



# Les essais cliniques

Guide pour les patients atteints de la  
maladie de Parkinson et leurs familles



*« Les traitements ne  
vont pas tomber du ciel.  
Nous devons aller les  
chercher nous-mêmes. »*

–Michael J. Fox

# Sommaire

## 02 *Lettre du conseil des patients de la Fondation Michael J. Fox*

04 Six points sur la participation à la recherche clinique

## 07 *Chapitre 1*

### Les éléments fondamentaux de la recherche clinique

Qu'est-ce la recherche clinique, qui peut y participer et comment ?

## 19 *Chapitre 2*

### Contribuez à la recherche tout au long de votre vie avec Parkinson

Pourquoi la recherche a-t-elle besoin de mobiliser des volontaires dans les premières années de la maladie de Parkinson et de les revoir bien après ?

## 29 *Chapitre 3*

### Recherche clinique sur la maladie de Parkinson et génétique

À quoi s'attendre en participant à la recherche génétique et que prendre en compte avant de se soumettre à ces tests ?

## 40 *Le mot de la fin : que faire maintenant ?*

Réflexions d'un volontaire récurrent

42 Annexe

46 Glossaire

52 Remerciements

54 Index

# Lettre du conseil des patients de la Fondation Michael J. Fox

Chacun réagit différemment lorsqu'il apprend qu'il est atteint de la maladie de Parkinson. Cette annonce éveille chez certains l'envie d'agir, bien qu'il soit souvent difficile de savoir où aller et quelles mesures prendre.

Pour d'autres, le diagnostic peut engendrer le doute, la crainte ou le déni. Il n'existe pas de mauvaise réaction lorsqu'un tel événement bouleverse votre vie. En tant que membres actifs de la communauté de Parkinson et du conseil des patients de la Fondation Michael J. Fox (MJFF), nous avons en commun le fait de penser que la participation à la recherche clinique constitue une part essentielle de nos expériences. Elle nous motive, nous inspire, nous enrichit et nous donne un but pendant que nous évoluons avec la maladie au quotidien.

Nous sommes tous devenus volontaires par des voies différentes. Tandis que quelques-uns bouillaient d'impatience dès le jour de leur diagnostic, la plupart d'entre nous ont mis plus de temps à y venir. (C'est naturel ; cela dit, nous tenons à vous informer que certaines des études les plus importantes sont ouvertes uniquement aux patients qui en sont aux tout premiers stades de la maladie.) Au fil du temps, de nombreux facteurs ont influencé nos décisions, tels que notre âge au moment du diagnostic, notre situation géographique, l'accès aux soins et la connaissance des perspectives de recherche. Pour leur part, les chercheurs ont besoin de nous, et de personnes qui ne sont pas atteintes de la maladie de Parkinson, à différents moments et pour diverses raisons. Alors que certains essais nécessitent des personnes diagnostiquées depuis peu, d'autres font appel à des patients qui vivent avec la maladie depuis de nombreuses années. Parfois, certains sont exclus à cause de leur statut génétique ou car ils ont subi une intervention chirurgicale de stimulation cérébrale profonde ; d'autres fois, les études doivent justement faire appel à eux.

Nous espérons que nos expériences vous aideront à trouver votre propre voie pour vivre avec la maladie de Parkinson et, plus important encore, qu'elles vous rappelleront que vous n'êtes pas seul.

## Ce qui importe, c'est de consulter le bon médecin

Il m'a fallu plusieurs mois pour accepter ce que le diagnostic impliquait pour mon avenir. Et même à ce moment-là, je n'étais pas tout à fait sûr de ce qui m'attendait. J'ai réalisé que je devais faire mon possible pour améliorer ma situation, et par là-même celle des autres, tant que j'en étais capable. Seulement, je ne savais pas par où commencer. Mon neurologue m'a recommandé un spécialiste des troubles moteurs, c'est-à-dire un neurologue spécialisé dans la maladie de Parkinson. Les spécialistes des troubles moteurs assurent la transition entre la recherche et les soins dispensés aux patients, ils sont donc les mieux placés pour suggérer les essais en cours qui seraient bien adaptés à certaines personnes en particulier. Je me suis inscrit pour la première fois à une étude peu de temps après que mon médecin me l'a recommandé. Cette expérience m'a apporté de la confiance, de l'espoir et de la motivation. Aujourd'hui, j'utilise les réseaux sociaux pour encourager d'autres personnes atteintes de la maladie de Parkinson à prendre contact avec des spécialistes des troubles moteurs et à se renseigner sur les essais. En somme, rien ne donne plus de force que de participer à la recherche d'un traitement.

Israel Robledo, Texas

## La recherche revêt plusieurs formes

En tant que médecin généraliste, je connaissais l'importance de la recherche pour faire progresser la compréhension de la maladie et permettre les avancées thérapeutiques. J'encourageais souvent mes patients à participer à des tests cliniques, sans jamais y avoir participé moi-même.

---

*Le conseil des patients de la Fondation Michael J. Fox guide la fondation sur : les stratégies de programmation afin de communiquer au mieux les priorités des patients à la communauté des chercheurs et aux donateurs ; le contenu des supports pédagogiques et l'attention particulière apportée à l'information des patients et à l'organisation d'activités de sensibilisation à notre mission de recherche d'un traitement ; le rôle des patients dans le développement de nouvelles méthodes pour mener les recherches ; les mécanismes nécessaires à l'évaluation de notre impact.*

Persuadée que j'étais trop occupée, je me suis reposée sur cette excuse pendant des années. Pourtant, petit à petit, je me suis autorisée à ouvrir les yeux sur ce que je savais déjà : contribuer significativement n'est pas forcément synonyme d'essais longs et exigeants. Parmi les différents types d'études qui existent, certains étaient plus compatibles que d'autres avec mon emploi du temps chargé. En examinant les différentes options, j'ai réalisé que mon niveau d'engagement pourrait évoluer au fil du temps pour s'adapter à mon mode de vie changeant et à mes obligations. Depuis, je participe à des études en ligne, telles que des essais qui ne demandent qu'un seul rendez-vous à la clinique et des recherches à long terme. L'une des choses les plus importantes que les patients peuvent faire sans attendre est de contribuer à la recherche génétique : certaines études nécessitent juste d'envoyer un échantillon de salive. Peu importe le temps que vous pouvez y consacrer, la participation aux études cliniques est essentielle. La recherche est impossible sans volontaires. Ainsi, nous avons un rôle crucial à jouer pour changer nos propres vies.

Soania Mathur, médecin, Ontario

## Se battre en contribuant à la recherche

Lorsque j'ai appris que j'étais atteinte de la maladie de Parkinson, ma première réaction a été de me battre. J'ai accepté de prendre part à une étude clinique le jour même. Je savais que le meilleur moyen de combattre la maladie était de faire progresser les traitements capables de ralentir ou d'empêcher son évolution. Je continue de participer à autant d'études que possible, et je n'ai pas l'intention d'arrêter. C'est formidable de travailler en lien direct avec des chercheurs à la pointe de la science, qui pourraient au final trouver un traitement. Je puise mon énergie dans cette coopération. Les progrès que je constate et le fait d'y participer activement me rendent optimiste. Pour moi et pour toute personne qui doit vivre avec la maladie de Parkinson, s'impliquer dans une tâche si importante procure une sensation de pouvoir et le sentiment d'œuvrer pour une noble cause.

Lynn Hagerbrant, Connecticut

## Modifier ses perspectives personnelles

L'une des plus grandes épreuves que j'ai eu à surmonter depuis mon diagnostic était de savoir que la maladie de Parkinson empire au fil du temps. Je m'inquiétais pour mon avenir, mon sentiment d'appartenance et la possibilité de perdre mon indépendance. Étant moi-même chercheur (mais pas dans les sciences de la vie), je comprenais l'importance des essais cliniques pour faire avancer la compréhension de la maladie et les traitements, mais je n'étais pas certain de vouloir être de ce côté de la barrière. J'ai pourtant décidé d'entrer en jeu, et mes échanges avec les scientifiques ont vite confirmé cette décision. Beaucoup de chercheurs que j'ai rencontrés dans le cadre des essais travaillaient dans ce domaine pour des raisons personnelles.

Ces liens les menaient à passer des heures dans les laboratoires ou auprès des patients. Aujourd'hui, ce principe continue d'entretenir mon ardeur à participer aux études. La lutte contre la maladie de Parkinson peut ressembler à un combat solitaire, mais la recherche nous unit. Mes relations avec l'ensemble de la communauté de Parkinson ont modifié le regard que je portais sur ma propre maladie.

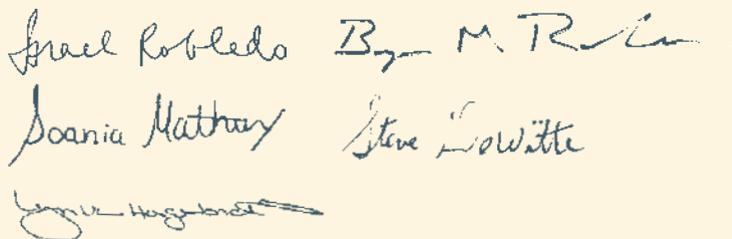
Bryan Roberts, New York

## Faire face aux problèmes logistiques

Quand mon médecin m'a annoncé que les spasmes et les tremblements qui m'affectaient de plus en plus étaient dus à la maladie de Parkinson, je me suis dit : « D'accord. Qu'est-ce que ça implique ? » J'ai écumé Google et découvert des sites Web professionnels fournissant une multitude d'informations. Mes recherches m'ont également mené vers des forums, des sites Internet, des ateliers, des conférences et des groupes de soutien. Je me suis aventuré dans la communauté où j'ai rencontré de nombreuses personnes souffrant de Parkinson, à différents stades de la maladie. Nous partageons le même désir de faire la différence, et j'ai découvert le besoin urgent de volontaires pour la recherche. Lorsque nous avons pris connaissance des statistiques désolantes (le recrutement plafonne à moins d'un patient par site clinique et par mois), nous avons créé le Clinical Trial Transportation Program (Programme de transport pour essais cliniques) pour faciliter l'organisation des déplacements vers les différents centres d'essais cliniques de la région. En mobilisant nos énergies pour aider les volontaires à remédier aux problèmes de transport et d'accessibilité, nous espérons qu'il sera possible de mener des essais de façon plus efficace afin de trouver davantage de traitements contre la maladie de Parkinson.

Steve DeWitte, Connecticut

Nous sommes réunis par notre enthousiasme à participer aux progrès des traitements contre la maladie de Parkinson, et le fait de s'engager ensemble nous rend plus forts. Bien que les chemins qui nous ont menés à contribuer à la recherche soient aussi personnels que nos expériences avec la maladie, nous avons pour point commun notre désir de changer le destin et la vie des personnes atteintes par la maladie de Parkinson, et bien sûr les nôtres. Vous êtes, vous aussi, un membre important de cette communauté. Vous détenez, vous aussi, le pouvoir d'agir directement sur votre avenir et sur celui de millions de malades. Vous pouvez, vous aussi, ressentir l'énergie extraordinaire que procure la participation à la recherche.



Israel Robledo Bryan M. Roberts  
Soania Mathur Steve DeWitte  
Lynn Hagerbrant

# Six points sur la participation à la recherche clinique



N° 1

Les patients sont des partenaires essentiels pour la recherche.

Vous êtes un expert en maladie de Parkinson (MP). Les scientifiques ont besoin de votre participation aux essais cliniques et aux études afin de comprendre, d'évaluer, d'anticiper, de prévenir, de ralentir et d'enrayer la progression de la maladie. Tous les traitements qui existent aujourd'hui sont le fruit d'individus qui se sont portés volontaires pour la recherche.



N° 2

Il existe une étude (ou plusieurs) pour VOUS.

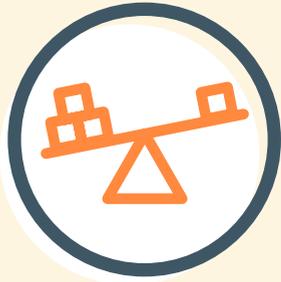
Peu importe que votre diagnostic soit récent ou qu'il remonte à des dizaines d'années, que vous ayez subi une stimulation cérébrale profonde ou que vous habitiez à plusieurs heures d'un site clinique, vous pouvez nous aider à mieux comprendre la maladie de Parkinson et à développer de nouveaux traitements. Même si vous n'êtes pas atteint, vous pouvez contribuer à la recherche.



N° 3

Toutes les études ne testent pas un médicament.

De nombreuses études récoltent des données et des échantillons afin de mieux comprendre la biologie de la maladie de Parkinson. Certains essais et certaines études ne concernent pas les médicaments ; ils évaluent l'impact de l'activité physique, de la physiothérapie ou d'autres traitements non invasifs.



N° 4

## La participation comporte des risques et des bénéfices.

Si certains risques tels que les effets secondaires potentiels d'un nouveau médicament sont inhérents à la recherche, y participer peut aussi avoir ses avantages. Grâce à elle, certaines personnes ont le sentiment de contrôler leur maladie. La recherche peut également vous permettre de passer davantage de temps avec des spécialistes et d'accéder plus rapidement aux nouveaux traitements.



N° 5

## Votre sécurité est notre priorité.

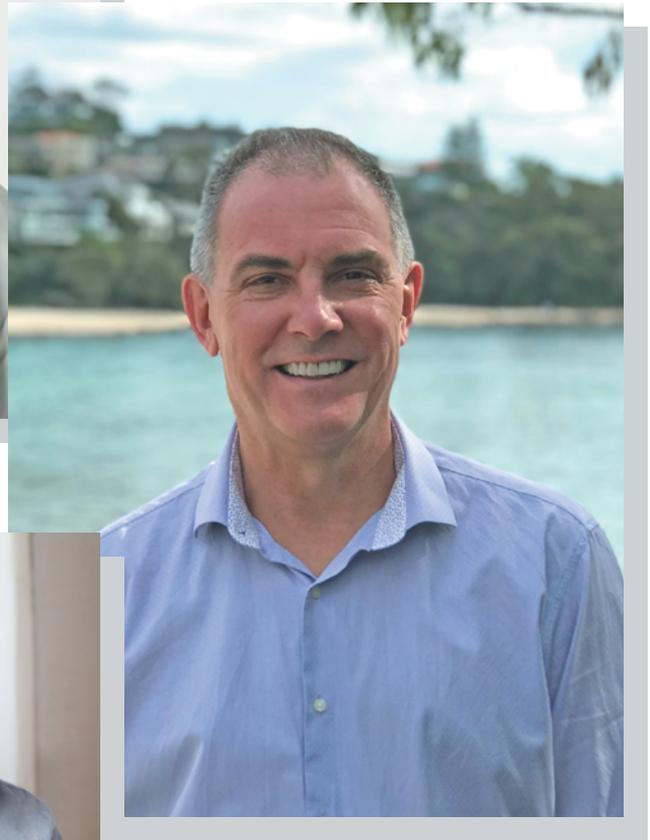
Des mesures ont été mises en place afin de minimiser les risques des essais et des études cliniques. L'ensemble des plans et des ressources doit être approuvé par un comité d'experts indépendants, et les chercheurs sont tenus de surveiller et de rapporter tout changement indésirable dans l'état de santé des volontaires, qu'il résulte de l'étude ou d'un élément extérieur, pendant la durée de la recherche.



N° 6

## Il existe différents moyens de trouver des essais et des études.

Vous pouvez commencer par demander à votre médecin de vous informer sur les recherches auxquelles vous pourriez participer, mais aussi vous tourner vers votre groupe de soutien ou votre communauté de la MP pour vous orienter. Certains centres de santé et certaines associations de patients organisent leurs propres activités de recherche, et il est possible de se renseigner sur Internet. Vous pouvez vous inscrire sur le site du Fox Trial Finder ([foxtrialfinder.org](http://foxtrialfinder.org)), créé par la fondation, pour trouver des essais qui recrutent des volontaires correspondant à votre profil.



*« Lorsque le remède de la maladie de Parkinson sera découvert, ce qui n'est qu'une question de temps, nous pourrons tous en être fiers. »*

*Michael J. Fox*

# Chapitre 1

## Les éléments fondamentaux de la recherche clinique

Entre le moment d'euphorie où l'on découvre un médicament en laboratoire et sa distribution aux malades atteints de la maladie de Parkinson, plusieurs décennies, des milliards d'euros et des milliers de volontaires, de chercheurs et de médecins peuvent être nécessaires. Avant même qu'un traitement puisse être essayé sur des patients, des années de recherche fondamentale et d'études précliniques doivent apporter la preuve qu'il est sans danger et potentiellement efficace. Malheureusement, peu de traitements franchissent le cap de ces examens approfondis.

Lorsque les médicaments parviennent jusqu'aux phases d'essai sur des patients, on peut donc se féliciter, même s'il convient de rester prudent. Les essais et recherches cliniques constituent l'étape ultime et essentielle sur la voie du développement de meilleurs traitements pour la maladie de Parkinson, et représentent une occasion pour les volontaires de contribuer à ces progrès. Les nouveaux traitements ne peuvent obtenir leur autorisation qu'avec la participation de personnes atteintes de la maladie de Parkinson.

La Fondation Michael J. Fox (MJFF) accompagne les premières phases de tests des nouveaux traitements et fait face aux enjeux systémiques de la procédure d'autorisation de mise sur le marché des médicaments, afin qu'ils puissent atteindre plus rapidement la ligne d'arrivée. Toutefois, même si les investissements financiers sont cruciaux pour l'accélération des recherches, ce sont les volontaires qui nous donnent les meilleures chances de comprendre cette maladie et de trouver un remède. Depuis la première description de la maladie de Parkinson (MP) il y a deux siècles, sa compréhension par les chercheurs a considérablement progressé. Des symptômes non moteurs, comme les troubles de l'humeur et de la mémoire, ont par exemple été découverts, ainsi que les liens génétiques de la pathologie. Ces nouvelles connaissances ont profondément transformé les soins et la recherche, et

ce grâce aux essais cliniques ainsi qu'à l'aide essentielle des volontaires.

En participant à la recherche clinique, vous donnez quelque chose que l'argent ne peut acheter. En effet, le financement et les autres ressources ne peuvent jamais pallier le manque de volontaires, qui constitue d'ailleurs un défi majeur pour de nombreuses études cliniques. Sur l'ensemble des recherches, 85 % des essais subissent des retards et 30 % d'entre eux sont même abandonnés, ce qui ralentit considérablement les progrès.

Vous avez le pouvoir d'être un facteur de changement en jouant un rôle plus actif dans vos propres soins et en contribuant aux recherches sur la maladie de Parkinson. Grâce à vous, la recherche clinique peut connaître des avancées capitales qui bénéficieront à la vie quotidienne de tous les malades. Vous êtes peut-être la clé qui ouvrira la voie d'un remède.

Dans ce chapitre, vous apprendrez les éléments fondamentaux des essais et études cliniques : comment ils sont menés par les chercheurs, qui peut se porter volontaire et quels sont les risques et bienfaits potentiels. Vous découvrirez également comment participer aux essais et aux études, comment parler des recherches avec votre médecin et quels sont les éléments à prendre en considération pour prendre votre décision et savoir quand débiter.

## Les types d'essais cliniques

Les différents types d'essais cliniques peuvent généralement être divisés en deux catégories principales indiquées ci-dessous :

- + Les **études observationnelles** ne testent ni les médicaments ni les traitements. Elles servent en effet à examiner la santé des participants, et parfois à surveiller les volontaires au cours d'une période donnée. Les études observationnelles permettent aux chercheurs de collecter des informations afin d'améliorer le dépistage et le traitement de la maladie de Parkinson, ainsi de mieux connaître son évolution naturelle dans la durée. Participer à des études observationnelles peut impliquer une consultation médicale pour des examens, des prises de sang ou de l'imagerie cérébrale. D'autres études, telle que Fox Insight de la Fondation Michael J. Fox ([foxinsight.org](http://foxinsight.org), disponible uniquement en anglais), nécessitent simplement que vous vous connectiez depuis votre ordinateur ou votre smartphone pour remplir un questionnaire tous les quelques mois. (Voir « Une révolution technologique dans la recherche », page 13.)
- + Les **études interventionnelles** sont quant à elles réalisées pour déterminer si un médicament ou un autre type de traitement est efficace et sans danger. Outre les médicaments, les traitements expérimentaux peuvent inclure des exercices physiques, des interventions chirurgicales, la prise de vitamines ou de compléments alimentaires, et même des thérapies secondaires comme l'acupuncture ou la méditation. Le niveau d'implication des volontaires varie selon les essais, qui chacun vise un objectif différent et respectent un plan spécifique, nommé protocole.

## Les phases des études cliniques interventionnelles

Les tests cliniques d'un nouveau traitement se déroulent en plusieurs étapes. Chacune d'entre elles répond à des questions différentes et requiert un essai soigneusement conçu, ainsi qu'un nouveau groupe de volontaires :

- + Les **essais de phase I** testent un traitement, une intervention ou un médicament potentiel pour la première fois, chez un petit nombre de personnes (en général entre 10 et 100). Il s'agit souvent de « volontaires sains », qui ne sont pas atteints de la maladie de Parkinson. Ces essais permettent généralement d'évaluer l'innocuité d'un nouveau traitement. Ils fournissent souvent également des informations sur les effets secondaires, l'efficacité de la voie d'administration (p. ex., buccale ou par injection) et les posologies adéquates. La plupart des essais durent plusieurs mois en moyenne, mais parfois bien

plus longtemps, dans le cas de certains traitements chirurgicaux.

- + Les **essais de phase II** évaluent de manière plus approfondie l'innocuité d'un traitement, et déterminent l'efficacité préliminaire ainsi que les effets secondaires chez un plus grand nombre de personnes (en général quelques centaines) atteintes de la maladie de Parkinson. Leur durée peut aller de quelques mois à quelques années.

Il s'agit en général d'études randomisées et contrôlées. Cela signifie qu'un groupe de participants reçoit le traitement expérimental, tandis que l'autre (un groupe « témoin ») reçoit le traitement de référence ou un placebo (une substance inactive qui ressemble exactement au traitement). Le traitement de référence est celui que les experts médicaux acceptent comme le plus adéquat et qu'ils utilisent couramment. En l'absence d'un tel traitement, les chercheurs recourent à un placebo. Par exemple, nous ne disposons pas actuellement de thérapie modifiant le cours de la maladie de Parkinson (des médicaments qui freinent ou empêchent la progression de la pathologie). Ainsi, dans les essais sur de possibles nouvelles thérapies modificatrices de la maladie, les chercheurs utilisent des placebos afin d'évaluer les effets de ces thérapies par comparaison.

Les participants sont affectés à des groupes par tirage au sort. Souvent, ces études sont également réalisées en « double aveugle », c'est-à-dire que ni les patients, ni l'équipe de recherche ne savent qui reçoit le traitement expérimental.

- + Les **essais de phase III** confirment ou infirment l'efficacité, l'innocuité et les effets secondaires d'un traitement chez un nombre encore plus grand de personnes atteintes de la maladie de Parkinson (entre 200 et 2 000 patients, bien que les essais de traitements chirurgicaux soient parfois réalisés sur des groupes plus réduits). Les essais de phase III, qui sont également randomisés et contrôlés, durent plusieurs années. Plutôt que d'être réalisés en un seul lieu, ceux-ci sont souvent multicentriques, ce qui signifie qu'ils combinent les résultats de participants volontaires de plusieurs centres médicaux.

Pour qu'un traitement puisse franchir les phases I et II, il doit être conforme aux normes de sécurité et d'efficacité. Lorsque les études de phase III confirment ces résultats, un fabricant de médicaments peut soumettre une demande d'autorisation de mise sur le marché à la Food and Drug Administration des États-Unis, à l'Agence européenne des médicaments ou à un autre organisme gouvernemental. Dès lors, le processus d'évaluation peut durer de six à douze mois ou davantage, en fonction des procédures de l'organisme. En cas d'autorisation de mise sur le

\*Les mots soulignés sont des termes couramment utilisés. Les définitions sont indiquées dans le glossaire, à partir de la page 46.

marché, la fabrication du médicament et sa distribution en pharmacie peuvent débiter.

Une fois que les traitements sont arrivés sur le marché et que les médecins et les patients les utilisent dans la « vie réelle », les entreprises mènent essais cliniques de phase IV. Ces études évaluent principalement les effets secondaires à long terme chez des patients dont on sait qu'ils consomment le médicament, mais elles peuvent également permettre de découvrir de nouvelles utilisations du traitement pour d'autres maladies.

## La méthodologie des essais cliniques

### + Des protocoles stricts encadrent chaque étude.

Tous les essais respectent un protocole précis et minutieusement contrôlé qui détaille la totalité des procédures de l'étude. Le nombre de volontaires nécessaires, les critères d'admissibilité, le type de tests qui seront utilisés pour évaluer la santé des participants au début et au cours de l'étude, la durée de celle-ci, le type d'informations qui seront enregistrées et d'autres considérations y sont indiqués. Une équipe de médecins, de chercheurs, d'infirmières et de coordinateurs d'étude mènent essais cliniques, de la même manière qu'une équipe assurerait vos soins médicaux. L'investigateur principal, en général un médecin, dirige l'équipe et l'essai dans sa totalité.

+ Un **consentement éclairé est nécessaire avant votre inclusion**. Avant de participer à une étude, vous rencontrerez l'équipe en charge de l'essai afin qu'elle vous explique les aspects importants du protocole, réponde à vos questions et vous propose un formulaire de consentement. Ce document, désigné comme le consentement éclairé, énumère vos droits en tant que volontaire, les risques liés à votre participation et un aperçu de ce à quoi vous pouvez vous attendre lors de l'étude. Lorsque vous aurez bien compris les implications de votre participation et que vous souhaitez vous engager, vous pourrez signer le consentement éclairé. Il ne s'agit pas d'un contrat contraignant : vous aurez le droit de vous retirer à tout moment quelle qu'en soit la raison. (Vous pourrez également refuser des tests ou traitements de l'étude, mais il est possible que cela vous empêche de poursuivre l'essai.)

+ **Des comités indépendants examinent et approuvent les études**. Un Comité de protection des personnes (CPP) — groupe indépendant composé entre autres de médecins et de chercheurs (et généralement au moins d'une personne « non scientifique » qui représente les patients) — évalue et approuve le protocole ainsi que le document de consentement éclairé pour chaque étude. Le comité surveille également les études en cours. Le CPP est

conçu pour faire respecter les droits et le bien-être des participants à une étude.

## Que se passe-t-il lorsqu'une étude prend fin ?

Lorsqu'un essai clinique se termine, l'équipe qui en a eu la charge analyse les données, en extrait les principales découvertes et publie les résultats ou les présente à d'autres chercheurs dans le cadre d'une conférence. (Vous pourrez en savoir plus auprès de l'équipe en charge de l'essai auquel vous avez participé et consulter en ligne les résultats publiés.) À l'issue des essais, les équipes déterminent également les prochaines étapes du traitement. Elles peuvent recommander une évaluation dans la phase clinique suivante ou, ce qui est tout aussi important, proposer l'abandon de l'étude si les données relatives à la sécurité et à l'efficacité ne sont pas convaincantes.

Les patients qui ont participé à un essai contrôlé contre placebo se demandent souvent s'ils ont reçu le placebo ou le médicament à l'étude. Si le protocole le permet, cette information est mise à disposition lorsque tous les participants ont terminé l'essai. Certains participants souhaitent également savoir s'ils peuvent continuer à prendre le médicament étudié après la fin d'un essai. Cela est souvent impossible, mais le protocole de l'essai et les documents du consentement éclairé indiquent d'emblée ce qui doit se passer si cette question est posée. Si le traitement passe à la phase suivante des tests cliniques, les patients ayant participé aux recherches précédentes ont parfois la possibilité de continuer le traitement. Toutefois, en raison de nombreux facteurs, le fait qu'une personne participe à la phase d'étude suivante ne garantit pas toujours qu'elle recevra le médicament de l'étude. (Une nouvelle étude peut nécessiter une nouvelle randomisation, par exemple.)

# Législation de la recherche clinique



L'élaboration de médicaments ne dépend pas que des essais cliniques et des volontaires. Il est en effet crucial de rester informé de la politique publique (lois et règlements), car elle peut influencer directement sur la manière dont les traitements passent des laboratoires aux rayons des pharmacies, ainsi que sur leur évaluation et leur autorisation.

## Respecter des normes rigoureuses d'approbation

Essais cliniques visent à répondre à deux questions essentielles : les traitements potentiels sont-ils sûrs d'utilisation pour les patients et sont-ils réellement efficaces ? Les chercheurs consacrent beaucoup de temps et d'argent à ces questions. Au terme du processus d'essai clinique, la « Food and Drug Administration » des États-Unis, l'Agence européenne des médicaments et les organismes gouvernementaux d'autres pays examinent les médicaments pour s'assurer qu'ils respectent des normes rigoureuses de sécurité et d'efficacité. Ce sont ces organismes de réglementation qui prennent la décision d'autorisation définitive, mais la loi peut influencer leurs critères d'évaluation.

## Encourager les fabricants de médicaments à répondre aux besoins des patients

Les personnes atteintes de la maladie de Parkinson (MP) savent bien à quel point l'écart est grand entre les traitements disponibles et les nombreux symptômes, depuis les troubles cognitifs jusqu'aux problèmes d'équilibre et à la constipation. Aux États-Unis, des mécanismes ont été créés pour mettre rapidement les médicaments essentiels sur le marché tout en maintenant les fortes exigences de sécurité et d'efficacité de la Food and Drug Administration (FDA).

La déclaration de thérapie innovante, par exemple, permet à la FDA d'accélérer l'élaboration et l'évaluation d'un traitement qui pourrait améliorer considérablement

la condition des patients par rapport aux traitements existants. Le Nuplazid (pimavansérine), le premier médicament autorisé pour traiter les hallucinations et les délires associés à la MP, a été mis sur le marché plus rapidement grâce à ce programme. Jusqu'à 50% des personnes atteintes de la MP peuvent présenter ces symptômes à un moment ou à un autre (ils sont plus courants chez les malades de longue durée, d'un âge avancé ou atteints de démence), et aucun traitement autorisé n'était auparavant disponible. Sur la base de données préliminaires, la FDA a accéléré les délais du développement et de l'évaluation des essais cliniques de Nuplazid tout en préservant des normes rigoureuses de sécurité et d'efficacité.

## Reconnaître les évolutions dans les tendances et les outils de recherche

Le processus de développement de médicaments pour la maladie de Parkinson regroupe un large éventail de traitements expérimentaux, dont des options symptomatiques motrices et non motrices, et différentes thérapies modificatrices de la maladie (pouvant ralentir ou arrêter la progression de la MP). Les traitements testés comprennent aussi bien les perfusions d'anticorps qui éliminent l'alpha-synucléine (la protéine qui s'agglutine dans le cerveau des personnes atteintes de la MP) que les procédures chirurgicales ou les médicaments pour les personnes présentant des mutations génétiques spécifiques. La recherche évolue pour répondre aux priorités des patients et incorporer de nouveaux dispositifs et technologies. Les organismes de réglementation doivent s'adapter aux besoins des patients et aux dernières réponses apportées, notamment avec des essais uniques et des mesures adaptées pour déterminer leur réussite.

En termes de priorités, les traitements permettant de réduire ou d'éviter la dyskinésie

(mouvements involontaires qui peuvent être provoqués par la prise de médicaments contre la MP à long terme) sont en tête de liste. Mais pour que ces traitements fonctionnent, nous devons trouver un moyen de mesurer leur impact lors des essais. Lorsqu'il n'existait pas encore d'approche normalisée permettant d'évaluer la dyskinésie, la Fondation Michael J. Fox a financé le développement et la validation de l'échelle unifiée d'évaluation des dyskinésies. Cet outil est désormais majoritairement accepté par les cliniciens, les chercheurs et les organismes de réglementation en tant que méthode d'évaluation du bénéfice potentiel des nouveaux traitements de dyskinésie.

La recherche génétique est un autre domaine dans lequel nous travaillons tous ensemble. Essais cliniques génétiques sur la maladie de Parkinson n'en sont qu'à leurs premiers pas et ouvrent la voie vers la médecine de précision. À mesure que ces recherches progressent, les organisations gouvernementales et les chercheurs doivent déterminer le nombre et le type de participants adaptés (avec et sans mutations génétiques) à inclure dans tel ou tel essai, afin de pouvoir rassembler les meilleures données.

La politique et la recherche rencontrent également la technologie. Les données collectées via les études en ligne et les smartphones peuvent aider les scientifiques à acquérir une vision plus complète de ce à quoi ressemble le quotidien des personnes atteintes de la maladie de Parkinson tandis que les dispositifs portatifs permettent de suivre l'évolution du mouvement en temps réel dans le cadre de la prise d'un médicament. Les organisations gouvernementales doivent déterminer la façon dont les essais peuvent utiliser des technologies nouvelles et existantes et quels types de données ils peuvent rassembler pour obtenir les résultats les plus solides.

# Qui peut participer aux essais cliniques ?

Essais cliniques étant très variés, de nombreux types de volontaires sont nécessaires. Un élément qui ne change pas, cela dit, est le besoin constant de participants, atteints ou non de la maladie de Parkinson (MP). D'aucuns sont surpris de découvrir que les membres de la famille de personnes atteintes de la MP, ainsi que des individus sans lien avec la pathologie, sont tout aussi importants que les patients pour faire progresser la recherche.

## Les personnes atteintes de la maladie de Parkinson

Il n'existe pas qu'un seul type de maladie de Parkinson. Chaque personne vit sa propre version de la pathologie. C'est pourquoi essais cliniques ont besoin d'un éventail aussi large que possible de malades, qui présentent les divers symptômes moteurs et non moteurs. Chacun de ces patients aide les chercheurs à obtenir un aperçu plus précis de la maladie et à développer des traitements ciblés.

*Point n°1 :  
Les patients sont des partenaires  
essentiels pour la recherche.*

Pour les études interventionnelles, les chercheurs ont besoin de volontaires représentant la diversité des patients qui utiliseront le traitement en dehors des études : des femmes et des hommes d'âges, de races et d'ethnies différents. Les études cliniques ne peuvent être efficaces qu'avec une vaste gamme de participants, non seulement à cause du caractère unique de la maladie de Parkinson, mais aussi car nous pouvons tous avoir des réactions différentes face aux traitements. Lorsque les investigateurs travaillent avec des populations diverses, ils peuvent vérifier si leur intervention est sans risque et adaptée à un grand nombre de personnes atteintes de la MP.

Dans certains cas, les chercheurs peuvent avoir besoin de sous-groupes particuliers de malades. Par exemple, certaines mutations génétiques liées à la maladie de Parkinson

sont plus répandues chez les personnes d'origines particulières, comme les Juifs ashkénazes et les Berbères d'Afrique du Nord. Lorsque l'on étudie ces mutations et leur traitement, il est donc judicieux de commencer par examiner des personnes issues de ces populations et leur famille.

## Les personnes non atteintes de la maladie de Parkinson

L'étude de participants non atteints de la MP fournit également des informations essentielles à la recherche clinique. Souvent désignés comme volontaires « sains », ces individus peuvent contribuer aux études interventionnelles et observationnelles. Lors des essais de phase I, ils testent l'innocuité de nouveaux traitements. Dans les études observationnelles, ils peuvent aider les chercheurs à définir des mesures « sans maladie de Parkinson » et être une référence à laquelle sont comparés les changements naturels liés à la pathologie. Lorsque les chercheurs regroupent les volontaires sains et les patients volontaires selon l'âge, le sexe et d'autres caractéristiques, ils peuvent déterminer si les différences constatées sur les questionnaires ou dans les examens (p. ex., les tests sanguins, les scintigraphies cérébrales ou les échelles de mémoire) sont dues à la maladie de Parkinson.

La recherche génétique est un autre domaine dans lequel les volontaires sains sont utiles, particulièrement ceux dont un parent est atteint de la MP. Les études peuvent comparer les gènes de membres

malades et sains d'une même famille afin d'identifier les gènes associés à la maladie. Il est également possible d'examiner les parents au premier degré qui présentent des mutations génétiques liées à la MP pour en découvrir davantage sur les causes de la maladie, les facteurs de risque et les facteurs de protection possibles. (Voir le chapitre 3 : « Recherche sur la maladie de Parkinson et génétique », page 29.)

## Les différents types d'essais ont besoin de volontaires différents

Dans la mesure où les essais portent sur différents aspects de la maladie de Parkinson, ils requièrent des types de volontaires spécifiques. Au début, les chercheurs établissent des consignes nommées critères d'inclusion et d'exclusion, qui indiquent qui peut et ne peut pas participer. Les volontaires admissibles doivent (ou ne doivent pas) posséder les caractéristiques décrites, qui peuvent porter sur l'âge, le sexe, les symptômes, le stade de la maladie, les médicaments, d'autres problèmes de santé ou des facteurs génétiques. Cette liste de caractéristiques n'est pas conçue pour décourager les participants, mais pour les répartir correctement dans les différents essais et permettre aux chercheurs d'obtenir les réponses qu'ils recherchent. L'objectif est également de minimiser les risques. Par exemple, les personnes qui suivent un traitement susceptible d'interagir avec celui de l'étude sont souvent exclues.



## Aider les êtres qui vous sont chers grâce à la recherche

Lorsque Karen Jaffe s'est vu diagnostiquer la maladie de Parkinson (MP), son mari Marc a cherché des moyens de l'aider. Apprenant que les études avaient besoin de volontaires sains, il a voulu participer. «Je souhaitais apporter davantage qu'un soutien moral à Karen, et c'était là un bon moyen de me rendre utile», explique-t-il.

Toutefois, il n'a pas immédiatement sauté sur l'occasion. Il admet avoir eu des hésitations à propos de certaines procédures d'étude, et craignait que les tests ne révèlent une anomalie de son état de santé, par ailleurs bon.

Six mois plus tard, Marc a cependant dévoilé à Karen un cadeau inespéré : ses documents d'inclusion dans la cohorte de la Fondation Michael J. Fox (MJFF) Parkinson's Progression Markers Initiative, ou PPMI.

Marc dit en plaisantant qu'il a rejoint la PPMI, une étude observationnelle sur la recherche de biomarqueurs (des mesures objectives permettant de diagnostiquer la maladie et d'en établir le suivi), parce qu'il n'avait pas trouvé de cadeau d'anniversaire. Plus sérieusement, il ajoute : «Lorsque j'ai appris à quel point la recherche de biomarqueurs est importante, j'ai plus facilement surmonté toutes mes inquiétudes».

Participant désormais à la PPMI, Marc passe des tests annuels. Il a passé des imageries cérébrales, et donné du sang et du liquide céphalorachidien. Il a également rempli des questionnaires sur son sommeil et passé des tests de mémoire. Dans les années qui ont suivi son inclusion, Marc n'a pas manqué un seul rendez-vous. Il a suivi les procédures de divers centres avec différents médecins, et dit que chacun d'entre eux rend l'expérience aussi confortable que possible.

Marc participe également à d'autres essais. Lorsque lui et Karen sont tous deux admissibles à une étude, ils saisissent l'occasion d'apporter ensemble leur contribution à la recherche. «Nous voyons tant de progrès», confie Marc. «Lorsqu'on participe à la recherche, on voit les choses bouger, et notre but à tous ne semble pas si loin. C'est magnifique de éprouver rapproche d'une découverte décisive.»

# Une révolution technologique de la recherche



Au XXI<sup>e</sup> siècle, les innovations technologiques accélèrent le rythme de la recherche sur la maladie de Parkinson.

Les patients atteints de la pathologie comme les chercheurs profitent des avantages de ces nouveaux outils. Pour les malades, il est désormais plus facile de trouver des essais cliniques et d'y participer, ainsi que d'établir un suivi de leur expérience de la maladie. Les chercheurs, eux, travaillent à créer une vue d'ensemble de la pathologie de plus en plus complète grâce aux nouveaux moyens dont ils disposent pour analyser les données.

## Les études cliniques migrent vers Internet

L'utilisation généralisée d'Internet a créé de nouveaux moyens de participer aux recherches cliniques pour les personnes atteintes de la maladie de Parkinson. Certaines études sont désormais réalisées principalement, voire entièrement en ligne. Cela permet de faciliter la participation pour de nombreuses personnes qui pourraient s'abstenir dans le cas contraire : celles qui vivent loin des centres médicaux universitaires où se déroule la majeure partie des recherches, qui ont des difficultés à se déplacer, qui n'ont pas communiqué le diagnostic de leur maladie à leurs proches ou qui n'ont simplement pas le temps.

Par exemple, l'étude en ligne de la Fondation Michael J. Fox (MJFF), « Fox Insight » ([foxinsight.org](http://foxinsight.org), disponible uniquement en anglais) reçoit directement les données des personnes atteintes de la MP à propos de leur expérience quotidienne de la maladie. Tous les 90 jours, les participants se connectent d'où ils le souhaitent pour parler de leurs symptômes, de leurs médicaments et d'autres aspects de leur vécu aux chercheurs. Ces informations, lorsqu'elles sont analysées comme un ensemble de données collectives, peuvent fournir aux scientifiques des renseignements menant à une meilleure

compréhension de la maladie et à de nouveaux traitements.

En plus d'augmenter le nombre et la diversité des personnes qui peuvent participer, l'accès aux ordinateurs a simplifié leurs premiers pas. Des ressources comme le Fox Trial Finder de la MJFF ([foxtrialfinder.org](http://foxtrialfinder.org)), un outil de mise en correspondance avec essais cliniques, facilite la tâche aux volontaires qui souhaitent trouver les études qui ont besoin d'eux, y compris celles auxquelles ils peuvent participer depuis leur domicile. Facebook et les autres réseaux sociaux sont également devenus une source d'informations sur essais cliniques.

## La technologie mobile place la recherche entre les mains des patients

Lors d'une visite médicale standard, un médecin consacre cinq à dix minutes à l'examen d'un patient atteint de la maladie de Parkinson. Cette étape est essentielle au traitement de la pathologie mais, étant donnée la variabilité des symptômes qu'un individu peut éprouver de jour en jour et même au sein d'une même journée, un tel examen ne peut donner qu'un aperçu restreint de la maladie.

Grâce aux smartphones, aux applications et aux dispositifs portatifs comme les moniteurs d'activité physique, les personnes atteintes

de la MP peuvent désormais enregistrer leur expérience quotidienne de la maladie 24h/24h (les symptômes, les effets des médicaments et leur niveau d'activité). Les chercheurs utilisent cette technologie lors d'essais indépendants ou d'essais cliniques traditionnels pour enrichir leur connaissance des interventions possibles, et pour trouver de meilleurs moyens d'adapter les traitements et de surveiller la progression de la maladie. La technologie rapproche également les chercheurs des patients. La télé médecine, un ensemble de méthodes électroniques de communication interactive en temps réel, permet aux investigateurs de s'entretenir avec les participants et de les évaluer à leur domicile.

## Les données sont le moteur des découvertes

Les études en ligne et les dispositifs portatifs ont permis de collecter de grandes quantités de données en provenance de milliers de personnes, atteintes ou non de la maladie de Parkinson et sur de longues périodes. Ces ensembles de données considérables peuvent révéler des tendances qui fournissent un éclairage précis et inédit sur la pathologie. Tout cela est extrêmement encourageant dans la recherche d'un remède.

*Pour en savoir plus sur les ressources de la MJFF concernant les essais en ligne, veuillez consulter l'annexe page 42.*



## Collaborer dans le monde entier pour faire avancer essais cliniques

Toute ma vie, j'ai été en parfaite santé. Ainsi, lorsque la maladie de Parkinson s'est déclarée à 44 ans, j'ai été pris de court. Après avoir accepté mon diagnostic, ce qui constitue un pas en avant crucial, je n'avais plus qu'à réfléchir à ce que j'allais faire de cette maladie. Je me suis demandé : « Est-ce que je préfère rester le Clyde atteint de Parkinson, ou devenir le Clyde qui agit ? » J'ai décidé que je devais m'aider moi-même, et donc aider ma famille et les dizaines de milliers d'Australiens qui vivent avec la maladie de Parkinson (MP). Je savais que le meilleur moyen d'y parvenir était la recherche, mais je ne disposais pas des outils nécessaires pour m'impliquer.

De patient qui vient de recevoir son diagnostic, je me suis ainsi vite transformé en un promoteur de la recherche après avoir fondé une organisation, la « Shake It Up Australia Foundation ». Sans aucune expérience médicale, j'ai dû tout apprendre sur la manière de mener et de financer des recherches. En Australie, j'ai trouvé de bons chercheurs mais des fonds insuffisants. Je me suis donc associé à la Fondation Michael J. Fox (MJFF) pour importer sa direction stratégique et son modèle de financement axé sur les patients. Depuis le lancement de la Shake It Up Australia Foundation en 2011, nous

avons cofinancé la recherche sur la maladie de Parkinson à hauteur de plus de 6 millions de dollars, ce qui fait de nous le plus important promoteur non gouvernemental du pays.

Nous avons cependant réalisé que le financement ne suffisait pas et qu'il fallait mettre en relation les volontaires avec essais cliniques qui avaient besoin d'eux. Une nouvelle fois, nous avons travaillé avec la MJFF pour mettre en ligne leur outil de mise en correspondance pour essais cliniques, le Fox Trial Finder, qui est disponible en Australie. Depuis 2013, plus de 2000 Australiens ont utilisé cette ressource pour trouver des essais cliniques accueillant les volontaires.

Grâce à eux, nous progressons dans notre quête de moyens pour freiner, modifier et traiter la MP. Je crois en de meilleurs lendemains, même si avec cette maladie, ils seront semés de grands défis. Je suis intimement convaincu que chacun d'entre nous peut faire la différence et que le résultat combiné de nos contributions mènera un jour à un remède.

*Clyde Campbell est le fondateur de la Shake It Up Australia Foundation. Il vit avec sa femme et ses trois enfants à Sydney, en Australie.*

# Comment faire ses premiers pas dans la recherche sur la maladie de Parkinson ?

Songer à se porter volontaire pour une étude clinique implique de peser les bienfaits et les risques potentiels, tout comme lorsque l'on suit un nouveau traitement ou que l'on envisage une intervention chirurgicale pour traiter les symptômes de la maladie de Parkinson. Dans toutes les décisions que l'on prend dans la vie, il faut s'assurer que les avantages surpassent les inconvénients.

Prendre part à la recherche peut être stimulant, vous permettre de prendre contact avec des spécialistes de la pathologie et vous donner accès aux derniers traitements. En revanche, il est possible que vous vous exposiez à des effets secondaires, à des désagréments et à des risques. Il est donc judicieux de discuter de la recherche avec votre famille et votre aidant, ainsi que de consulter l'équipe en charge d'une étude particulière pour en savoir davantage sur les conditions de participation à un essai. Votre médecin peut également vous aider à identifier l'étude la plus adaptée à votre situation.

## Comparer les avantages et les risques potentiels

Vous pouvez par exemple noter les avantages et les inconvénients généraux, ainsi que ceux spécifiques à l'étude à laquelle vous souhaitez participer. Parmi les avantages qu'offre la participation à la recherche sur la maladie de Parkinson, les malades citent souvent le fait de :

- + jouer un rôle actif dans leurs propres soins,
- + aider les progrès scientifiques pour eux-mêmes, les autres personnes atteintes de la maladie et les générations futures,
- + avoir accès à de nouveaux traitements prometteurs qui ne sont pas disponibles en dehors de la recherche clinique,
- + s'associer aux spécialistes de la maladie, souvent dans des centres médicaux de pointe, et
- + être en première ligne des derniers traitements et études.

En général, les risques de la recherche sont les possibles effets secondaires ou autres

événements indésirables liés aux essais de nouveaux traitements. Au cours de la procédure de consentement éclairé, vous serez informé des risques spécifiques liés aux différents essais. Des mesures de protection sont prévues pour éviter autant que possible les effets secondaires graves, mais ils restent possibles dans certaines études. Voici quelques autres inconvénients potentiels liés à la participation à la recherche :

- + l'absence de bienfaits d'un traitement expérimental,
- + l'impossibilité de choisir le groupe (traitement ou placebo) dans lequel vous êtes placé lors d'une étude randomisée,
- + les frais qui ne sont pas couverts par votre compagnie d'assurance, ou
- + les consultations fréquentes dans une clinique ou un hôpital.

Si le temps et les efforts demandés pour certains essais vous découragent, gardez à l'esprit qu'il en existe de nombreux types et qu'ils requièrent un niveau d'implication différent. Un essai en ligne ou qui ne comporte qu'un seul rendez-vous peut vous convenir davantage.

## Découvrir les essais sur la maladie de Parkinson

Lorsque vous envisagez de participer, il vous faut rechercher les essais qui ont besoin de volontaires. Il existe de nombreux moyens de découvrir les essais disponibles :

*Point n°6 :  
Il existe différents moyens de  
trouver des essais et des études.*

- + poser des questions à votre médecin sur les recherches cliniques que lui ou ses collègues peuvent mener,
- + demander aux autres personnes atteintes de la maladie de Parkinson qui ont participé à des essais de vous relater leur expérience,
- + vous inscrire sur le site Fox Trial Finder ([foxtrialfinder.org](http://foxtrialfinder.org)), l'outil en ligne de la MJFF qui met en relation les volontaires admissibles et essais cliniques qui recrutent,
- + participer à une réunion locale sur essais cliniques, où vous découvrirez les différents types d'essai dans votre région,
- + faire une recherche sur [www.clinicaltrials.gov](http://www.clinicaltrials.gov) (disponible uniquement en anglais), un site alimenté par le « National Institutes of Health » qui propose des informations sur les essais et études cliniques aux États-Unis et dans plus de 200 pays, et
- + consulter les sites Web et la documentation de la MJFF et d'autres organismes consacrés à la maladie de Parkinson.

## Parler à votre médecin

Votre médecin connaît votre situation médicale mieux que quiconque ; il est donc important d'obtenir son avis sur la recherche et la manière dont vous pouvez vous porter volontaire. Voici quelques questions que vous pouvez lui poser, de même qu'à l'équipe en charge d'un essai.

- + **Pourrais-je garder le même médecin traitant ?**  
Pour répondre brièvement, oui. Cela dit, vous aurez des rendez-vous avec l'équipe de recherche clinique dans le cadre d'un essai, ce qui sera différent de vos soins médicaux habituels. Les médecins spécialistes de la maladie de Parkinson que vous pourrez

rencontrer au cours d'un essai clinique ne prendront pas de décision sur le traitement en cours de votre maladie ni aucun autre soin médical. Il est possible et souhaitable de continuer à prendre rendez-vous avec vos médecins habituels et, si possible, ceux-ci doivent se coordonner avec l'équipe en charge de l'essai afin d'être tenus au courant de ce qui s'y déroule. Il est particulièrement important pour le médecin qui traite votre maladie de Parkinson de savoir si votre traitement sera réajusté dans le cadre de l'essai clinique. Si vous passez des tests et recevez les résultats, il peut également être utile de les communiquer à vos médecins habituels.

#### + **Qu'en est-il de mes traitements médicaux et de mes autres pathologies ?**

Les protocoles d'essai et les critères d'inclusion et d'exclusion prennent en compte les traitements médicaux et l'état de santé, afin que les patients les mieux adaptés soient sélectionnés pour chaque essai. Un problème de santé comme une perte de mémoire peut vous rendre non éligible à un essai donné, mais faire de vous le participant idéal pour un autre essai. Les chercheurs examineront minutieusement tous vos problèmes de santé, comme l'hypertension artérielle ou une maladie cardiaque, ainsi que vos traitements correspondants. Ils vous excluront de la participation à un essai si celui-ci présente un risque trop important pour vous. En outre, les équipes en charge des essais ne modifieront pas les traitements sans lien avec la maladie de Parkinson au cours d'une étude. Il est toutefois possible que les médicaments que vous prenez pour traiter la maladie de Parkinson doivent être réajustés. Il est judicieux d'en discuter au préalable avec votre médecin spécialiste de la pathologie.

#### + **Qu'en est-il des frais et de la couverture par l'assurance santé ?**

Il existe deux types de frais associés à un essai clinique : les soins standards aux patients et la recherche. Les frais de recherche (le médicament et le laboratoire de l'étude, ainsi que l'imagerie et d'autres examens réalisés uniquement pour l'essai) ne sont pas en général couverts par l'assurance santé, mais par le promoteur de l'étude. Ils comprennent les rendez-vous chez le médecin, le traitement et les tests de laboratoire et d'imagerie. L'assurance santé couvre souvent ces frais, mais il peut être judicieux de consulter votre assureur pour connaître l'étendue de la couverture. Les frais de recherche (le médicament et le laboratoire de l'étude, ainsi que l'imagerie et d'autres examens réalisés uniquement pour l'essai) ne sont pas en général pas couverts par l'assurance santé, mais par le promoteur

de l'étude. Les frais découlant des problèmes qui peuvent apparaître au cours d'une étude sont gérés différemment d'une étude à l'autre. La couverture santé et les frais sont des sujets importants à aborder en profondeur avec votre assureur et l'équipe chargée de l'essai auquel vous participez.

#### + **Et si je reçois un placebo ?**

Certaines personnes se portent volontaires pour essais cliniques dans l'espoir de recevoir un nouveau médicament. Malheureusement, il est impossible de choisir le groupe dans lequel vous êtes randomisé. (Affecter les participants grâce à la randomisation garantit que les groupes du traitement et du placebo sont similaires, ce qui renforce la fiabilité scientifique et mathématique de l'étude.) Les risques et bienfaits potentiels des nouveaux traitements doivent être évalués en comparaison avec ceux d'un placebo (i.e., l'absence de traitement). Les patients qui prennent des placebos lors des essais jouent un rôle extrêmement important. Ils aident les chercheurs à s'assurer que tous les effets (bons ou mauvais) résultent du traitement et non d'un autre facteur. Les essais contrôlés par placebo fournissent le plus haut degré de preuve scientifique pour (ou contre) les traitements dans la recherche clinique. Vous pourrez demander quelles sont vos chances de recevoir un placebo. Dans de nombreux essais, il ne s'agit pas d'une chance sur deux, davantage de personnes recevant le traitement expérimental.

#### + **Qu'arrivera-t-il si je veux me retirer ?**

Vous êtes volontaire, ce qui signifie que vous pouvez abandonner à tout moment, même si l'idéal est de poursuivre l'étude jusqu'à la fin. Les circonstances de la vie, une évolution de l'état de santé et d'autres facteurs peuvent contribuer à la décision d'un participant de se retirer d'un essai. Cela est permis à tout moment. Pour vous retirer officiellement d'une étude, vous devrez informer l'équipe qui en a la charge et respecter un protocole particulier. Parfois, il reste possible de poursuivre sa participation après avoir arrêté de prendre le médicament à l'étude, ce qui permet aux chercheurs de continuer à collecter des données importantes.

#### + **Comment décider si je dois me porter volontaire ?**

Le choix de vous impliquer revient en dernier lieu à vous-même, mais ce n'est pas le type de décision qu'il convient de prendre isolément. Essayez d'obtenir l'avis de personnes de confiance, y compris votre aidant, les membres de votre famille et votre médecin. Assurez-vous que l'équipe en charge de l'essai réponde à toutes vos questions afin de pouvoir prendre

une décision informée. Voici une liste de questions que vous pouvez poser.

- + Quel est l'objectif de cette étude ?
- + Comment se déroulera exactement l'intervention ? Par exemple, s'il s'agit de médicaments, combien de fois par jour dois-je prendre des comprimés ?
- + Quels sont les bienfaits et risques potentiels ? En quoi sont-ils différents de ceux de mon traitement actuel ?
- + Lors d'une étude interventionnelle, quelles sont les chances que je sois affecté au groupe recevant le placebo ?
- + Quels types d'effets secondaires peuvent survenir ?
- + Dans quelle mesure l'étude pourra-t-elle influencer sur ma vie quotidienne ? À quelle fréquence dois-je rencontrer l'équipe en charge de l'étude et quelle sera la durée des consultations médicales ?
- + Où et quand les tests auront-ils lieu ?
- + Quel type d'informations sera collecté ?
- + Est-ce qu'un aidant ou une autre personne devra m'accompagner aux consultations ?
- + Dois-je dormir à l'hôpital ?
- + Mes dépenses seront-elles couvertes ?
- + Combien de temps l'étude dure-t-elle ?
- + Dois-je arrêter de prendre mes médicaments contre la maladie de Parkinson ou modifier la posologie ?
- + Si le traitement est efficace sur moi, puis-je continuer à le suivre après l'essai ?
- + Qu'arrivera-t-il si je souhaite abandonner ma participation ?

Vous penserez certainement à bien d'autres questions concernant spécifiquement votre situation ou l'essai. Prenez le temps d'obtenir tous les renseignements dont vous avez besoin afin de décider de manière sereine si vous souhaitez contribuer à la recherche sur la maladie de Parkinson.



# Aucun remède ne peut voir le jour sans la recherche

Je ne pourrais pas pratiquer la médecine sans faire de la recherche. Je vois des gens atteints de la maladie de Parkinson depuis 20 ou 30 ans, qui doivent composer avec les limites et les complications des traitements actuels. Je veux contribuer à améliorer la vie de ces patients à l'avenir, tout en luttant pour un monde où plus personne n'aura à subir cette maladie.

Ce que souhaitent les patients, c'est de voir apparaître un remède. Nous y parviendrons, je suis très optimiste, mais pas sans la recherche ni les volontaires.

Je leur dis qu'il existe un niveau de confort pour tout le monde, selon qu'ils se sentent plus à l'aise dans une étude observationnelle ou interventionnelle. Souhaitez-vous participer à un essai de phase II avec une ponction lombaire ? Peut-être ; peut-être pas. Préférez-vous remplir un formulaire afin que nous examinions quelques interactions environnementales ? Pourquoi pas ? Il existe un niveau de confort pour tout le monde, et tous les niveaux de participation sont riches d'enseignements. Les essais des nouveaux traitements sont évidemment essentiels, mais les observations cliniques peuvent également être cruciales. Les petites choses comptent aussi.

Les gens ont des motivations différentes pour s'impliquer dans la recherche. Je converse avec l'un de mes patients : la participation à la recherche est-elle altruiste ou égoïste ? Elle peut être intéressée, mais elle aide du même coup tout le monde. C'est une des situations dans la vie où l'on peut être à la fois égoïste et altruiste, ce qui est assez rare dans la vie.

*Le docteur Susan Bressman est présidente du Mirken et professeure de neurologie à l'Icahn School of Medicine au Mount Sinai, à New York.*



« *Nous n'y parviendrons que si nous essayons.* »

*Michael J. Fox*

# Chapitre 2

## Contribuez à la recherche tout au long de votre vie avec la maladie de Parkinson

Les façons de participer à la recherche évoluent en même temps que votre vie avec la maladie de Parkinson. Vous pouvez y contribuer à n'importe quel stade. Si vous venez d'être diagnostiqué et que vous n'avez pas encore entamé de traitement, vous pouvez être éligible à des essais testant des thérapies destinées à ralentir la progression de la maladie. Si vous avez essayé de nombreux médicaments pendant des années, les chercheurs peuvent avoir besoin de vous pour étudier comment améliorer les traitements existants. Si vous souffrez de dyskinésie, de problèmes d'équilibre ou de mémoire, vous êtes peut-être en mesure de faire avancer la découverte de nouveaux traitements contre ces symptômes.

Des centaines d'études sur la maladie de Parkinson sont menées en ce moment même, et elles ont toutes besoin de volontaires atteints de la MP. Certaines se concentrent sur les méthodes de diagnostic, d'autres sur des traitements pour répondre aux besoins non couverts : les difficultés telles que les chutes et la démence, pour lesquelles il n'existe que peu de stratégies médicales validées. D'autres encore testent de nouveaux médicaments qui pourraient modifier l'évolution de la maladie. Entre les études nécessitant une présence physique et les études en ligne, des personnes souffrant de symptômes très divers et prenant des traitements médicamenteux très différents ont la possibilité de s'impliquer davantage dans leur propre prise en charge et dans la communauté de Parkinson.

Vous pouvez participer à tout moment. Certaines personnes prennent part à des études très variées tout au long de leur maladie. Quel que soit le moment ou la raison pour laquelle vous vous portez volontaire, la participation aux essais est un moyen de chercher activement une réponse. La plupart des gens ont l'impression de prendre part à une expérience enrichissante et gratifiante.

La recherche est utile à toutes les étapes de la MP. Ce chapitre présente les types d'essais et d'études cliniques disponibles aux différents stades de la maladie et les raisons pour lesquelles ils sont tous essentiels.

# Participer à la recherche au début de la maladie de Parkinson

Les premiers mois et les premières années qui suivent le diagnostic de la maladie de Parkinson peuvent être accablants. Alors que vous tentez de gérer vos émotions, que vous vous demandez où la maladie de Parkinson (MP) peut vous emmener et que vous examinez les traitements possibles, vous (comme beaucoup d'autres) pouvez choisir de dissimuler votre état. Le fait que peu de personnes pensent à participer aux essais cliniques à cette période n'est donc pas surprenant. Face à tant de choses à affronter, se porter volontaire pour la recherche ne semble pas prioritaire.

Cependant, les personnes qui vivent leurs premières années avec la MP ont une occasion unique de contribuer à la recherche. De plus, les études cliniques peuvent leur permettre d'accéder à de nouveaux traitements, de rencontrer les meilleurs spécialistes et de reprendre le contrôle de leur santé. Dans les premiers temps qui suivent le diagnostic, vous pouvez avoir le sentiment que votre vie est complètement chamboulée. La participation à la recherche peut vous servir de boussole et vous aider à trouver votre voie.

## Enrayer la progression de la maladie de Parkinson

Une thérapie modifiant le cours de la maladie, c'est-à-dire un traitement capable de ralentir, de stopper voire même d'inverser la progression de la MP, serait une découverte majeure pour les patients. Plusieurs traitements ayant ce potentiel sont prêts ou proches du stade des essais cliniques. Des études en laboratoire et sur la population ont démontré que ces médicaments pouvaient ralentir la

progression de la maladie ou réduire le risque de la contracter. Les scientifiques testent maintenant leur innocuité et leur efficacité.

De nombreux essais ont besoin de participants diagnostiqués récemment, et il est souvent nécessaire qu'ils n'aient pas encore reçu de traitements contre la MP. (Les chercheurs utilisent le terme de maladie de Parkinson de novo.) Certaines études acceptent les personnes ayant pris certains médicaments ; chaque essai établit ses propres critères. Puisque beaucoup de patients diagnostiqués depuis peu restent discrets ou ne savent pas que des études ont besoin de volontaires, ces dernières doivent souvent se démener pour recruter suffisamment de participants.

Pour autant, les essais de thérapies modificatrices de la maladie ne conviennent pas à tout le monde. En raison de la nature et de la gravité des symptômes, certaines personnes doivent suivre un traitement médicamenteux dès que la maladie est diagnostiquée. D'autres n'apprécient pas le fait qu'il soit possible de recevoir un placebo. (Nombre d'essais sont contrôlés par placebo, ce qui signifie que l'on administre un placebo à un groupe de participants pour effectuer la comparaison avec le groupe qui reçoit le traitement expérimental.) Dans tous les cas, les personnes qui viennent d'être diagnostiquées peuvent toujours contribuer de manière significative à la recherche sur la MP.

## Traiter les premiers symptômes

Le diagnostic de la maladie de Parkinson est fondé sur les symptômes moteurs cardinaux : tremblement, rigidité et lenteur des mouvements. Des symptômes non moteurs, tels que la dépression et la constipation, peuvent survenir avant l'altération du mouvement. De nombreuses études cliniques expérimentent des traitements pour soulager ces symptômes, moteurs ou non. Mais certains essais cliniques ne visent pas à tester de nouveaux médicaments.

*Point n° 2 :  
Il existe une étude (ou plusieurs)  
pour vous.*

Vous pouvez par exemple participer à une séance d'exercice pour évaluer la fatigue ou à une étude de thérapie comportementale et cognitive sur les troubles d'humeur. En

outre, certains essais étudiant les débuts de la maladie de Parkinson recrutent aussi des personnes qui ont déjà commencé un traitement médicamenteux. Il est par exemple possible qu'une étude sur les symptômes non moteurs ne demande pas aux participants de changer leurs médicaments agissant contre les symptômes moteurs.

## En savoir plus sur l'apparition et la progression de la maladie

Les patients aux premiers stades peuvent également en apprendre beaucoup aux scientifiques sur la maladie de Parkinson. Il nous reste énormément à découvrir sur la façon dont la maladie se déclare et les raisons associées, et les volontaires dont le diagnostic est récent peuvent nous y aider. Participer à une étude sur la durée permet aussi aux chercheurs d'étudier la progression de la maladie. Ces informations peuvent nous aider à découvrir comment anticiper l'évolution de la maladie et à développer et tester de nouveaux traitements pour enrayer cette progression.

Les études qui nous aident à comprendre l'apparition et la progression de la maladie, et qui ne testent pas un nouveau traitement, sont des études observationnelles. Leur forme et leur taille sont variables. Lors d'une étude observationnelle, on peut vous demander de vous soumettre à un examen d'imagerie cérébrale afin de rechercher les modifications qui permettraient de diagnostiquer et de suivre la progression de la maladie (des biomarqueurs), de remplir un questionnaire en ligne sur vos symptômes pour voir l'évolution de la maladie au fil du temps ou de répondre à des enquêtes ponctuelles pour savoir si vous avez été exposé à certains facteurs de risque. Vous pouvez aussi donner des cellules cutanées que les scientifiques transforment en cellules sécrétrices de dopamine pour étudier la maladie de Parkinson « in vitro », une autre manière d'observer les anomalies liées à la MP (et d'identifier des cibles thérapeutiques potentielles).

Certaines études observationnelles ont besoin de tissu cérébral pour aider les chercheurs à comprendre le pourquoi et le comment de la MP. Bien qu'une décision telle qu'un don du cerveau ne vienne pas forcément à l'esprit avant un âge avancé ni pendant l'évolution de

la maladie de Parkinson, tout le monde, affecté ou non par la MP, peut envisager de le faire. Souvent, le rapprochement entre l'étude du tissu cérébral et les informations sur vos symptômes et votre expérience en tant que malade est encore plus utile aux chercheurs, mieux vaut donc y penser tôt que tard. (Voir « Faire un don de cerveau à la recherche », p. 24.)

## Connaître vos options dès le début

Si votre diagnostic est récent, vous avez peut-être envie de réfléchir aux avantages et aux risques que vous encourez en participant à la recherche, et de vous renseigner sur les études qui vous sont ouvertes avant d'entamer un traitement médicamenteux, surtout si vos symptômes sont légers. Vous pouvez avoir une discussion sérieuse et éclairée avec votre médecin pour vous aider à déterminer ce qui vous convient le mieux.

*Point n° 1 :  
les patients sont des partenaires  
essentiels pour la recherche.*

De nombreux praticiens n'abordent pas le sujet de la participation à la recherche, en particulier si leur cabinet est éloigné des sites d'essais cliniques. Un sondage réalisé par Harris en 2014 pour la fondation Michael J. Fox (MJFF) et l'entreprise pharmaceutique AbbVie révèle que seulement un médecin sur 10 parle fréquemment de la recherche à ses patients. Le manque de temps les empêche peut-être d'avoir ces conversations, surtout lorsqu'ils sont davantage axés sur le soin que sur la recherche. Pourtant, les personnes atteintes de la maladie de Parkinson affirment qu'elles demandent des informations à leur médecin sur la recherche et les possibilités d'y participer. Voir « Chapitre 1 - Les éléments fondamentaux de la recherche clinique », p. 7, pour obtenir des conseils sur la façon d'aborder le sujet avec votre médecin et de vous renseigner sur les essais disponibles.

L'essentiel est de connaître les options qui s'offrent à vous dès le début pour vous permettre de prendre une décision éclairée. Dans les premiers temps suivant le diagnostic, une période qui peut être accablante, participer à la recherche représente pour beaucoup de personnes un moyen de prendre le dessus sur la maladie et de faire la différence.



## Comprendre le diagnostic de la maladie de Parkinson

Dan Kinel a commencé à participer à la recherche à peine trois mois après avoir appris qu'il souffrait de la maladie de Parkinson (MP). Il n'avait pas prévu de prendre cette décision.

La recherche était la dernière chose à laquelle il pensait. Comme beaucoup de personnes qui viennent d'être diagnostiquées, Dan a eu du mal à comprendre et à accepter les répercussions que la MP pourrait avoir sur son mode de vie. Associé dans un cabinet d'avocats, il venait de fonder une famille et avait une vie sociale bien remplie. « Je suis passé d'une parfaite santé à l'état de malade de Parkinson. Je suis tombé dans une profonde dépression. »

Lorsque deux de ses amis l'ont emmené en escapade à New York afin de lui remonter le moral le temps d'un week-end, Dan s'est retrouvé par hasard au premier événement sur essais cliniques organisé par la fondation. En parcourant ce salon qui rapproche les personnes atteintes de la maladie de Parkinson des essais qui recrutent, il a appris le besoin urgent de volontaires, surtout de participants diagnostiqués récemment et ne prenant pas encore de médicaments. Cette nouvelle a donné à Dan la motivation qu'il cherchait depuis le jour de son

diagnostic. Il s'est porté volontaire pour deux essais avant de quitter le salon.

Depuis, il ne s'est plus arrêté. Au cours des quatre dernières années, il a participé à plus d'une douzaine d'études observationnelles et interventionnelles, sur site ou en ligne. Il explique : « J'adopte un point de vue différent pour chaque essai auquel je participe. J'utilise chacun d'entre eux comme une opportunité de poser des questions, d'apprendre des chercheurs et de faire quelque chose de constructif dans mon intérêt et dans celui des autres personnes souffrant de Parkinson. »

Dan est également devenu ambassadeur pour la recherche. Au sein de sa communauté, il diffuse un message sur l'importance de participer aux essais cliniques, le besoin de volontaires et les façons de contribuer. Il affirme que le fait d'être en première ligne de la recherche d'un remède le dynamise et le stimule. « Participer à la recherche change votre regard sur votre diagnostic, les personnes qui prodiguent les soins et le monde qui vous entoure. Vous avez l'impression de jouer un rôle important dans la résolution d'un problème qui affecte des millions de gens. »

# Participer à la recherche longtemps après le diagnostic de Parkinson

Alors que des essais et études cliniques ont besoin de personnes diagnostiquées récemment, beaucoup nécessitent des personnes souffrant de Parkinson depuis longtemps. Les personnes dont les symptômes sont modérés ou en progression y compris celles qui ont subi des interventions chirurgicales destinées à traiter la maladie, peuvent être éligibles à différentes études interventionnelles ou observationnelles.

*Point n° 2:  
Il existe une étude (ou plusieurs) pour vous.*

Toutefois, la participation à un stade plus avancé de la maladie peut nécessiter davantage d'aide de la part des proches et des aidants. Discutez des études qui seraient adaptées à votre situation avec votre médecin et votre réseau de soutien.

## Étudier les symptômes à un stade avancé

De nombreux aspects de la maladie de Parkinson (MP) ne peuvent pas être étudiés avant un stade avancé. Certains symptômes, par exemple la démence, les troubles de la marche et de l'équilibre ou la dyskinésie (mouvements incontrôlés), apparaissent principalement chez les patients souffrant d'un Parkinson modéré ou en progression. Des études destinées à mieux comprendre ces caractéristiques de la MP et destinées à tester des traitements pour atténuer leurs effets (médicaments, exercices, kinésithérapie) ont besoin de volontaires qui les vivent.

Les études observationnelles peuvent elles aussi faire appel à des personnes malades depuis longtemps. Fox Insight, l'étude en ligne de la MJFF, recueille des données sur l'expérience que vivent les malades à tous les stades de la maladie de Parkinson. Raconter aux chercheurs à quoi ressemble la vie au fur et à mesure que progresse la maladie peut aider à allouer des ressources, à élaborer des études et à promouvoir de nouveaux traitements.

Certains essais évaluant des thérapies modificatrices de la maladie sont également ouverts aux personnes atteintes de la maladie de Parkinson depuis plusieurs années et qui prennent des médicaments.

## Participer à une étude après une stimulation cérébrale profonde (SCP) ou une autre intervention chirurgicale

« Puis-je participer à la recherche malgré le fait d'avoir subi une stimulation cérébrale profonde (SCP) ? » est une question qui revient souvent. En bref, la réponse est oui, il existe une étude adaptée à chaque situation. Toutefois, il est possible que certains essais excluent les patients ayant subi une SCP ou une autre opération du cerveau, ou encore qui prennent certains médicaments. Néanmoins, beaucoup d'essais accueillent des personnes qui ont suivi ou suivent plusieurs traitements. Pour savoir si vous êtes éligible à une étude, examinez ses critères d'inclusion et d'exclusion, et discutez avec votre médecin

de votre participation à la recherche sur votre prise en charge médicale.

## Faire appel à ses proches

Plus la maladie de Parkinson avance, plus vous risquez de ressentir des difficultés et d'avoir besoin d'aide et de soutien de la part de votre entourage. Il est possible que le fait de vous porter volontaire pour la recherche clinique ne fasse pas partie de vos priorités. Les aidants ne sont peut-être pas au courant des différentes opportunités qui existent. Un sondage effectué par Harris en 2014 révélait que seulement 41 % des personnes qui prenaient soin d'un patient souffrant de Parkinson à un stade avancé étaient susceptibles de l'encourager à participer à la recherche.

Aider un proche volontaire peut demander beaucoup de temps et d'efforts à l'aidant. Il faut cependant savoir que les études comprennent divers niveaux d'implication et sont assorties de ressources utiles. Les aidants peuvent vous aider à remplir une enquête en ligne. De plus, certains sites d'étude testent l'utilisation de services de covoiturage tels que Lyft pour emmener les volontaires aux consultations sur site.

Lorsque vous décidez de participer à un essai ou à une étude, votre aidant peut vous aider à évaluer les avantages et les inconvénients. Se porter volontaire pour un essai peut demander du temps et de l'énergie, mais cela peut aider à tester un nouveau traitement et vous permettre de passer plus temps auprès d'experts de la maladie de Parkinson. Gardez à l'esprit que certaines recherches sont également axées sur les besoins des aidants, la participation peut donc aller au-delà de l'étude de la maladie de Parkinson proprement dite.

*Point n°5:  
Votre sécurité est une priorité.*

## Faire un don de cerveau à la recherche

Les chercheurs peuvent faire beaucoup de découvertes en étudiant les cerveaux des personnes qui ont vécu avec la maladie de Parkinson. Ils analysent par exemple le tissu cérébral pour comprendre les effets de la maladie et déterminer où il faut cibler

les traitements. Il peut exister plusieurs programmes de dons de cerveau dans votre pays. Ils requièrent votre consentement préalable et peuvent nécessiter de remplir un petit questionnaire médical.

Vous devez discuter de cette décision avec vos proches et vous assurer qu'ils sont informés de vos intentions. En exprimant votre souhait à votre famille au plus vite, vous l'aidez à organiser et à coordonner votre don. Votre médecin peut également répondre à vos questions et vous mettre en relation avec un programme de dons.



## Danser pour la science

Dixans ont passé depuis que Manny Torrijos a découvert qu'il était atteint de la maladie de Parkinson. Depuis, il n'a cessé de contribuer à la recherche. Il a participé à toutes sortes d'essais, qu'il s'agisse de répondre à des enquêtes en ligne au sujet de ses symptômes non moteurs ou de tester une thérapie destinée à atténuer les symptômes moteurs. Conscient que chaque cas de patient souffrant de Parkinson est unique, Manny expérimente pour trouver ce qui fonctionne pour lui.

Il explique : « savoir que mon corps change m'aide à développer ma propre stratégie pour continuer à participer à la recherche ». À mesure que sa maladie évolue, il remarque que ses troubles de l'équilibre, sa posture voûtée et sa raideur s'intensifient. Les troubles de l'équilibre et la posture sont difficiles à corriger avec les médicaments disponibles actuellement, et ceux que prend Manny semblent moins bien fonctionner qu'avant. Leur efficacité peut se révéler irrégulière ou éphémère.

Manny voit dans cette situation un moyen de faire avancer la recherche vers de nouveaux traitements, plus efficaces. Lorsqu'il a découvert une étude sur la danse ciblant beaucoup de ses symptômes, il s'est pressé de s'inscrire. Cette recherche est celle qu'il

préfère, car il aime danser et a le sentiment « qu'elle le laisse bouger dans la limite des capacités de son corps ». Il a pris part à plusieurs études analysant les effets de différentes formes de danses sur les symptômes moteurs et non moteurs.

Manny a un peu plus de mal à se déplacer ces derniers temps, mais cela ne le dissuade pas de tenir ses engagements dans la recherche toutes les semaines. Il s'adapte, tout simplement, en prévoyant plus de temps pour effectuer le trajet par exemple. Pour lui, les sentiments positifs qu'il éprouve lorsqu'il échange avec les autres patients et les chercheurs valent ces efforts supplémentaires.

Ce que Manny pense de la recherche : « Si nous nous concentrons tous sur ce qui est important pour nous plutôt que sur notre problème, nous comprendrons que nous pouvons tous participer à la recherche d'un remède. Nous pouvons tous saisir des occasions de prendre part à la recherche pour enrichir nos vies. »

Les personnes souffrant de Parkinson peuvent voir leur mobilité, leurs émotions et leur mémoire s'altérer. La danse aide Manny à gérer ces changements. Selon lui, « c'est ce qu'il y a de mieux après un remède ».



## Partenaires dans la recherche

Quand Steven Spencer a appris qu'il était atteint de la maladie de Parkinson il y a 13 ans, il n'a pas hésité à s'inscrire en tant que participant aux essais cliniques. Comme sa femme, Kae, qui l'a rejoint comme volontaire sain. Le couple, marié depuis plus de 40 ans, est habitué à faire des choses ensemble, comme étudier pour les examens universitaires, travailler en tant qu'orthophoniste et élever ses enfants. Lorsque la maladie de Parkinson (MP) est entrée dans leur vie, il leur paraissait naturel de faire équipe dans la recherche.

Steven et Kae ont pris part à plusieurs études, certaines ensemble et d'autres de manière séparée. Ils peuvent par exemple participer ensemble à FoxInsight, l'étude en ligne de la Fondation Michael J. Fox (MJFF), depuis leur salon. Steven répond à des questionnaires trimestriels pour raconter son quotidien de malade aux chercheurs; Kae répond aux mêmes enquêtes en tant que volontaire sain. D'autres essais nécessitent l'aide de Kae lorsque Steven est le seul à pouvoir y participer : elle peut par exemple l'emmener aux rendez-vous et l'aider à s'orienter dans le centre médical. Pour Kae, il s'agit de sa contribution : « Nous formons une équipe », dit-elle naturellement. « Nous sommes impliqués tous les deux. »

Ils n'ont pas cessé de participer à la recherche après l'opération chirurgicale de stimulation cérébrale

profonde (SCP) que Steven a subie il y a trois ans. Au contraire, en réduisant sa fatigue et en atténuant ses symptômes moteurs, cette intervention lui a donné davantage d'énergie pour continuer à contribuer aux études qui ont besoin de lui. Cependant, comme c'est le cas pour toutes les situations médicales et tous les médicaments, la SCP l'a rendu éligible à certaines études et inéligible à d'autres.

L'engagement de Steven et de Kae dans la recherche dépasse essais cliniques. En février 2017, le couple a assisté au Forum des politiques publiques de la MJFF, à Washington, D.C. Il y a rejoint 200 autres aidants et malades pour encourager la recherche, le développement de médicaments et les services de santé à destination des personnes atteintes de la maladie de Parkinson.

Au cours de leurs différentes expériences en lien avec la recherche sur cette maladie, Kae a constaté : « Des milliers de personnes travaillent sur un remède, et elles suivent des milliers de pistes. » Elle poursuit : « Le fait de voir tant de monde à l'œuvre nous rend humbles, et le fait de savoir que nous y contribuons nous valorise ».

# Points importants à retenir

## Contribuez à la recherche tout au long de votre vie avec la maladie de Parkinson

La science a besoin de toutes sortes de volontaires pour la recherche ; pas uniquement des femmes et des hommes d'origines ethniques différentes, mais aussi des personnes à tous les stades de la maladie de Parkinson. Quelle que soit votre expérience personnelle avec la maladie de Parkinson, il existe un moyen de contribuer à mieux la comprendre et d'améliorer sa prise en charge.

+ **Des centaines d'études abordent les nombreux aspects de la maladie de Parkinson.** Peu importe votre situation ou votre sentiment par rapport à la recherche, il existe certainement un essai ou une étude adaptée. Vous pouvez participer à des essais interventionnels ou à des études observationnelles, sur site ou en ligne, ponctuellement ou sur plusieurs années.

+ **Différents types d'essais ou d'études peuvent vous convenir à différents moments de votre vie avec la maladie de Parkinson.** Certains peuvent être plus pertinents ou faciles selon les stades de la maladie : un essai sur les thérapies modifiant le cours de la maladie pendant les premiers temps, puis sur les symptômes par la suite ou encore en ligne s'il vous est difficile de voyager.

+ **Tenez compte de la contribution de votre aidant.** Discutez-en avant de participer à un essai ou à une étude. Se porter volontaire pour la recherche peut demander du temps et des efforts à vos proches, et certaines études peuvent nécessiter leur implication. C'est particulièrement vrai lorsque la maladie de Parkinson atteint un stade modéré ou avancé.



*« La réponse se trouve  
en chacun de nous. »*

*Michael J. Fox*

# Chapitre 3

## Recherche sur la maladie de Parkinson et génétique

Certains des plus grands pas vers la compréhension de la maladie de Parkinson (MP) et le développement de nouvelles thérapies ont pour origine les avancées de la génétique, rendues possibles grâce aux volontaires participant à des études cliniques.

Il y a tout juste 20 ans, la plupart des scientifiques pensaient que des facteurs environnementaux inconnus étaient entièrement responsables de la maladie de Parkinson. Des chercheurs ont ensuite prélevé et analysé des échantillons d'ADN en provenance d'une grande famille, au sein de laquelle, au cours des générations, de nombreux membres avaient développé la maladie de Parkinson. À partir de ces échantillons, les scientifiques ont identifié le premier gène (*SNCA*) en lien avec la MP.

Cette découverte fondamentale a permis d'intégrer une composante génétique à la maladie de Parkinson et a ouvert de nouvelles perspectives : les agrégats présents dans les cellules nerveuses des personnes atteintes de la MP (appelés corps de Lewy) sont principalement composés d'une protéine alpha-synucléine, produite par le gène *SNCA*. Aujourd'hui, l'alpha-synucléine est suspectée d'être l'un des principaux responsables de la maladie de Parkinson. De nombreuses études tentent de mesurer cette protéine afin de diagnostiquer et de surveiller la maladie de Parkinson, et de développer des traitements en vue de ralentir ou d'interrompre sa progression.

Ce travail d'investigation prouve que la recherche génétique est l'un des meilleurs moyens de combler nos lacunes dans la connaissance de la MP. Il s'agit de faire évoluer la recherche sur la MP afin de transformer la médecine, mais également de révéler les causes et d'orienter le développement de traitements ciblés sur

la prédisposition génétique d'un individu, ainsi que de médicaments modificateurs de la maladie destinés à toutes les personnes atteintes de la MP.

À l'heure actuelle, des dizaines de mutations génétiques ont été associées à un risque accru de développer la maladie de Parkinson. Les scientifiques surveillent la manière dont elles influencent la maladie. Nous savons cependant qu'il y a encore beaucoup à découvrir.

Nous ne pourrions pas atteindre notre objectif sans une multitude de volontaires ; des personnes atteintes de la MP, des membres de leur famille et des personnes non touchées par la MP. En comparaison avec d'autres recherches cliniques, les études génétiques peuvent soulever quelques questions qu'il est important de prendre en compte avant de participer. Vous pourriez par exemple avoir des interrogations sur la confidentialité de vos données génétiques ou sur la manière d'interpréter les résultats de vos tests génétiques. Ce chapitre vous aidera à mieux comprendre les enjeux de votre participation à la recherche génétique.

# Notions de base de génétique de la maladie de Parkinson

Les gènes sont le matériel héréditaire que les parents transmettent à leurs enfants de génération en génération. Ces morceaux d'ADN hérités font de nous ce que nous sommes, qu'il s'agisse de caractéristiques visibles, comme la couleur de nos yeux, ou invisibles, comme le risque de contracter une certaine maladie. Bien que nous ayons tous le même type de gènes, on observe chez certaines personnes des modifications de la séquence génétique ; celles-ci sont appelées mutations génétiques.

Tout le monde possède deux copies de chaque gène, une en provenance de chaque parent. Dans certains cas, une mutation dans une seule de ces copies est suffisante pour augmenter le risque de développer la maladie de Parkinson (MP). Il s'agit de mutations « dominantes ». Dans d'autres cas, la MP se développe uniquement si les deux copies sont affectées. On parle alors de mutations « récessives ». Certaines mutations déclenchent la MP à l'âge habituel, alors que d'autres la provoquent chez des patients plus jeunes. Quelques mutations affectent également la progression de la MP ou la manière dont les symptômes répondent aux traitements. La science est complexe, mais votre médecin et un conseiller en génétique (voir « Qu'est-ce qu'un conseiller en génétique ? », page 37) pourront vous aider à la déchiffrer.

Les scientifiques ont longtemps pensé que la maladie de Parkinson n'avait aucun rapport avec la génétique. La plupart des personnes atteintes de la MP n'ont pas d'antécédents familiaux de la maladie. Mais au cours des deux dernières décennies, des chercheurs ont identifié un certain nombre de mutations génétiques jouant un rôle dans la maladie de Parkinson. Ces découvertes sont importantes car elles offrent un point de départ à l'étude de la biologie de la maladie et à la conception des traitements en vue d'empêcher ou d'interrompre sa progression.

Même s'il nous reste encore beaucoup de choses à apprendre sur la génétique de la maladie de Parkinson, nous en savons aujourd'hui un peu plus.

## La maladie de Parkinson n'est pas inéluctable

La plupart des mutations génétiques associées à la maladie de Parkinson augmentent la part de risque. Même les personnes affectées par des mutations à haut risque ne déclareront pas nécessairement la MP. En d'autres termes, aucune mutation connue ne déclenche à 100 % la maladie de Parkinson. De nombreux chercheurs étudient les personnes touchées par des mutations liées à la MP mais n'ayant déclaré aucun symptôme. L'objectif est de découvrir des facteurs protecteurs (génétiques ou autres) pouvant mener à des traitements en vue d'enrayer la maladie de Parkinson.

## Certaines mutations de la MP sont plus fréquentes dans certains groupes de personnes

Certaines mutations génétiques sont plus fréquentes dans certains groupes familiaux ou ethniques. Par exemple, ces trois mutations présentent un grand intérêt pour la recherche :

- + **SNCA** : mutation très rare rencontrée dans les familles très touchées par la MP.
- + **LRRK2** : plus fréquente chez les descendants des Juifs Ashkénazes, des Basques ou des Berbères d'Afrique du Nord.
- + **GBA** : plutôt répandue chez les descendants des Juifs Ashkénazes.

Bien que les descendants d'autres peuples puissent également être affectés par ces mutations, les chercheurs font souvent appel à ces populations pour leurs études génétiques car la probabilité d'y trouver des porteurs de mutations est plus grande.

## Les mutations peuvent avoir un impact sur le type de maladie

Aucun patient atteint de la maladie de Parkinson n'aura la même expérience de la maladie. Même les personnes affectées par une mutation génétique identique n'éprouveront pas la MP de la même manière ; par exemple, l'âge du diagnostic sera différent. On constate toutefois des tendances. Les personnes touchées par un type rare de mutation *GBA* sont notamment plus à même de développer un trouble cognitif. Les scientifiques étudient ces liens génétiques connus et recherchent d'autres gènes, facteurs

biologiques ou facteurs liés au mode de vie susceptibles d'influer le moment et la manière dont se déclare la maladie de Parkinson.

## La génétique et l'environnement peuvent interagir pour provoquer la maladie de Parkinson

Bien que certains cas de MP puissent principalement être attribués aux mutations génétiques (*SNCA*, par exemple), pour la plupart, le facteur environnemental (ou une combinaison de facteurs) fait pencher la balance. On entend souvent que « la génétique charge l'arme et l'environnement appuie sur la gâchette ». Ainsi, l'exposition aux pesticides peut contribuer au risque de développer la MP. Plusieurs études ont démontré que les personnes qui développaient la MP après avoir été en contact avec des pesticides étaient porteuses de mutations génétiques affectant la voie de métabolisation de ces toxines. C'est cette combinaison d'une susceptibilité génétique et d'une exposition environnementale qui influence le risque de déclencher la maladie. Il est également possible que les facteurs environnementaux, tels que le fait de manger sainement, jouent un rôle protecteur.

## Les mutations génétiques nous renseignent sur la maladie

Au sein des cellules de notre corps, le rôle des gènes est de diriger la production de protéines, ces molécules essentielles responsables de nombreux aspects de notre vie, dont notre apparence et le fonctionnement de notre corps. Les mutations génétiques peuvent modifier le nombre de protéines produites, ainsi que leur fonctionnement. Cela peut à terme entraîner des maladies, telles que la maladie de Parkinson. L'étude de la manière dont les modifications des gènes et des protéines entraînent la maladie permet aux chercheurs de mieux comprendre comment la MP se développe et comment nous pouvons espérer l'empêcher de progresser ou même de se déclarer. Par exemple, on suppose que les mutations d'un gène appelé *LRRK2* augmentent l'activité de la protéine *LRRK2*, ce qui est extrêmement nocif pour le cerveau ou d'autres cellules et peut déclencher la MP. Les scientifiques développent des traitements, appelés inhibiteurs de *LRRK2*, en

vue de bloquer ces protéines *LRRK2* et ainsi conserver des cellules saines.

## Un jour, la génétique pourrait décider de votre traitement

La science s'écarte de plus en plus des traitements « universels » face à une maladie. Vos données génétiques pourraient bientôt permettre aux médecins de déterminer quel traitement est le plus approprié pour vous. Des essais cliniques sont actuellement en cours pour évaluer si de nouveaux traitements pourraient bénéficier aux personnes touchées par des mutations génétiques liées à la MP. À terme, en adaptant le traitement en fonction de la « biologie » d'un patient (médecine de précision), les chances de succès seraient plus importantes.

Mais pour que les traitements élaborés en laboratoire soient enfin disponibles en pharmacie, la participation de milliers de volontaires à des essais cliniques est nécessaire. Regardez ce que nous avons pu accomplir, en très peu de temps, en matière de recherche génétique sur la maladie de Parkinson, alors imaginez où nous en serons dans 20 ans grâce à votre aide.



## Un investissement dans la recherche

Lorsque l'on a diagnostiqué la maladie de Parkinson (MP) à Ofer Nemirovsky, il savait déjà qu'il était porteur d'une mutation génétique. Ce qu'il ne savait pas, c'est que cette mutation pouvait expliquer sa MP.

Ofer a pratiqué des tests génétiques au moment où sa femme et lui ont commencé à fonder une famille (plusieurs mutations génétiques sont plus fréquentes chez certains groupes ethniques, et de nombreuses personnes effectuent des tests prénataux pour savoir si leurs enfants risquent d'hériter d'une maladie génétique). C'est alors qu'Ofer a découvert qu'il était porteur d'une mutation du gène *GBA*.

Vingt ans plus tard, Ofer a remarqué des changements dans sa façon de marcher, son premier symptôme de la maladie de Parkinson. Entre temps, des chercheurs avaient découvert que certaines mutations génétiques, telles que le gène *GBA*, augmentaient le risque de développer la MP.

Après son diagnostic, Ofer a fait appel à ses trente années d'expérience professionnelle pour s'investir dans l'étude de la MP et la recherche.

« J'ai développé un nouvel état d'esprit », dit-il. « J'ai décidé de me plonger dans le sujet. »

Il a également recherché des occasions de participer à la recherche clinique, en commençant par des études nécessitant des dons de sang et de cellules cutanées. Cela l'a conduit à participer au premier essai clinique visant à tester un médicament contre la maladie de Parkinson qui ciblait les mutations *GBA*. « Être en première ligne de la recherche m'a aidé à calmer mes angoisses au sujet de mon avenir avec la maladie de Parkinson et m'a donné beaucoup d'espoir », déclare-t-il.

« Lorsque vous vivez avec une mutation génétique et une maladie, vous pensez beaucoup à vos enfants », précise Ofer. « Les nôtres ont entre 17 et 20 ans. Je suis peut-être naïf, mais j'aime penser qu'au moment où ils feront le test sur les mutations *GBA*, si les résultats sont positifs, ce ne sera pas si grave - en partie en raison de ma décision de participer à la recherche aujourd'hui. »

# Participation à la recherche génétique

## Qu'en attendre

En participant à la recherche génétique, les personnes atteintes de la maladie de Parkinson (MP), ainsi que leurs proches, peuvent jouer un rôle important dans la découverte d'un remède à la MP. Toutes les personnes atteintes de la MP, et pas uniquement celles touchées par une mutation génétique, peuvent bénéficier des avancées de la recherche génétique. Il est donc important de comprendre ce qu'implique la recherche génétique, si et comment elle intègre des tests génétiques, et quels en sont les avantages et les risques.

### Tout le monde peut faire avancer la recherche génétique

Que vous ayez ou non la maladie de Parkinson, qu'un membre de votre famille ait ou non la MP ou une mutation génétique associée à la maladie de Parkinson, votre aide nous est précieuse pour faire des découvertes capitales. En étudiant les gènes des personnes atteintes de la MP, de leurs proches et de volontaires sains, les chercheurs peuvent reconnaître les gènes liés à la maladie de Parkinson et comprendre comment ils interagissent avec les autres gènes et les facteurs environnementaux pour provoquer (ou protéger contre) la maladie, comment ils sont liés à des symptômes spécifiques de la MP et à sa progression, et comment ils pourraient être modifiés ou ciblés pour traiter la maladie. Grâce à l'étude de vastes populations d'individus atteints ou non de la MP, les chercheurs ont également une chance de trouver des mutations, jusque-là inconnues, associées à la maladie de Parkinson.

### Recherche génétique et tests génétiques

Participer à une recherche génétique est différent de la simple pratique de tests génétiques. Pendant la recherche, des échantillons d'ADN des participants à l'étude sont prélevés et analysés pour permettre de répondre à une question scientifique. Les tests génétiques effectués dans le cadre d'une étude de recherche ne sont pas nécessairement destinés à vous fournir des informations médicales personnelles et, pour certaines études, vos résultats ne vous seront pas transmis.

Chaque étude possède un protocole qui définit si, et comment, les participants prendront connaissance des résultats de leurs tests génétiques. Les raisons pour lesquelles les données génétiques des essais ne sont pas systématiquement divulguées aux personnes concernées peuvent varier, mais en règle générale, c'est tout simplement parce que ces informations n'affectent pas directement leurs soins médicaux ou tout autre processus de décision.

## Les mutations peuvent avoir un impact sur le type de maladie

Aucun patient atteint de la maladie de Parkinson n'aura la même expérience de la maladie. Même les personnes affectées par une mutation génétique identique n'éprouveront pas la maladie de Parkinson de la même manière ; par exemple, les symptômes seront différents. On constate toutefois des tendances. Une mutation du gène *PRKN*, par exemple, est associée à une apparition précoce de la maladie de Parkinson (avant 50 ans). Les scientifiques étudient ces liens génétiques connus et recherchent d'autres gènes, facteurs biologiques ou facteurs liés au mode de vie susceptibles d'influer sur le moment et la manière dont la maladie de Parkinson se déclare.

## Les tests génétiques servent principalement à la recherche, et non aux soins

À l'heure actuelle, les tests génétiques dans la maladie de Parkinson (MP) sont généralement réalisés dans le cadre de la recherche, car les résultats ne modifient pas la prise en charge médicale personnelle. Si vous êtes atteint de la MP, découvrir que vous portez une mutation ne vous renseignera pas nécessairement sur vos symptômes à venir ou sur l'évolution de votre maladie, et cela n'influera pas non plus sur les traitements que vous prenez contre la maladie de Parkinson. Cela pourrait changer car les traitements ciblant des mutations spécifiques de la MP passent par essais cliniques. En connaissant votre statut génétique, vous pourrez commencer par participer aux essais génétiques.

Pour les personnes non atteintes de la maladie de Parkinson, l'interprétation des tests génétiques peut être quelque peu délicate. Un test positif pour une mutation génétique ne signifie pas obligatoirement que vous développerez la MP, et différentes mutations augmentent le risque à différents degrés. D'autre part, un test négatif ne signifie pas non plus que vous ne déclarerez pas la maladie de Parkinson. Il est probable que plusieurs mutations liées à la MP n'aient pas encore été découvertes. Et nous avons beaucoup de choses à apprendre sur la manière dont les facteurs environnementaux interagissent avec la génétique pour augmenter ou diminuer le

risque de déclarer la MP (voir « Génétique de la maladie de Parkinson », page 30). Sans remède contre la MP ou sans moyen de la prévenir, certaines personnes préfèrent ne pas connaître leur statut génétique. D'autres, atteintes ou non de la maladie de Parkinson, ont utilisé ces données pour choisir un mode de vie plus sain et participer à certains essais cliniques.

Pour diverses raisons, quelques personnes réalisent des tests génétiques en dehors de la recherche, par le biais de leur médecin ou d'un service en ligne. Il se peut que les personnes atteintes de la MP souhaitent connaître la probabilité de transmettre une mutation à leurs enfants, et celles possédant un membre de leur famille affecté par la maladie peuvent s'inquiéter de leur propre risque à déclarer la maladie de Parkinson. Parfois, les participants n'ont aucun rapport avec la maladie de Parkinson mais sont simplement curieux de connaître leurs données génétiques.

## La recherche génétique comporte des avantages et des risques

Certaines études génétiques ciblent un gène en particulier ; d'autres séquentent tous vos gènes (c.-à-d. votre génome). Votre participation peut impliquer bien plus qu'un simple don de sang ou le prélèvement d'un échantillon de salive, qui peut parfois être réalisé chez vous. Si les chercheurs ont besoin d'informations supplémentaires pour interpréter vos données génétiques, ils peuvent vous interroger par téléphone, vous examiner lors d'une consultation ou réaliser d'autres tests en laboratoire ou tests d'imagerie. Au cours du processus de consentement éclairé de ces études, vous évoquerez toutes les procédures, y compris la manière dont seront prélevées et stockées vos données génétiques, et si vos échantillons de données génétiques pourront être utilisés pour de futures recherches. Vous passerez également en revue les risques potentiels et les avantages d'une participation, vous aborderez la possibilité d'avoir accès à vos résultats génétiques et un conseiller en génétique pourra vous parler des risques et des avantages des tests génétiques et de la participation à cette recherche (voir « Qu'est-ce qu'un conseiller en génétique ? », page 37).

Les risques potentiels concernent principalement vos données génétiques. Les résultats des tests, en particulier s'ils sont

inattendus, peuvent occasionner du stress ou de l'anxiété. Et bien que la confidentialité et la sécurité soient assurées au niveau le plus élevé, le risque d'un partage accidentel de données n'est pas exclu. N'hésitez pas à parler avec votre médecin de la protection de vos données génétiques.

La décision de participer à une recherche est personnelle, mais la recherche génétique peut avoir des répercussions pour vous et vos proches. Une discussion avec votre médecin ou un conseiller en génétique vous permettra d'obtenir les réponses aux questions que vous vous posez avant de décider de participer à des tests génétiques ou à une recherche génétique.

*Point n° 4 :  
La participation à une recherche  
comporte des avantages et des risques.*



## Une famille se mobilise pour soutenir la recherche génétique

En 2008, Patti Meese était heureuse, elle aimait la vie et profitait de sa famille. Elle avait une brillante carrière et beaucoup d'amis. «Lorsque la maladie de Parkinson m'a frappée, je suis entrée dans une phase de grande dépression», indique-t-elle. «J'ai arrêté de parler avec mes amis, de sortir et de faire du sport. J'ai commencé à traîner des pieds et à marcher avec une canne pour conserver mon équilibre, puis ma jambe gauche s'est mise à bouger difficilement.»

Les choses se sont améliorées pour Patti dès lors qu'elle a commencé la kinésithérapie. Alors qu'elle gagnait en force et en endurance, elle a décidé de s'informer sur la maladie de Parkinson (MP) et sur les dernières recherches menées. «Je voulais m'aider à aller mieux et à mieux me déplacer», précise-t-elle.

En participant à une étude, Patti a appris qu'elle était porteuse d'une mutation du gène *LRRK2* en lien avec la MP.

Bien qu'aucun autre membre de sa famille n'ait montré de signes de la MP, Patti s'est demandée si eux aussi étaient porteurs de la mutation. «J'ai réuni tout le monde lors d'un barbecue en famille, se rappelle-t-elle, et j'ai demandé si quelqu'un était prêt à aider la recherche sur la maladie de Parkinson en faisant le test pour cette mutation.»

Patti a expliqué qu'un conseiller en génétique les guiderait au cours du processus, répondrait à leurs questions et les aiderait à comprendre les résultats. Sa fille et ses quatre sœurs se sont immédiatement portées volontaires. Finalement, sa fille et une de ses sœurs ont découvert qu'elles portaient les mutations *LRRK2*. Aucune n'a déclaré la MP, mais toutes deux sont désormais inscrites à des études sur la maladie de Parkinson.

Participer à la recherche a permis à Patti de se sentir plus confiante dans sa vie avec la MP, et militer pour la recherche lui donne un but. Au fil du temps, elle a fini par voir sa MP comme une opportunité, ou même un cadeau, la poussant à agir pour aider les autres personnes souffrant de cette maladie. Elle déclare d'ailleurs : «J'espère pouvoir aider les malades à avoir une vie meilleure et faire avancer la recherche, et même, pourquoi pas, à ouvrir la voie à un remède.»

# Éléments à prendre en compte avant de réaliser des tests génétiques

Les résultats des tests génétiques peuvent affecter différents aspects de votre vie et de celle de votre famille. La décision de pratiquer des tests génétiques de votre côté ou de participer à une recherche incluant des tests génétiques mérite donc une attention particulière. Rappelez-vous que toutes les études de recherche ne dévoilent pas vos résultats et que, dans certains cas, vous pouvez choisir de ne pas connaître vos résultats. Votre médecin et, le cas échéant, un conseiller en génétique, peuvent vous expliquer ce qu'implique la participation à des tests génétiques et vous parler des répercussions que cela peut avoir sur votre travail, vos assurances, votre famille et vos finances.

# Qu'est-ce qu'un conseiller en génétique ?



Les conseillers en génétique sont des professionnels, experts en conseil et en génétique médicale. Ils sont en mesure de fournir un soutien pédagogique et moral aux personnes qui souhaitent effectuer ou ont déjà effectué des tests génétiques quelqu'en soit le motif : des personnes atteintes de la maladie de Parkinson (MP) ou ayant un risque de développer la maladie (en raison d'une mutation génétique ou d'antécédents familiaux de MP), ou des personnes simplement curieuses de connaître leurs données génétiques.

Jennifer Verbrugge, diplômée en conseil génétique, est conseillère en génétique à l'Université de l'Indiana et travaille avec des participants de l'étude PPMI de la fondation Michael J. Fox (MJFF) sur les biomarqueurs. Pour elle, « le terme « conseil » peut avoir des connotations négatives, mais le conseil génétique est principalement une discussion à propos des aspects héréditaires d'une maladie et l'occasion de poser des questions avant et après la réalisation de tests génétiques ».

Elle ajoute que « toute personne qui pense effectuer des tests génétiques, que ce soit seulement pour son information personnelle ou pour participer à une étude de recherche génétique, peut bénéficier d'un rendez-vous avec un conseiller en génétique ».

Les conseillers en génétique peuvent vous aider à explorer le pour et le contre en matière de tests génétiques, et préciser ce que ces tests sont ou non en mesure de révéler à vous-même et à vos proches. Ils peuvent également vous proposer leur aide et des conseils pratiques sur, par exemple, la manière de parler de la maladie de Parkinson avec vos proches (voir « Éléments à prendre en compte avant de réaliser des tests génétiques » sur la page ci-contre).

Au cours d'un rendez-vous avec un conseiller en génétique, vous n'évoquerez pas uniquement les résultats de vos tests génétiques et leurs éventuelles conséquences sur vous et votre famille. Vous parlerez également :

- + des informations de base sur la maladie de Parkinson ;
- + des connaissances actuelles sur la génétique de la maladie de Parkinson, notamment ce que l'on connaît déjà ou non et comment sont transmises les différentes mutations ;
- + de vos antécédents familiaux avec la maladie de Parkinson, si d'autres membres ont effectué des tests génétiques et, le cas échéant, des mutations dont ils sont porteurs ;
- + des questions spécifiques que vous pourriez avoir. En général, les principales

interrogations portent sur le risque précis d'une personne et des membres de sa famille de développer la MP, et sur ce qui peut être fait pour éviter cela. Dans ce domaine, la recherche est dynamique mais les médecins n'ont pas encore de réponses définitives.

Vous pouvez vous préparer pour cette rencontre en rassemblant toutes les données génétiques relatives à votre famille dont vous pourriez disposer. Les conseillers en génétique s'intéressent en priorité aux proches les plus âgés (par ex. grands-parents, parents, oncles et tantes, et frères et sœurs), mais les informations sur les frères et sœurs plus jeunes et les enfants peuvent également se révéler importantes. N'hésitez pas à noter par écrit vos principales préoccupations et les questions que vous souhaiteriez poser.

Si des conseillers en génétique sont présents dans votre région, votre médecin pourra vous adresser à l'un d'entre eux ou vous pourrez en rechercher un près de chez vous sur Internet. Veillez à trouver un conseiller spécialisé en génétique adulte ou en neurogénétique. Si vous avez effectué des tests de votre côté, par le biais d'un service en ligne par exemple, vous pourriez préférer un conseiller spécialisé dans les tests « à domicile » ou « en accès libre ».

## L'emploi

Vous pouvez vous poser des questions sur la manière dont les résultats de vos tests génétiques pourraient affecter votre travail, et si votre employeur actuel ou futur peut ou doit connaître ces informations. Vous n'avez aucune obligation de divulguer votre statut génétique (ou celui des membres de votre famille) et la loi est susceptible de punir un employeur qui utiliserait vos données génétiques pour prendre des décisions relatives à votre travail (par ex. embauche, promotion ou renvoi). Votre médecin ou un conseiller en génétique peut vous aider à vous familiariser avec la loi en vigueur et vous renseigner sur la façon dont elle s'applique à votre situation.

## Les assurances

Avant les essais, pensez à la manière dont les résultats pourraient affecter votre couverture santé et vos assurances. Dans le domaine de la santé, les assureurs ne peuvent pas refuser de garanties à une personne en fonction de son statut génétique ou de celui d'un membre de sa famille, ni augmenter ses primes. Mais ces protections ne s'étendent pas aux soins de longue durée, à l'assurance-vie ou à l'assurance invalidité. Votre médecin ou un conseiller en génétique peuvent évoquer ces éléments avec vous avant que vous ne réalisiez des tests génétiques.

## La famille

En effectuant des tests génétiques, vous pourrez en apprendre davantage sur vous mais également sur votre famille. Si vous découvrez que vous êtes touché par une mutation génétique qui augmente votre risque de déclarer la MP, vous pourriez également vous interroger sur le risque encouru par vos enfants ou vos frères et sœurs, par exemple. Un conseiller en génétique peut évoquer ces scénarios avec vous et vous aider à élaborer un plan pour communiquer les résultats à votre famille, dans le cas où vous décideriez de le faire.

## Le coût

Le coût des tests génétiques peut varier selon leur mode de réalisation, leur niveau de détail et le type de couverture d'assurance dont vous bénéficiez.

Les tests génétiques peuvent être effectués dans le cadre d'études de recherche, via des services en ligne ou au cabinet de votre médecin. Lorsque ces tests sont réalisés dans le contexte d'un programme de recherche, ils sont généralement gratuits pour vous. Pour les services en ligne proposant des tests basiques, vous devrez sans doute en assumer le coût. Si votre médecin vous recommande ces tests, vous pouvez avoir à régler au moins une partie des frais. Consultez votre compagnie d'assurance au préalable. L'assurance santé peut couvrir les services de conseil en génétique associés, mais vous pourriez avoir à régler une partie de ces frais également.

# Points importants à retenir

## Recherche clinique sur la maladie de Parkinson et génétique

La recherche génétique est extrêmement importante pour découvrir un remède à la maladie de Parkinson. Les études ont besoin de volontaires, touchés ou non par des mutations génétiques impliquées dans la maladie de Parkinson, afin de comprendre les causes de cette maladie et de l'empêcher de progresser. Toutefois, avant de participer à une recherche génétique, réfléchissez bien aux avantages et aux risques, et parlez avec un conseiller en génétique (le cas échéant) et avec l'équipe de l'étude afin d'obtenir les réponses à toutes vos questions.

+ **Les volontaires à la recherche génétique peuvent nous aider à combler nos nombreuses lacunes sur la maladie de Parkinson.** La plupart de nos connaissances fondamentales sur la biologie sous-jacente de la maladie de Parkinson (MP) proviennent de l'étude de la génétique. Votre participation à une recherche génétique peut permettre aux scientifiques d'en apprendre davantage sur les causes de la maladie et de développer des traitements pour la ralentir ou l'empêcher de progresser. Tous les types de volontaires sont les bienvenus : les personnes atteintes ou non de la MP et les personnes touchées par la MP d'origine génétique ou non.

+ **L'avenir du traitement contre la maladie de Parkinson passera peut-être par une médecine de précision, guidée par la génétique.** Un jour, les médecins pourraient prescrire des traitements en fonction des données génétiques d'une personne et non plus en fonction de ses symptômes (comme c'est le cas actuellement pour certains cancers). À l'heure actuelle, les fabricants de médicaments testent des traitements pouvant ralentir la progression de la maladie chez les personnes atteintes d'une MP de type génétique.

+ **Connaître son statut génétique est une décision personnelle ; un conseiller en génétique peut vous guider dans votre choix.** Il arrive que certaines personnes ne souhaitent pas connaître leur statut génétique au regard de la maladie de Parkinson car nous n'avons pas encore trouvé de traitement pour la ralentir ou l'empêcher de progresser. De plus, ce savoir n'a pas d'influence sur les soins du patient atteint de la MP. D'autres personnes préfèrent être informées afin de pouvoir participer à des études de recherche spécifiques. Avant d'effectuer des tests génétiques, discutez-en avec votre famille et éventuellement avec un conseiller en génétique. Les conseillers vous aideront à peser le pour et le contre, et vous fourniront une aide précieuse et des conseils pratiques.

# Le mot de la fin : que faire maintenant ?

## Réflexions d'un volontaire récurrent

Par Gary Rafaloff

On m'a diagnostiqué la maladie de Parkinson (MP) en 2012. Comme pour la plupart des gens, la nouvelle a été un véritable choc. J'étais déboussolé et confus. Cependant, contrairement à la majorité, ma femme et moi nous sommes inscrits à notre premier essai clinique le jour-même (il est vrai que travaillant moi-même dans la recherche et les statistiques, j'étais probablement plus à même que d'autres de comprendre les tenants et aboutissants de la participation à une étude).

Ce premier essai s'est avéré être le commencement d'une nouvelle mission dans ma vie : celle de volontaire récurrent. A ce jour, j'ai participé à plus de 20 projets scientifiques. J'ai porté une montre intelligente pour surveiller mes mouvements, effectué des tests génétiques, et même reçu des injections d'un traitement potentiellement neuroprotecteur trois fois par semaine, (j'ai appris plus tard que je faisais partie du groupe « placebo »).

Vous devez penser qu'un volontaire acharné comme moi devrait maintenant tout savoir sur la participation à une recherche. Pourtant, le guide que vous tenez entre vos mains a été si instructif pour moi que je le relis encore et encore. Chaque fois que je le prends, je me concentre sur différents aspects et je ressens de nouvelles émotions. Je suis stimulé par les centaines d'essais cliniques qui existent aujourd'hui dans la recherche sur la maladie de Parkinson (et croyez-moi, ce nombre a augmenté de manière significative depuis ces cinq dernières années). Je suis fasciné par les avancées scientifiques visant à comprendre les causes de la maladie et son lien avec les gènes et les cellules. De plus, les témoignages du conseil des patients de la fondation et les discours des militants pour la recherche me motivent et me donnent envie d'en faire plus, autant que je peux et aussi longtemps que je le pourrai.

Je suis et resterai sans cesse ébahi par le temps qu'il a fallu, des décennies, pour que les chercheurs et les autorités de régulation découvrent, testent et approuvent de nouveaux traitements pour les maladies neurologiques. La science a toujours suivi un itinéraire long et fastidieux, mais il est évident pour moi, comme pour les patients que j'ai rencontrés, que les essais ont simplement besoin de plus de participants atteints de la maladie de Parkinson (j'ai du mal à comprendre que 85 % des essais cliniques soient retardés ou tout simplement abandonnés faute de participants).

Mais bizarrement, cela me rend également optimiste. Après tout, vous et moi avons l'opportunité de faire de grandes choses. Vous ne souhaiteriez à personne d'être atteint de la maladie de Parkinson. Mais quitte à l'avoir, autant que ce soit maintenant, à une époque où l'on peut jouer un rôle personnel dans l'arrivée de nouveaux traitements révolutionnaires sur le marché.

Aujourd'hui, des essais interventionnels testent des traitements visant à soulager certains des symptômes les plus gênants de la MP, ainsi que des traitements tendant à ralentir ou empêcher la progression de la maladie, ce qu'aucun traitement actuel ne permet pour l'instant. Des études observationnelles rassemblent de nouvelles

*« Ne doutez jamais que les gens ordinaires comme vous et moi sont le maillon le plus important du processus complexe et onéreux du développement des médicaments. »*

connaissances sur les causes de la maladie, sur la manière dont elle évolue au fil du temps et sur son lien avec la génétique. D'autres études, quant à elles, font appel aux proches des patients ou à des personnes n'ayant aucun antécédent familial de MP. Chacun d'eux peut s'impliquer d'une manière différente.

Ne doutez jamais que les gens ordinaires comme vous et moi sont le maillon le plus important du processus complexe et onéreux du développement des médicaments. Vous ne me croyez pas ? Demandez à un scientifique. Il vous dira que, partout dans le monde, le financement de la recherche ne signifie rien sans les seules personnes capables de répondre aux questions suivantes : la science aide-t-elle quelqu'un ? Aide-t-elle ceux qui vivent avec la maladie ?

Et donc, que faire maintenant ? Après avoir lu ce livre, vous et moi disposons de nombreuses options. Nous comprenons mieux le fonctionnement des essais cliniques. Nous avons conscience de l'importance de la recherche. Et nous réalisons à quel point le besoin d'un grand nombre de participants est primordial. Mettons donc en application toutes ces informations. Vous pouvez commencer progressivement : parlez des études cliniques réalisées dans votre région avec votre médecin, demandez autour de vous aux personnes atteintes de la MP ce qu'elles ressentent et inscrivez-vous sur le site du Fox Trial Finder ([foxtrialfinder.org](http://foxtrialfinder.org)). En moins de temps qu'il n'en faut pour le dire, vous participerez à un essai.

Chacun se porte volontaire à une recherche pour des raisons différentes : pour prendre le contrôle de la maladie, pour avoir un accès plus rapide à de nouveaux traitements

ou pour être examiné par des médecins dans des centres de recherche renommés. Cela étant, la raison n'a aucune importance, d'autant que la plupart d'entre nous le font, un point c'est tout.

J'ai commencé avec un seul objectif : participer à un essai pour trouver un nouveau médicament qui pourrait ralentir la progression de la maladie. Au fil du temps, j'ai continué pour des raisons plus altruistes : je ne voulais pas que mes enfants et mes petits-enfants aient à vivre avec la maladie de Parkinson.

Et finalement, même si j'ai l'impression de le faire pour les autres, chaque étude m'apporte aussi beaucoup. J'apprends des choses nouvelles sur la maladie, sur moi-même ou les deux. Et je sors de chaque rendez-vous avec le sentiment que j'ai le pouvoir de changer le cours de l'histoire de la maladie de Parkinson.

Il y a encore trop de questions sur la maladie de Parkinson, mais comme l'a dit Michael J. Fox, nous sommes tous une part de la réponse. Nous seuls avons ce pouvoir. Unissons-nous.



Gary Rafaloff

---

*Gary Rafaloff, 65 ans, a été diagnostiqué de la maladie de Parkinson à l'âge de 60 ans. Il vit aux États-Unis, à Marlboro dans le New Jersey, avec sa femme Bobbi. Lorsqu'il n'est pas en train de « secouer la population » pour faire avancer la recherche sur la maladie de Parkinson, Gary passe du temps avec ses trois enfants et ses deux petits-enfants, il pratique le tai chi et, tous les soirs, il savoure deux belles boules de glace.*

# Annexe

## Documents supplémentaires pour la participation aux essais cliniques



### Fox Trial Finder

Le Fox Trial Finder est un outil de mise en correspondance destiné à la recherche clinique, développé par la Fondation Michael J. Fox en vue d'augmenter le nombre de volontaires dans les études et essais cliniques. Ces derniers s'adressent aussi bien à des personnes atteintes de la maladie de Parkinson (MP) qu'à des participants sains non touchés par la MP. Le Fox Trial Finder répertorie les études et essais cliniques réalisés dans de nombreux pays sur la MP et les syndromes parkinsoniens atypiques. Les volontaires qui s'inscrivent sur le Fox Trial Finder reçoivent une liste des études et des essais recrutant des participants correspondant à leur profil. Le système de messagerie sécurisé et anonyme du site leur permet de répondre favorablement ou non aux diverses opportunités.

En aidant les patients et leurs proches à trouver des études et des essais appropriés sur la maladie de Parkinson, le Fox Trial Finder accélère la découverte d'avancées thérapeutiques visant à fournir plus rapidement de meilleurs traitements aux patients.

Pour en savoir plus sur le Fox Trial Finder, visitez le site [foxtrialfinder.org](http://foxtrialfinder.org).



## Fox Insight

Fox Insight est une étude clinique en ligne qui rassemble des informations quotidiennes sur l'expérience des patients atteints de la maladie de Parkinson. Par le biais de questionnaires trimestriels en ligne, les personnes atteintes par la maladie et leurs aidants peuvent apporter leur contribution à Fox Insight en fournissant des informations réelles sur les symptômes, les traitements et bien d'autres facteurs. Ces informations pourront permettre de mieux comprendre la maladie de Parkinson, d'influer sur la recherche et d'orienter le développement de médicaments.

Fox Insight offre également l'occasion de communiquer des données complémentaires via des enquêtes supplémentaires et des sous-études, telles que la sous-étude génétique Fox Insight. Cette collaboration entre la Fondation Michael J. Fox et la société de biotechnologie 23andMe permet aux personnes atteintes de la maladie de Parkinson d'accroître la valeur des informations qu'elles communiquent en associant leurs données Fox Insight à leur profil génétique. Les participants peuvent recevoir, gratuitement, le soutien d'un conseiller en génétique en matière de gènes à risque pour la maladie de Parkinson. Cet ensemble de données peut offrir aux scientifiques un aperçu holistique de la maladie de Parkinson afin de développer de meilleurs traitements et, à terme, un remède.

Toutes les données communiquées via Fox Insight et ses sous-études sont anonymes et transmises à des chercheurs qualifiés en vue de mieux comprendre la maladie de Parkinson.

Inscrivez-vous à Fox Insight sur le site [foxinsight.org](http://foxinsight.org) (disponible en anglais uniquement).



PARKINSON'S  
PROGRESSION  
MARKERS  
INITIATIVE

Play a Part in Parkinson's Research

## PPMI (Parkinson's Progression Markers Initiative)

Le projet de recherche des marqueurs de progression de la maladie de Parkinson (Parkinson's Progression Markers Initiative ; PPMI) est le symbole de la Fondation Michael J. Fox. Il s'agit d'une étude clinique observationnelle lancée en 2010 dont l'objectif est de découvrir les biomarqueurs de la maladie de Parkinson, ces indicateurs de la maladie constituant le chaînon manquant dans la recherche de meilleurs traitements contre la maladie de Parkinson (MP). La PPMI se compose de 33 sites cliniques dans 11 pays. Plus de 1 500 participants (atteints ou non de la MP, ayant un risque de développer la maladie ou porteurs de mutations génétiques liées à la MP) permettent d'alimenter en données inestimables et en échantillons biologiques (par ex. du sang, du liquide cérébro-spinal) les plus importantes base de données et banque d'échantillons jamais créées sur la maladie de Parkinson.

En tant qu'étude observationnelle, la PPMI ne teste pas d'intervention, comme un médicament ou un traitement. La PPMI suit les participants pendant au moins cinq ans en vue de mieux appréhender les changements biologiques qui interviennent au fil du temps. Cela permet aux chercheurs de comprendre la progression de la maladie de Parkinson et, éventuellement, d'identifier un ou plusieurs biomarqueurs de la MP. La PPMI est promue par la MJFF et financée en partenariat avec 21 entreprises de biotechnologie et industries pharmaceutiques.

Pour en savoir plus sur la PPMI, visitez le site [michaeljfox.org/ppmi](http://michaeljfox.org/ppmi).

## Ressources supplémentaires pour le conseil génétique et les programmes de don du cerveau

### Australie

#### **Australasian Society of Genetic Counsellors**

Annuaire des conseillers en génétique en Australie et en Nouvelle-Zélande

[www.hgsa.org.au/asgc](http://www.hgsa.org.au/asgc)

#### **Australian Brain Bank Network**

Réseau de programmes de don du cerveau à travers l'Australie

[www.austbrainbank.org.au](http://www.austbrainbank.org.au)

### Canada

#### **Canadian Association of Genetic Counsellors**

Annuaire des cliniques de génétique au Canada

[www.cagc-accg.ca](http://www.cagc-accg.ca)

#### **Programmes de don du cerveau**

Il existe des centres locaux de don du cerveau dans tout le Canada. Discutez avec votre médecin pour obtenir des informations sur les centres proches de chez vous.

### France

#### **Neuro-CEB**

Programme de don du cerveau pour la recherche sur les maladies neurodégénératives

[www.neuroceb.org](http://www.neuroceb.org)

#### **Association Française des Conseillers en Génétique**

Annuaire des conseillers en génétique en France

[www.af-cg.fr/cg-par-region-2](http://www.af-cg.fr/cg-par-region-2)

### Allemagne

#### **Neurobiobank München**

Programme de don du cerveau pour la recherche sur les maladies neurologiques et/ou psychiatriques

[www.neuropathologie.med.uni-muenchen.de](http://www.neuropathologie.med.uni-muenchen.de)

#### **Deutsche Gesellschaft für Neurogenetik**

Annuaire des principaux chercheurs sur la génétique de la maladie de Parkinson

[www.dgng.de](http://www.dgng.de)

#### **Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V.**

Annuaire des conseillers en génétique en Allemagne

[www.gfhev.de](http://www.gfhev.de)

## Italie

### **Il Nodo Nazionale della Infrastruttura di Ricerca Europea delle Biobanche e delle Risorse BioMolecolari**

Réseau de programmes de don du cerveau pour la recherche en Italie

[www.bbmri.it](http://www.bbmri.it)

### **Conseil génétique**

Discutez avec votre médecin pour obtenir des informations sur les ressources locales liées aux tests et au conseil génétiques.

## Espagne

### **Red Nacional de Biobancos**

Réseau coopératif de référentiels qui accepte les dons d'échantillons biologiques pour la recherche

[www.redbiobancos.es](http://www.redbiobancos.es)

### **La Sociedad Española de Asesoramiento Genético**

Réseau national de conseillers en génétique

[www.seagen.org](http://www.seagen.org)

## Royaume-Uni

### **Parkinson's UK Brain Bank**

Programme de don du cerveau dédié à la recherche sur la maladie de Parkinson

[www.parkinsons.org.uk/brainbank](http://www.parkinsons.org.uk/brainbank)

### **Association for Clinical**

### **Genomic Science**

Centres génétiques régionaux au Royaume-Uni et en Irlande

[www.acgs.uk.com/geneticscentres](http://www.acgs.uk.com/geneticscentres)

# Glossaire

## Agence européenne des médicaments (AEM)

Agence décentralisée de l'Union européenne (UE) responsable de l'évaluation scientifique, de la supervision, de la sécurité et de la surveillance des médicaments dans l'UE.

## Alpha-synucléine

Protéine normalement présente dans les cellules du cerveau. Principal composant des agrégats nommés « corps de Lewy », présents dans le cerveau des patients atteints de la maladie de Parkinson. Les chercheurs estiment que l'alpha-synucléine présente dans les corps de Lewy est associée à la mort ou à l'altération des cellules cérébrales. Une mutation dans le gène *SNCA*, qui détermine la production de la protéine alpha-synucléine, est à l'origine d'une forme rare et héréditaire de la maladie de Parkinson.

Voir également : [SNCA](#)

## Biomarqueur

Caractéristique biologique mesurable qui peut être utilisée pour déterminer le risque, la présence ou la progression d'une maladie. Par exemple, une tension artérielle élevée constitue un biomarqueur d'une maladie cardiaque potentielle. Aucun biomarqueur de la maladie de Parkinson n'a été validé à ce jour, mais les chercheurs travaillent à l'établissement de cette mesure.

## Bras

Groupe spécifique de participants à un essai clinique. Par exemple, dans le cadre d'une étude interventionnelle, un bras peut recevoir le traitement expérimental, tandis que l'autre reçoit un placebo.

Voir également : [étude interventionnelle](#)

## Cohorte

Groupe de personnes participant à une recherche clinique. Les études de cohorte peuvent, par exemple, suivre un large groupe de personnes au cours du temps, afin de déterminer ceux qui développent ou ne développent pas la maladie de Parkinson et ainsi mieux connaître les causes potentielles et les facteurs de risque.

## Comité de protection des personnes (CPP)

Comité indépendant de scientifiques, médecins et autres personnes (généralement au moins une personne « non scientifique » qui représente la voix des patients) qui évalue et approuve le protocole et le formulaire de consentement éclairé de chaque étude, puis en surveille le déroulement. Le Comité de protection des personnes (CPP) a pour but de protéger les droits et le bien-être des personnes qui participent à une étude.

## Comorbidité

Présence de deux maladies ou plus, comme l'anxiété et la maladie de Parkinson, chez la même personne au même moment.

## Conseiller en génétique

Professionnel de la santé spécialisé en génétique médicale et en conseil, qui informe et soutient moralement les personnes qui envisagent ou réalisent des tests génétiques.

## Consentement éclairé

Processus visant à informer les participants potentiels au sujet des possibles avantages et risques d'un essai ou d'une étude clinique spécifique. Avant l'inclusion, tous les participants à l'étude doivent signer un formulaire de consentement éclairé qui présente les détails de l'essai ou de l'étude, ainsi que les droits et responsabilités du participant.

### Contrôlé contre placebo

Type d'essai clinique dans lequel un groupe de participants, désigné de manière aléatoire, reçoit un placebo (substance inactive) à des fins de comparaison avec la norme de soin (contrôle) ou d'intervention.

Voir également : [placebo](#)

### Critères d'éligibilité

Consignes déterminant les conditions de participation à un essai clinique donné. Les critères correspondent à des caractéristiques diverses, telles que l'âge, le sexe, le délai écoulé depuis le diagnostic, le stade de la maladie de Parkinson et les autres affections médicales. Les critères d'éligibilité comprennent des critères d'inclusion et d'exclusion.

Voir également : [critères d'exclusion](#) ; [critères d'inclusion](#)

### Critères d'évaluation

Test ou examen utilisé pour mesurer les effets d'une intervention sur certains symptômes ou sur d'autres caractéristiques associées à une maladie. Les chercheurs déterminent les critères qu'ils souhaitent évaluer avant le début de l'essai ou de l'étude. Chaque étude interventionnelle possède un critère principal, qui revêt une grande importance pour l'évaluation de l'effet de l'intervention. Les études peuvent également inclure des critères de jugement secondaires, qui ne sont pas aussi importants, mais qui présentent un intérêt dans l'évaluation de l'effet.

### Critères d'exclusion

Caractéristiques ne permettant pas à une personne de participer à un essai ou à une étude clinique spécifique.

### Critères d'inclusion

Caractéristiques devant être respectées pour qu'une personne puisse participer à un essai ou à une étude clinique.

### DaTscan™

Le DaTscan est une technique d'imagerie spécialisée qui permet d'évaluer les cellules cérébrales produisant la dopamine à l'aide de petites quantités de substance radioactive. À elle seule, elle ne permet pas de diagnostiquer la maladie de Parkinson, mais elle peut aider à confirmer le diagnostic d'un médecin. Le DaTscan est étudié en tant que biomarqueur possible de la maladie de Parkinson.

Voir également : [biomarqueur](#)

### Déclaration de thérapie innovante (Breakthrough therapy designation)

Processus de la FDA (États-Unis) qui accélère le développement et la révision de nouvelles thérapies visant à soigner une maladie grave, si les données précoces d'essai clinique indiquent que le traitement peut être plus efficace que les thérapies disponibles.

Voir également : [efficacité](#) ; [Food and Drug Administration \(FDA\) des États-Unis](#)

### Demande d'autorisation de mise sur le marché d'un nouveau médicament (New Drug Application, NDA)

Une demande d'autorisation de nouveau médicament (NDA) est une demande officielle déposée par un promoteur auprès de la FDA des États-Unis en vue d'obtenir l'approbation de mise sur le marché d'un nouveau médicament. L'ensemble des données recueillies lors des recherches précliniques et des phases des essais cliniques sont évaluées dans le cadre de la demande d'autorisation de nouveau médicament (NDA).

Voir également : [Food and Drug Administration \(FDA\) des États-Unis](#)

### Dispositif portatif

Appareil qui peut être porté (par exemple, une montre, un tracker fitness) pour capturer des informations liées à la santé, comme le mouvement, le sommeil ou le rythme cardiaque. Les données des dispositifs portatifs complètent les recherches traditionnelles en fournissant un aperçu objectif et continu de l'expérience quotidienne liée à la maladie de Parkinson.

Voir également : [santé numérique](#)

### Données de référence

Informations démographiques (par ex. âge et sexe) et toute autre information, comme les symptômes, les traitements ou les résultats de tests spécifiques, collectés auprès de participants au début d'un essai ou d'une étude clinique.

### Échelle de Hoehn et Yahr (H&Y)

L'échelle de Hoehn et Yahr (H&Y) grade la maladie de Parkinson en stades en fonction de la gravité des symptômes moteurs. Essais cliniques incluent généralement les stades H&Y dans leurs critères d'éligibilité, afin d'avoir l'assurance que l'intervention évaluée comprendra les personnes présentant les symptômes attendus.

### Échelle unifiée d'évaluation des dyskinésies ou échelle UPDRS

L'échelle UPDRS (Unified Parkinson's Disease Rating Scale) est une échelle d'évaluation qui inclut l'examen clinique des symptômes moteurs ainsi que des questionnaires sur les activités quotidiennes, les symptômes non moteurs et les complications liées aux traitements. L'ensemble ou des parties de l'échelle sont souvent utilisés pour évaluer la réponse aux interventions dans des essais cliniques sur la maladie de Parkinson.

## Effet placebo

Changement physique ou émotionnel bénéfique qui se produit après la prise d'un placebo (substance inactive). On pense que ce phénomène résulte, du moins en partie, de l'attente d'un bénéfice. (En d'autres termes, plus une personne pense que le traitement sera bénéfique, plus elle a de chances d'éprouver des effets bénéfiques.) Pour distinguer cet effet des avantages réels d'un médicament ou d'un traitement, essais cliniques utilisent généralement des modèles contrôlés contre placebo.

Voir également : [placebo](#) ; [contrôlé contre placebo](#)

## Efficacité

Évaluation de la capacité d'un médicament à traiter une maladie donnée : l'efficacité ne reflète pas la tolérance ou la facilité d'utilisation. Un médicament peut être très efficace, mais si désagréable à prendre que son utilisation réelle est très limitée. L'efficacité, ainsi que la tolérance et l'innocuité, sont déterminées par des essais cliniques.

Voir également : [tolérance](#)

## En aveugle

Stratégie d'essai clinique dans laquelle les chercheurs et/ou les participants ignorent les bras de traitements reçus par les participants. En simple aveugle, un seul groupe (les chercheurs ou les participants) sait quel participant prend le placebo ou reçoit l'intervention. En double aveugle, les deux groupes l'ignorent.

Voir également : [intervention](#) ; [placebo](#)

## Essai contrôlé

Type d'étude dans laquelle un nouveau traitement ou une nouvelle procédure est comparé à un standard, nommé contrôle. Le contrôle peut être un placebo (substance inactive) ou la norme de soin, qui est celle majoritairement utilisée et acceptée par les experts médicaux.

Voir également : [contrôlé contre placebo](#)

## Essai multicentrique

Essai clinique effectué dans plusieurs institutions médicales ou de recherche.

## Essais cliniques

Études de recherche menées sur des volontaires pour évaluer l'effet d'une intervention (par ex. traitement, intervention chirurgicale, pratique sportive) sur des symptômes ou d'autres caractéristiques d'une maladie.

Voir également : [étude interventionnelle](#)

## Étude en ouvert

Étude clinique dans laquelle les chercheurs et les participants ont connaissance des bras de traitements.

Voir également : [En aveugle](#)

## Étude interventionnelle

Type d'étude dans laquelle les participants reçoivent une intervention (par ex. médicament ou procédure chirurgicale) afin que les chercheurs puissent en évaluer les effets sur certains symptômes ou d'autres aspects associés à une maladie.

Voir également : [intervention](#)

## Étude longitudinale

Étude généralement de nature observationnelle qui suit les participants sur une longue période, souvent des années ou des décennies. Ce type d'étude est particulièrement utile dans l'évaluation de facteurs de risques ou de la progression d'une maladie.

Voir également : [étude observationnelle](#)

## Étude observationnelle

Étude clinique dans laquelle l'état de santé des participants ainsi que d'autres données sont évaluées, mais dans laquelle les volontaires ne reçoivent pas d'intervention ou de médicament.

Voir également : [intervention](#)

## Étude virtuelle

Étude menée en ligne ou via d'autres modalités numériques (par ex. smartphone, téléphone, etc.). Les études virtuelles complètent les recherches traditionnelles en permettant à des personnes qui ne seraient autrement pas en mesure de participer à des essais cliniques traditionnels (par exemple ceux qui rencontrent des problèmes de transport ou de mobilité), de s'engager dans la recherche. Ces études présentent également l'intérêt d'apporter des données en dehors des rendez-vous en face à face.

## Études cliniques

Études de recherche menées sur des volontaires pour mieux comprendre la nature d'une maladie, afin d'évaluer l'effet d'une intervention (par ex. traitement, intervention chirurgicale, pratique sportive) sur cette maladie. Il existe deux principaux types d'études cliniques : essais cliniques et les études observationnelles.

## Événement indésirable

Changement néfaste de l'état de santé qui peut se produire au cours d'un essai ou d'une étude, ou au cours d'une période donnée post-essai.

Il peut s'agir d'un événement indésirable bénin (par ex. nausée), grave ou menaçant le pronostic vital (par ex. AVC). Ce changement peut être lié ou non à l'intervention en cours d'étude.

Voir également : [intervention](#)

## Examen d'imagerie par résonance magnétique (IRM)

Un examen d'imagerie par résonance magnétique (IRM) utilise des ondes magnétiques pour créer des images détaillées de différentes régions du corps. Les IRM sont particulièrement utiles pour obtenir une image du cerveau et permettent de comprendre la structure, mais pas la fonction. Certaines formes d'IRM sont actuellement étudiées en tant que biomarqueurs possibles.

Voir également : [biomarqueur](#)

## Food and Drug Administration (FDA) des États-Unis

En tant qu'agence du Département de la Santé et des Services sociaux des États-Unis, la FDA veille à la sûreté et à l'efficacité des médicaments pour usage humain, des produits biologiques, des dispositifs médicaux, des produits alimentaires, des cosmétiques ainsi que d'autres produits.

## GBA

Le gène *GBA* détermine la production de la protéine de glucosylcéramidase, qui dégrade des substances nommées glycolipides. Les mutations dans le gène *GBA* représentent le facteur de risque génétique le plus courant associé à la maladie de Parkinson. Elles peuvent mener à une accumulation d'agrégats de protéines alpha-synucléine.

Voir également : [alpha-synucléine](#)

## Gène

Matériel héréditaire que les parents transmettent à leurs enfants de génération en génération. Ces morceaux d'ADN déterminent bon nombre de nos caractéristiques, qu'il s'agisse de caractéristiques visibles, telles que la couleur de nos yeux, ou invisibles, telles que le risque de contracter une maladie spécifique.

## Intervention

Thérapie ou traitement potentiel testé lors d'essais cliniques. Il peut s'agir de médicaments, de dispositifs médicaux ou de stratégies, et peut inclure des produits ou des traitements d'investigation déjà disponibles. (Voir [repositionnement](#).) Les interventions peuvent également comprendre des approches non invasives, comme la pratique sportive ou la kinésithérapie.

## Investigateur principal

Chercheur, souvent un médecin, qui supervise et dirige l'essai ou l'étude clinique.

## LRRK2

Le gène *LRRK2* détermine la production de la protéine kinase *LRRK2*, une enzyme qui modifie la fonction d'autres protéines. Il est impliqué dans 1 à 2 % des cas de maladie de Parkinson.

## Maladie de Gaucher

Affection rare qui provoque l'accumulation de substances grasses et le gonflement des organes. Cette maladie se développe chez les personnes porteuses de deux copies du gène *GBA* muté. Les personnes atteintes de cette mutation ne produisent pas assez de glucosylcéramidase, une enzyme qui dégrade une substance chimique grasse nommée glucocérebroside.

Voir également : [GBA](#)

## Maladie de Parkinson de novo

Ce terme décrit la maladie de Parkinson récemment diagnostiquée et souvent non encore traitée. (Certaines études acceptent les participants qui reçoivent déjà un traitement pour la maladie de Parkinson ; chaque étude définit des critères spécifiques.)

## Maladie de Parkinson héréditaire

Type de maladie de Parkinson transmise dans une famille, dont on pense que la cause est principalement génétique. La maladie de Parkinson héréditaire représente moins de 10 % des cas de MD dans le monde.

Voir également : [maladie de Parkinson idiopathique](#)

## Maladie de Parkinson idiopathique

Forme la plus courante de la maladie de Parkinson, représentant plus de 90 % des cas. La maladie de Parkinson idiopathique, ou sporadique, n'est généralement pas héréditaire et semble être causée par une association de facteurs génétiques et environnementaux.

Voir également : [maladie de Parkinson héréditaire](#)

## Mutation génétique

Changement permanent dans la séquence d'un gène qui peut affecter la santé ou influencer les risques de contracter une maladie.

## Placebo

Substance ou dispositif qui ne contient pas d'élément actif mais qui est conçu pour offrir un aspect, un toucher et un goût identiques à ceux du médicament ou du traitement à l'étude, afin que tous les participants connaissent une expérience de recherche similaire.

Voir également : [contrôlé contre placebo](#)

## Ponction lombaire (PL)

Une ponction lombaire (PL), un acte médical au cours duquel on insère une petite aiguille sous la moelle épinière, entre les vertèbres lombaires, pour obtenir une petite quantité de liquide cérébro-rachidien.

## Préclinique

Recherche qui n'est pas menée sur l'Homme. Avant qu'un médicament ne puisse faire l'objet d'essais cliniques, sa faisabilité et son innocuité doivent au préalable être évaluées à l'aide de modèles précliniques.

## Promoteur de l'étude

Le promoteur de l'étude est la personne ou l'organisation qui supervise l'étude. Elle lance et mène la recherche, et en est responsable.

## Protocole

Description écrite d'un essai ou d'une étude clinique qui en présente les objectifs, la conception et les méthodes, ainsi que les critères d'inclusion et d'exclusion.

Voir également : [critères d'exclusion](#) ; [critères d'inclusion](#)

## Randomisation

Stratégie au cours de laquelle les participants d'un essai ou d'une étude clinique sont répartis dans les groupes selon un processus méthodologique qui reproduit les probabilités. Dans le cadre d'essais interventionnels contrôlés contre placebo, un groupe randomisé de participants est associé à l'intervention et un autre au placebo.

Voir également : [placebo](#)

## Recrutement

Terme utilisé pour indiquer qu'une étude est ouverte aux inclusions et recherche des participants.

## Repositionnement

Utilisation d'un médicament existant développé pour une maladie (et normalement approuvé par une organisation gouvernementale) afin d'en traiter une autre. Des essais cliniques sont nécessaires afin de redéfinir l'innocuité et l'efficacité d'un traitement pour les patients atteints de la maladie de Parkinson.

## Résultats signalés par les patients (RSP)

Données fournies directement par les participants. Les résultats signalés par les patients (RSP) complètent des mesures traditionnelles utilisées pendant l'essai clinique et les consultations de l'étude, afin de fournir aux chercheurs une image plus complète de la maladie.

## Santé numérique

Large éventail d'initiatives de santé qui comprennent la santé mobile (appareils permettant de suivre des mesures comme l'activité physique), les technologies d'information sur la santé, les dispositifs médicaux (capteurs corporels pour mesurer le mouvement, le sommeil, etc.), la télémédecine et les études en ligne.

Voir également : [télémédecine](#) ; [étude virtuelle](#) ; [dispositif portatif](#)

## Signification statistique

Nombre qui indique si les résultats de l'étude sont hautement susceptibles d'être vrais ou ont pu se produire uniquement par hasard. Notez que la signification statistique n'est pas nécessairement synonyme de haute importance.

## SNCA

Gène qui détermine la production de la protéine alpha-synucléine. Une mutation dans le gène SNCA est à l'origine d'une forme rare et héréditaire de la maladie de Parkinson.

Voir également : [alpha-synucléine](#)

## Source de financement de l'étude

La source de financement de l'étude fournit un soutien financier pour la recherche. Le financement peut provenir de différentes personnes ou organisations, y compris des fondations, des entreprises pharmaceutiques et des agences fédérales, comme les United States National Institutes of Health.

## Télémédecine

Domaine de la médecine qui propose des soins de santé grâce à une communication interactive électronique, bilatérale et en temps réel entre les patients et les médecins ou d'autres fournisseurs de soins.

## Tests génétiques

Type de tests médicaux permettant d'identifier des changements dans le matériel génétique. Les tests génétiques permettent de déterminer les probabilités qu'une personne développe ou transmette une maladie héréditaire.

## Thérapie modifiant le cours de la maladie ou thérapie modificatrice de la maladie

Tout traitement visant à empêcher, ralentir, arrêter ou inverser la progression de la maladie. Pour le moment, aucune thérapie ne s'est encore avérée capable de modifier le cours de la maladie de Parkinson, mais plusieurs médicaments présentant ce potentiel font actuellement l'objet d'essais cliniques à différentes étapes.

## Thérapie symptomatique

Traitement qui atténue les symptômes d'une maladie sans en traiter le processus sous-jacent. Toutes les thérapies actuellement disponibles pour la maladie de Parkinson sont symptomatiques ; elles ne ralentissent pas la progression de la maladie.

## Tolérance

Niveau auquel les effets d'un médicament ou d'un traitement peuvent être tolérés par un patient, ou mesure dans laquelle ces effets exercent un impact sur le style de vie d'une personne ou ses activités au quotidien.

## Tomodensitométrie

Une tomodensitométrie, également nommée CT-scan (CT : computerized tomography) ou CAT-scan (CAT : computer-assisted tomography), produit des images 2D de différentes parties du corps à l'aide de rayons X.

## Tomographie par émission de positrons (TEP)

Une tomographie par émission de positrons (TEP) est un test d'imagerie spécialisé qui utilise une petite quantité de substance radioactive pour étudier le fonctionnement du cerveau. Par exemple, les chercheurs s'efforcent de visualiser la protéine alpha-synucléine dans le cerveau à l'aide de la TEP ; cela pourrait servir de biomarqueur et permettrait de mesurer l'impact des médicaments dans les essais.

Voir également : [alpha-synucléine](#), [biomarqueur](#)

## Traitement neuroprotecteur

Thérapie visant à empêcher la mort ou l'endommagement des cellules dopaminergiques du cerveau susceptibles d'être détruites à cause de la maladie de Parkinson (MP). Il n'existe actuellement pas de thérapie neuroprotectrice approuvée dans la maladie de Parkinson, mais des recherches dans ce domaine sont en cours. Des thérapies de ce type pourraient en théorie être utilisées chez les personnes présentant des signes précoces de MP, ou même chez les personnes à risque.

### Traitement neurorégénérateur

Thérapie visant à stimuler la croissance des cellules cérébrales produisant la dopamine. Il n'existe actuellement pas de thérapie neurogénératrice approuvée dans la maladie de Parkinson, mais des recherches dans ce domaine sont en cours.

### Volontaire sain

Personne ne souffrant d'aucun problème de santé important connu, qui participe à une recherche pour tester un médicament, un dispositif ou une autre intervention. Ces personnes peuvent également participer à des études observationnelles. Les volontaires sains servent de point de comparaison aux groupes de patients lorsqu'ils possèdent certaines caractéristiques en commun, comme l'âge ou le sexe. Dans le cadre de la recherche sur la maladie de Parkinson, ils peuvent tester de nouvelles thérapies pour déterminer leur innocuité, aider les chercheurs à définir des mesures « sans maladie de Parkinson » ou servir de référence à des fins de comparaison de l'évolution naturelle de la maladie de Parkinson.

# Remerciements

## FONDATEUR

Michael J. Fox

---

## DIRECTEUR GÉNÉRAL

Todd Sherer, titulaire d'un doctorat

## CO-FONDATRICE ET VICE-PRÉSIDENTE EXÉCUTIVE

Deborah W. Brooks

## DIRECTRICE GÉNÉRALE ADJOINTE

Sohini Chowdhury

## VICE-PRÉSIDENTE DIRECTRICE DE LA STRATÉGIE ET COMMUNICATION

Holly Teichholtz

## VICE-PRÉSIDENTE, COMMUNICATIONS MÉDICALES

Rachel Dolhun, médecin

## SUPERVISION MÉDICALE

Claire Henchcliffe, médecin, titulaire d'un doctorat

## PHOTOGRAPHIE

Chris Sanders

## CONCEPTION

Simplissimus

## REMERCIEMENTS PARTICULIERS

Nous tenons à exprimer notre gratitude envers les membres de la communauté de la maladie de Parkinson qui ont accepté de partager leurs difficultés, leurs espoirs, leur image et leur expérience de la recherche clinique dans le cadre de ce projet : Susan Bressman, médecin ; Clyde Campbell ; Karen Jaffe, membre du conseil des patients, et son mari ; mais également Marc, Dan Kinel, Patti Meese, Ofer Nemirovsky, Gary Rafaloff, Kae et Steven Spencer, Manny Torrijos et Jennifer Verbrugge, MS, CGC, LGC.

# Comités et conseils

## CONSEIL D'ADMINISTRATION

Jeff Keefer, *président*  
Skip Irving, *vice-président*  
Holly S. Andersen, médecin  
Glenn Batchelder  
Mark Booth  
Jon Brooks  
Barry J. Cohen  
Andrew Creighton  
John S. Daly  
Donny Deutsch  
David Einhorn  
Karen Finerman  
Lee Fixel  
Nelle Fortenberry  
Michael J. Fox  
Akbar Gbajabiamila  
Willie Geist  
David Glickman  
David Golub  
Mark L. Hart III  
Edward Kalikow  
Amar Kuchinad  
Marc S. Lipschultz  
Ofer Nemirovsky  
Andy O'Brien  
Douglas I. Ostrover  
Tracy Pollan  
Ryan Reynolds  
Frederick E. Rowe  
Lily Safra  
Carolyn Schenker  
Curtis Schenker  
Richard J. Schnall  
Woody Shackleton  
Anne-Cecilie Engell Speyer  
George Stephanopoulos  
Bonnie Strauss  
Rick Tigner  
Fred G. Weiss  
Sonny Whelen  
Peter Zaffino

## CONSEIL DES FONDATEURS

Lonnie et Mohammed Ali  
Steven A. Cohen  
Albert B. Glickman  
John Griffin

Andrew S. Grove  
Katie Hood  
Jeffrey Katzenberg  
Morton M. Kondracke  
Edwin A. Levy  
Nora McAniff  
Donna Shalala, titulaire d'un doctorat

## CONSEIL DE DIRECTION

Richard Fitzgerald, *président*  
Daisy Prince, *vice-présidente*  
Omar Abdel-Hafez  
Shakeeb Alam  
Loren Berger  
Felix Bhandari  
Susan Bilotta  
Zachary Brez  
Dev Chodry  
Taryn Fixel  
Michael Kaplan  
Julia Kelly  
Justin Lepone  
Pamela Mirels  
Rafi Rosman  
Scott Scheffrin  
Bill Shepherd  
Ryan Squillante

## CONSEIL DES PATIENTS

David Iverson, *co-président*  
Soania Mathur, médecin, *co-présidente*  
Carl Bolch, Jr.  
Eugenia Brin  
Ken Cater  
Christopher Chadbourne  
Carey Christensen  
Rich Clifford  
Quentin Dastugue  
Steve DeWitte  
Anne Cohn Donnelly, titulaire d'un doctorat  
David Eger, titulaire d'un doctorat  
Bill Geist  
Cindy Gray  
Lynn Hagerbrant  
Karen Jaffe, médecin  
Nicole Jarvis, médecin  
Tony Mendez  
Hilton Mirels, médecin

Bret Parker  
Eric Pitcher  
Bryan Roberts  
Israel Robledo  
Richie Rothenberg  
Margaret Sheehan  
Dan Suwyn  
W.N. (Bill) Wilkins

## COMITÉ CONSULTATIF SCIENTIFIQUE EXÉCUTIF

Bastiaan Bloem, médecin, titulaire d'un doctorat  
Alice Chen-Plotkin, médecin  
Ted Dawson, médecin, titulaire d'un doctorat  
John Dunlop, titulaire d'un doctorat  
Steve Finkbeiner, médecin, titulaire d'un doctorat  
Tatiana Foroud, titulaire d'un doctorat  
Warren Hirst, titulaire d'un doctorat  
Karl Kiebertz, médecin  
Ken Marek, médecin  
Connie Marras, médecin, titulaire d'un doctorat  
Kalpana Merchant, titulaire d'un doctorat  
Michael Schwarzschild, médecin, titulaire d'un doctorat

## CONSEIL DE POLITIQUE PUBLIQUE

Melissa Blechman  
Phil Cox  
Quentin Dastugue  
Tom Davidson  
Douglas L. DuMond  
Col. Karl E. Friedl, titulaire d'un doctorat, ret.  
David Higgins, titulaire d'un doctorat  
Julius W. Hobson Jr.  
Matt Keswick  
Rod Larson  
Jessica Lawrence-Vaca  
Daniel Lewis, docteur en droit  
Monnie Lindsay, docteur en droit  
Jim McNasby, docteur en droit  
Jeff Strunk  
Anne J. Udell, titulaire d'un doctorat

# Index

- Agence européenne des médicaments (AEM)  
9-10, 46
- Alpha-synucléine  
10, 29, 46, 48-50
- Biomarqueur  
12, 21, 37, 43, 46, 47, 48, 50
- Bras  
46, 48
- Cohorte  
12, 46
- Comité de protection des personnes (CPP)  
9, 46
- Conseiller en génétique  
30, 34-39, 43, 46
- Consentement éclairé  
9, 15, 24, 46, 47
- Contrôlé contre placebo  
9, 47-49
- Critères d'éligibilité  
47
- Critères d'évaluation  
10, 47
- Critères d'exclusion  
11, 16, 47, 50
- Critères d'inclusion  
11-12, 16, 47, 49
- DaTscan  
47
- Déclaration de thérapie innovante  
10, 47
- Demande d'autorisation de mise sur le marché d'un nouveau médicament (New Drug Application, NDA)  
47
- Démence  
10, 19, 24
- Dispositif portable  
10, 13, 47, 49
- Données de référence  
47
- Dyskinésie  
10, 19, 24
- Échelle de Hoehn et Yahr (H&Y)  
47
- Échelle unifiée d'évaluation des dyskinésies ou échelle UPDRS  
47
- Effet placebo  
47
- Efficacité  
8-10, 21, 25, 46-49
- En aveugle ou en double aveugle  
8, 48
- Essai clinique  
3-5, 7, 8-13, 15-16, 20-22, 26, 31-32, 34, 40-42, 47, 48, 49
- Essai contrôlé  
8-9, 16, 21, 48
- Essai multicentrique  
8, 48
- Étude clinique  
3, 5, 7-13, 15-16, 19-24, 26, 30-32, 34, 40-42, 46-50
- Étude en ouvert  
48
- Étude interventionnelle  
8, 16-17, 22-23, 40, 32, 46-48
- Étude longitudinale  
48
- Étude observationnelle  
8, 11-12, 17, 21-24, 27, 40, 43, 48, 50
- Étude virtuelle  
48-49
- Événement indésirable  
15, 48
- Food and Drug Administration (FDA) des États-Unis  
10, 47-48
- Fox Insight  
8, 13, 24, 26, 44
- Fox Trial Finder  
5, 13-15, 41-42
- GBA  
31-32, 48-49
- Gène  
11, 29-35, 43, 46, 48-50
- Imagerie par résonance magnétique (IRM)  
48
- Intervention  
2, 8, 11, 13, 15-16, 23-24, 26, 43, 47-49
- Investigateur principal  
9, 49
- LRRK2  
31, 35, 49
- Maladie de Gaucher  
49
- Maladie de Parkinson de novo  
21, 49
- Maladie de Parkinson héréditaire  
49
- Maladie de Parkinson idiopathique  
49
- Médecine de précision ou ciblée  
10, 31, 39
- Mutation génétique  
10-11, 29-35, 37-39, 43, 49
- Placebo  
8-9, 15-16, 21, 40, 46-49
- Ponction lombaire  
17, 49
- PPMI (Parkinson's Progression Marker's Initiative)  
12, 37, 43
- Préclinique  
7, 47, 49
- Promoteur de l'étude  
14, 16, 47, 49
- Protocole  
8-9, 16, 33, 46, 49
- Randomisation  
9, 16, 49
- Recrutement  
3, 49
- Repositionnement  
49
- Résultats signalés par les patients (RSP)  
49
- Santé numérique  
47, 49
- Signification statistique  
50
- SNCA  
29, 31, 46, 50
- Source de financement de l'étude  
50
- Stimulation cérébrale profonde  
2, 4, 24, 26
- Symptômes moteurs  
11, 21, 25-26, 47
- Symptômes non moteurs  
7, 11, 21, 25, 47
- Télémédecine  
13, 49, 50
- Tests génétiques  
29, 32-34, 36-40, 46, 50
- Thérapie modificatrice de la maladie  
8, 10, 21, 24, 50
- Thérapie symptomatique  
10, 50
- Tolérance  
47-50
- Tomodensitométrie  
50
- Tomographie par émission de positrons (TEP)  
50
- Traitement neuroprotecteur  
40, 50
- Traitement neurorégénérateur  
50
- Volontaire sain  
8, 11-12, 26, 36, 50

Les essais cliniques : guide pour les patients atteints de la maladie de Parkinson et leurs familles *a été publié par la Fondation Michael J. Fox for Parkinson's Research en avril 2018.*

*Pour obtenir les dernières actualités de la recherche ainsi qu'une version numérique gratuite de cette publication et des ressources complémentaires en ligne, rendez-vous sur le site [michaeljfox.org/ParticipantPack](http://michaeljfox.org/ParticipantPack) (disponible en anglais uniquement).*

La Fondation Michael J. Fox for Parkinson's Research (MJFF) tient à remercier les membres du comité directeur de l'édition 2017 du Consortium pédagogique sur la maladie de Parkinson, organisé par la fondation, qui regroupe des entreprises pharmaceutiques et biotechnologiques qui soutiennent notre engagement à offrir des ressources pédagogiques de haute qualité à la communauté de Parkinson. Le mécénat d'entreprise nous permet de créer et de diffuser des documents tels que l'ensemble « Parkinson's Trial Companion » (accompagnement aux essais cliniques sur la maladie de Parkinson) tout en préservant notre efficacité dans la gestion des dons collectés afin d'assurer un impact maximal sur le développement de médicaments. Nous sommes fiers d'annoncer que sur chaque dollar versé à la MJFF depuis sa création, 88 cents ont contribué directement aux programmes de recherche de nouveaux traitements et d'un remède à la maladie de Parkinson.

Apprenez-en davantage au sujet du Consortium pédagogique sur la maladie de Parkinson en consultant le site [michaeljfox.org/sponsors](http://michaeljfox.org/sponsors) (disponible en anglais uniquement).

Si la MJFF est en mesure de fournir des supports pédagogiques grâce à la générosité du consortium, nous sommes seuls responsables des contenus et des points de vue exprimés.



michaeljfox.org  
+1-800-708-7644

-  michaeljfoxfoundation
-  @michaeljfoxorg
-  @michaeljfoxorg
-  michaeljfox



Parkinson's Disease  
Education Consortium



THE MICHAEL J. FOX FOUNDATION  
FOR PARKINSON'S RESEARCH