

Mesdames et Messieurs les membres du Comité permanent de la science et de la recherche,

Nous tenons à vous remercier pour le temps et les efforts que vous consacrez à ce rôle important au sein du Comité SRSR. Nous avons très hâte d'en savoir plus sur l'étude que vous menez actuellement sur les programmes internationaux ambitieux.

**Nous aimerions porter à l'attention des membres du Comité SRSR que la compréhension du cerveau, tant sur le plan de sa santé, de son développement, de ses maladies et de sa résilience, est d'une importance essentielle au succès et au bien-être du Canada en ce 21<sup>e</sup> siècle.**

La Société Huntington du Canada est un organisme sans but lucratif qui soutient les personnes au Canada touchées par la maladie génétique neurodégénérative du cerveau qu'est la maladie de Huntington (MH). Fondée en 1973 à Waterloo (Ontario), la Société offre des services de soutien aux personnes qui risquent d'être atteintes de la maladie de Huntington ou qui en sont atteintes, ainsi qu'à leurs soignants. Elle propose également des ressources éducatives sur la maladie de Huntington et finance la recherche sur le développement de traitements pour la maladie de Huntington.

La MH est généralement transmise par un parent atteint porteur d'une mutation du gène de la huntingtine (HTT), mais un faible pourcentage des cas est attribuable à une nouvelle mutation<sup>1</sup>. Les personnes atteintes de cette mutation commencent souvent à présenter des symptômes entre 35 et 55 ans, mais dans 10 % des cas, les symptômes se manifestent avant l'âge de 20 ans. On parle alors de la forme juvénile de la MH<sup>2</sup>. La maladie peut également se manifester de manière tardive, soit dans environ 10 % des cas, où elle est diagnostiquée après 60 ans<sup>3</sup>.

La MH est une maladie neurodégénérative progressive et mortelle, souvent décrite comme la combinaison de la maladie de Parkinson, de la SLA, de la maladie d'Alzheimer et de la schizophrénie<sup>4</sup>. Les symptômes apparaissent généralement de manière subtile; on remarque des changements au niveau de la personnalité comme des troubles cognitifs, de l'irritabilité et des sautes d'humeur, qui peuvent passer inaperçus<sup>5</sup>. Ils sont suivis d'un manque général de coordination et de mouvements saccadés, aléatoires et incontrôlables, appelés chorée<sup>5</sup>. À mesure que la maladie progresse, les mouvements non coordonnés et involontaires deviennent plus apparents et s'aggravent progressivement jusqu'à ce que les mouvements coordonnés deviennent difficiles et que la personne devienne incapable de parler et de marcher<sup>5</sup>. Les problèmes de déglutition deviennent également assez graves à mesure que la maladie progresse<sup>5</sup>. Les capacités cognitives diminuent et affectent progressivement les fonctions exécutives de la personne, comme dans le cas de la démence<sup>5</sup>. La santé mentale est également touchée; l'anxiété et la dépression sont les troubles les plus souvent observés, tandis que des comportements obsessionnels compulsifs et de la psychose peuvent également se manifester<sup>5</sup>.

La MH touche environ une personne d'origine européenne sur 7 000. Ce nombre est en hausse au sein des communautés autochtones au Canada<sup>6</sup>. En outre, la MH touche autant d'hommes que de femmes. **À ce jour, il n'existe toujours aucun remède à la MH.** Des soins à plein temps sont nécessaires aux stades ultérieurs de la maladie, et les complications telles que la pneumonie, l'étouffement, les maladies cardiaques et les blessures physiques à la suite d'une chute réduisent l'espérance de vie. Environ 9 % des cas diagnostiqués aboutissent à un suicide<sup>7</sup>. Quelle que soit la cause, le décès survient généralement 15 à 20 ans après le diagnostic<sup>8</sup>. La charge et les répercussions économiques de cette maladie sont considérables, c'est le moins que l'on puisse dire.

Des organismes de recherche et de soutien ont commencé à se former à la fin des années 1960 pour sensibiliser le public, soutenir les personnes et les familles qui portent le plus souvent le fardeau de la

progression de la maladie, et pour promouvoir la recherche. Au cours des dernières décennies, les recherches ont porté sur le mécanisme de la maladie, l'amélioration de l'expérimentation animale, l'essai de médicaments ainsi que l'administration de médicaments pour traiter les symptômes ou ralentir la progression de la maladie. Jusqu'à présent, la plupart des efforts ont été vains. **Pour les familles touchées, la recherche est la principale source d'espoir et ouvre la voie à des traitements et à des remèdes. La lutte contre les troubles du cerveau, les lésions cérébrales et les maladies mentales exige des efforts ambitieux.** L'Université Western, l'une des plus grandes institutions de recherche du Canada, convient que notre capacité de recherche actuelle sur la MH n'est pas suffisante. Elle a accepté de s'associer à nous pour financer une chaire de recherche afin de soutenir de manière permanente les efforts de recherche sur la MH au Canada. Par ailleurs, il est important de rappeler que les recherches menées sur la MH peuvent également profiter à plusieurs autres troubles neurologiques tels que la maladie d'Alzheimer (MA) et la maladie de Parkinson (MP)<sup>9</sup>. Un grand nombre de ces troubles neurodégénératifs présentent des similitudes, et une meilleure compréhension de l'un d'entre eux pourrait considérablement aider la recherche sur les autres. Ces trois maladies, par exemple, relèvent toutes de la catégorie des protéinopathies<sup>9</sup>. L'accumulation d'une protéine spécifique, qu'il s'agisse de la protéine sauvage ou de la protéine mutée, en excès avec des conformations altérées qui facilitent l'agrégation, est une particularité de ces pathologies<sup>9</sup>. La recherche sur les protéines liées aux maladies neurodégénératives, telles que la huntingtine (MH), la  $\beta$ -amyloïde (MA) et l' $\alpha$ -synucléine (MP), pourrait être enrichissante pour chacune d'entre elles. **Un investissement stratégique et ciblé du gouvernement fédéral pour la recherche sur le cerveau pourrait non seulement unir l'écosystème et faire progresser la recherche en santé, mais aussi contribuer au développement social et économique de tous les Canadiens touchés par des conditions similaires.**

La lutte contre cet énorme défi sociétal et la nécessité urgente de mieux comprendre le cerveau humain a permis de former une coalition large et diversifiée de chefs de file actuels et futurs de la recherche en neurosciences et en santé mentale au Canada, en collaboration avec les détenteurs de savoirs autochtones, les patients et les familles touchées par des maladies ou des lésions cérébrales, les organismes de bienfaisance dans le domaine de la santé, les donateurs scientifiques privés et publics ainsi que l'industrie.

Ensemble, nous élaborons une Stratégie canadienne de recherche sur le cerveau. Nous avons le réseau, les partenariats et la vision en place. Désormais, nous avons besoin d'un financement pour catalyser cette coalition en une action concertée, ambitieuse et concrète.

**L'heure est venue d'investir dans un programme ambitieux sur le cerveau au Canada.**

Veillez agréer, Mesdames et Messieurs les membres du Comité permanent de la science et de la recherche, nos salutations les plus distinguées.

La Société Huntington du Canada

## Bibliographie

1. Praveen Dayalu et Roger L Albin, « Huntington disease: pathogenesis and treatment », *Neurologic Clinics*, vol. 33, n° 1, février 2015, p. 101-114.  
DOI : 10.1016/j.ncl.2014.09.003. PMID : 25432725.
2. Arvid Heiberg, « Huntingtons sykdom [maladie de Huntington] », *Tidsskr Nor Laegeforen*, vol. 128, n° 19, 9 octobre 2008, p. 2214-2217. [PUBLIÉ EN NORVÉGIEN]  
PMID : 18846148.
3. Sai S Chaganti, Elizabeth A McCusker et Clement T Loy, « What do we know about Late Onset Huntington's Disease? », *Journal of Huntington's Disease*, vol. 6, n° 2, 2017, p. 95-103.  
DOI : 10.3233/JHD-170247. PMID : 28671137; PMCID : PMC5502838.
4. Francis O Walker, « Huntington's disease », *The Lancet*, vol. 369, n° 9557, 20 janvier 2007, p. 218-228.  
DOI : 10.1016/S0140- 6736(07)60111-1. PMID : 17240289.
5. Raymund A C Roos, « Huntington's disease: a clinical review », *Orphanet Journal of Rare Diseases*, vol. 5, n° 40, 20 décembre 2010.  
DOI : 10.1186/1750-1172-5-40. PMID : 21171977; PMCID : PMC3022767.
6. Société Huntington du Canada, [Vivre avec le risque de la MH](#), janvier 2020.
7. Jane S Paulsen, Karin F Hoth, Carissa Nehl et Laura Stierman, « Critical periods of suicide risk in Huntington's disease », *The American Journal of Psychiatry*, vol. 162, n° 4, avril 2005, p. 725-731.  
DOI : 10.1176/appi.ajp.162.4.725. PMID : 15800145.
8. Hillary Lipe et Thomas Bird, « Late onset Huntington Disease: clinical and genetic characteristics of 34 cases », *Journal of the Neurological Sciences*, vol. 276, n° 1-2, 15 janvier 2009, p. 159-162.  
DOI : 10.1016/j.jns.2008.09.029. PMID : 18977004.
9. Christopher A Ross et Michelle A Poirier, « Protein aggregation and neurodegenerative disease », *Nature Medicine*, vol. 10, supplément, 1<sup>er</sup> juillet 2004, p. S10-S17.  
DOI : 10.1038/nm1066. PMID : 15272267.