24.09.2026

Étude associant le séquençage du génome et de l'ARN pour le diagnostic génétique des syndromes parkinsoniens (ParkOmic)

NCT06576713

Contexte de l'étude

Malgré les progrès des techniques d'analyse de l'ADN, la majorité des personnes ayant un syndrome parkinsonien à début précoce ou familial restent sans diagnostic génétique.

Identifier la cause génétique chez un patient permet de lui proposer un conseil génétique et d'estimer le risque pour ses proches. Cela aide aussi à mieux anticiper l'évolution de la maladie, voire à repérer des marqueurs avant l'apparition des symptômes. Enfin, les protéines produites par les gènes impliqués dans les formes familiales sont des cibles possibles pour de futurs traitements, y compris dans la maladie de Parkinson non familiale.

Cette étude vise à identifier les causes génétiques encore inconnues des syndromes parkinsoniens, en combinant le séquençage du génome entier (lecture complète de l'ADN) et le séquençage de l'ARN (petite copie provisoire d'un morceau d'ADN qui sert de mode d'emploi pour fabriquer des protéines dans nos cellules).

En quoi consiste-t-elle ?

Il s'agit d'une étude diagnostique qui prévoit d'inclure 14 patients ayant un syndrome parkinsonien à début précoce, pour lesquels aucune cause génétique certaine n'a été trouvée après une première analyse génétique.

Après la visite d'inclusion, les patients et leurs proches ont une prise de sang afin d'analyser leur ADN.

Les patients ont également une biopsie de peau (petit prélèvement superficiel), réalisée par leur médecin référent, afin de mettre des cellules en culture et d'en extraire l'ARN. La peau a été choisie car les gènes exprimés dans le cerveau et possiblement liés aux maladies neurodégénératives y sont plus souvent exprimés que dans d'autres tissus facilement accessibles, comme le sang.

L'objectif est d'estimer la proportion de patients chez qui cette approche combinée permet d'obtenir un diagnostic génétique.

Critères d'Inclusion clés	- Avoir au moins 18 ans - Syndrome parkinsonien ayant débuté à 40 ans ou avant, ou associé à des antécédents familiaux - Perte des neurones à dopamine confirmée par un examen d'imagerie (DaTscan®) - ADN des deux parents (sans symptômes) disponible en biobanque
Critères d'Exclusion clés*	- Contre-indication à une biopsie de peau superficielle - Cause génétique du syndrome parkinsonien déjà identifiée - Absence d'analyse génétique préalable par séquençage de l'ADN à haut débit - Syndrome parkinsonien lié à une autre cause identifiée (par exemple prise de neuroleptiques ou origine toxique)

24.09.2026

Temps de participation	Une visite d'inclusion, suivie d'une prise de sang et d'une biopsie de peau

* Si vous présentez un de ces critères vous ne pouvez pas participer à l'essai

Localisations & Contacts :

Strasbourg Hôpitaux Universitaires de Strasbourg

Contact : Thomas WIRTH thomas.wirth@chru-strasbourg.fr

Pour plus d'information (en anglais) : https://clinicaltrials.gov/study/NCT06576713