

# L'histoire au service de la génétique

Par Emmanuelle Bergeron – Coramh

Les scientifiques de multiples disciplines s'intéressent au Saguenay-Lac-Saint-Jean. Son portrait génétique particulier en fait une région unique au Québec. En effet, certaines maladies héréditaires y sont plus fréquentes que partout ailleurs dans la province. À l'inverse, d'autres maladies héréditaires y sont totalement absentes.

Le Saguenay-Lac-Saint-Jean est caractéristique d'un peuplement à effet fondateur. C'est-à-dire que la population a été créée à partir d'un nombre relativement restreint d'individus provenant d'une population mère. Au début du XVII<sup>e</sup> siècle jusqu'à la conquête anglaise de 1760, entre 10 000 et 12 000 immigrants, principalement de l'Ouest de la France, en particulier du Poitou-Charentes, s'installent dans la vallée du fleuve Saint-Laurent. Puis, quelques-uns de leurs descendants (environ 600) s'établissent dans la région de Charlevoix. Leur population s'accroît rapidement en raison d'une fécondité élevée ; les familles de 10 à 15 enfants sont communes. Ensuite, autour de 1840, à cause d'un surpeuplement, certains habitants de Charlevoix se déplacent vers le Saguenay-Lac-Saint-Jean. Ils représentent près des trois-quarts des fondateurs de la région.

Ces événements démographiques ont rendu la population du Saguenay-Lac-

Saint-Jean relativement homogène, si bien que cinq maladies récessives (l'acidose lactique congénitale, l'ataxie spastique de Charlevoix-Saguenay, la fibrose kystique, la neuropathie sensitivomotrice et la tyrosinémie) et deux maladies dominantes (l'hypercholestérolémie familiale et la dystrophie myotonique) sont devenues particulièrement fréquentes dans la région. Les enquêtes menées sur les modalités d'introduction et de diffusion des gènes ont démontré que pour avoir atteint une telle fréquence, ils doivent avoir été introduits par les pionniers français même si, pour certaines maladies, aucun cas n'a été rapporté en France.

## DES OUTILS POUR LA RECHERCHE

Les particularités génétiques de la région ne présentent pas que des désavantages. Le Saguenay-Lac-Saint-Jean est bien outillé pour combiner les recherches en génétique avec l'historique de la population. Mis sur pied par Gérard Bouchard et son équipe de l'Université du Québec à Chicoutimi, le fichier BALSAC est une banque de données informatisées tirées des actes de l'état civil (naissances, mariages, sépultures). Il permet la construction automatique des histoires familiales et des généalo-

gies, depuis le début du peuplement au XVII<sup>e</sup> siècle jusqu'à la période actuelle. Depuis une trentaine d'années, plusieurs études ont tenté d'identifier les fondateurs à l'origine des maladies héréditaires du Saguenay-Lac-Saint-Jean. L'une d'entre elles a été menée par des chercheurs de France et du Québec sur près de 780 généalogies<sup>1</sup>. Bien que la contribution génétique des fondateurs de Normandie, de l'Aunis et du Perche soit la plus importante, les chercheurs ont démontré que les gènes défectueux à l'origine des maladies héréditaires peuvent difficilement être associés à une région ou à un individu en particulier. On arrive à identifier un groupe de fondateurs qui étaient peut-être même porteurs de mutations défectueuses à l'origine de plusieurs maladies héréditaires.

Par ailleurs, Hélène Vézina et Marc Tremblay, chercheurs en démographie à l'Université du Québec à Chicoutimi, travaillent actuellement à la caractérisation de la contribution des Acadiens aux pools géniques régionaux du Québec. À partir de 2 340 généalogies ascendantes, jusqu'à 16 générations de familles provenant d'ancêtres acadiens ont été identifiées. Au même titre que les premiers colons français venus s'établir en Nouvelle-France, les 2 000 à 3 000 Acadiens installés sur le territoire constituent en quelque sorte un peuple fondateur pour certaines régions du Québec.

Le Saguenay-Lac-Saint-Jean est aussi unique quant à la prise en main de toute la population face à la prévention des maladies héréditaires. Depuis près de 25 ans, la Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires (Coramh) offre un programme d'information dans les écoles afin de sensibiliser les jeunes en âge de fonder des familles à la problématique régionale. De nombreux outils de diffusion, affiches, dépliants, signets, messages radio et télé, renseignent sur les tests de porteur maintenant disponibles pour les familles à risque. Les jeunes couples peuvent ainsi prendre une décision éclairée quant à leur risque de concevoir un enfant atteint.

1. Heyer, E. Tremblay, M. Desjardins, «B. Seventeenth-Century European Origins of Hereditary Diseases in the Saguenay Population (Québec, Canada)», *Human Biology*, April 1997, pp. 209-225.

La vie au Canada : radoubage d'un canot par des trappeurs, gravure de la fin du XIX<sup>e</sup> siècle.



Musée du Nouveau Monde, La Rochelle, cl. C. Rochereau