de la coordination.

Blocage ou enrayage : impossibilité de bouger soudaine et temporaire chez les patients atteints de la maladie de Parkinson, qui se produit fréquemment devant un obstacle, lorsqu'ils doivent franchir une porte ou lorsqu'ils sortent d'une voiture.

Bradykinésie : ralentissement et perte des mouvements spontanés et volontaires.

Dysarthrie : discours empâté ou trouble de l'élocution.

Dyskinésies : mouvements involontaires, incontrôlables et souvent excessifs. Ces mouvements peuvent être par à-coups, ressemblant à une danse ou saccadés, et sont différents des tremblements rythmiques souvent associés à la maladie de Parkinson. Effets secondaires courants d'un grand nombre de médicaments utilisés dans le traitement de la maladie de Parkinson.

Dysphagie : Difficulté à avaler.

Dystonie : posture anormale ou gauche ou encore mouvements soutenus d'une main, d'un pied ou d'une autre partie du corps; peut s'accompagner de raideur et de torsion.

Neurodégénératif : se dit des troubles tels que la maladie de Parkinson qui sont caractérisés par la perte de cellules du système nerveux central.

Phénomène On-Off : perte d'efficacité des médicaments antiparkinsonniens entre les administrations, lorsqu'un médicament ne maintient pas son efficacité jusqu'à la dose suivante.

Rigidité : raideur anormale dans un membre ou une autre partie du corps. Elle est particulièrement évidente lorsque l'on déplace un membre du patient — comme dans le signe de la roue dentée.

Signe de la roue dentée : sensation de mouvement saccadé ressentie par le médecin lorsque l'un des membres du patient est mobilisé autour d'une articulation.

Tremblement : mouvement rythmique involontaire (rapide ou lent) qui peut affecter les mains, la tête, la voix ou d'autres parties du corps.

Sources : Dictionnaire médical Stedman's (26^e édition) www.michaeljfox.org