

Comportements socio-démographiques des individus atteints de dystrophie myotonique

Socio-Demographic Behavior of Individuals with Myotonic Dystrophy

Comportamientos socio-demográficos de los individuos afectados de distrofiá miotónica

Michel Perron, Suzanne Veillette, Françoise Desbiens and Jean Mathieu

Volume 15, Number 1, avril 1986

Démographie et santé

URI: <https://id.erudit.org/iderudit/600586ar>

DOI: <https://doi.org/10.7202/600586ar>

[See table of contents](#)

Publisher(s)

Association des démographes du Québec

ISSN

0380-1721 (print)

1705-1495 (digital)

[Explore this journal](#)

Cite this article

Perron, M., Veillette, S., Desbiens, F. & Mathieu, J. (1986). Comportements socio-démographiques des individus atteints de dystrophie myotonique.

Cahiers québécois de démographie, 15(1), 75–110.

<https://doi.org/10.7202/600586ar>

Article abstract

An empirical research on the living conditions of individuals with myotonic dystrophy has been conducted in the Saguenay-Lac-Saint-Jean region of Quebec. The disease being hereditary dominant, it is important to understand the nuptiality and fertility behavior of these individuals. As far as nuptiality is concerned a clear difference in female and male behavior has been observed. Fertility trends are similar for the population affected with the disease and for the total population of Quebec. This kind of research shows how social sciences may be useful in making apparent the socio-cultural structures underlying the problem of genetic epidemiology produced by hereditary diseases.

Comportements socio-démographiques des individus atteints de dystrophie myotonique

Michel PERRON*, Suzanne VEILLETTE*, Françoise DESBIENS*
et Jean MATHIEU**

INTRODUCTION

En matière de santé publique, les maladies génétiques sont devenues l'objet d'efforts préventifs et palliatifs considérables. Ainsi, la recherche et la pratique médicale se préoccupent de plus en plus de l'héritabilité des maladies. Dans ce contexte, il faut déployer beaucoup d'énergie en vue d'obtenir une connaissance détaillée du fardeau génétique d'une population. Cette connaissance vise à améliorer la qualité de vie des individus et à favoriser une fécondité exempte de certaines manifestations pathologiques.

* Groupe de recherche ECOBES, CEGEP de Jonquière.

** Clinique de dystrophie musculaire, Hôpital de Chicoutimi.

Cet article a été rédigé dans le cadre du projet de recherche ECOBES : Étude des conditions de vie et des besoins des individus atteints de la dystrophie myotonique de Steinert. Cette recherche a bénéficié du soutien financier du Fonds pour la Formation de Chercheurs et l'Aide à la Recherche (FCAR) programme ACSAIR et de la Fondation Asselin de Jonquière. Elle a de plus profité du support informatique de l'Université du Québec à Chicoutimi et de l'appui de la Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires (CORAMH). Nous remercions Yolande Lavoie et Francine Mayer du Centre de recherches caraïbes (CRC), de même que Gérard Bouchard, Danielle Gauvreau, Raymond Roy et Manon Declos du Centre interuniversitaire de recherches sur les populations (SOREP) pour l'aide apportée à la préparation de cet article. Évelyne Lapierre-Adamcyk a mis à notre disposition des données spécifiques quant à la fécondité des Québécoises; nous lui en sommes très reconnaissants. Nous tenons enfin à souligner la contribution de François Béland et de Claude Laberge à l'ensemble de nos travaux.

Les efforts conjugués de quelques pionniers, médecins ou chercheurs, et de certains organismes, ont permis de développer un consensus autour de l'importance et de la gravité des risques génétiques qui pèsent sur la population saguenéenne. Au début des années 1970, des médecins de l'Hôpital de Chicoutimi ont été alertés par l'incidence élevée de la dystrophie myotonique (DM)¹. Par la suite, les efforts soutenus de chercheurs, de médecins et d'intervenants ont favorisé l'émergence d'une approche efficace et continue pour le dépistage de la dystrophie myotonique au Saguenay-Lac-Saint-Jean.

Dans cet article, nous présentons une partie seulement des résultats d'une recherche entreprise en 1982, sur les conditions de vie et les besoins des sujets atteints de la dystrophie myotonique au Saguenay-Lac-Saint-Jean. Nous tracerons le profil socio-démographique de la population atteinte et nous analyserons les comportements matrimoniaux ainsi que les comportements de fécondité des individus atteints. Une pareille démarche permet de démasquer certaines structures socio-culturelles sous-jacentes au phénomène épidémiologique en cause. Avant d'exposer la méthodologie utilisée et les résultats obtenus, il est utile de décrire brièvement la maladie étudiée et de résumer la perspective générale de nos travaux.

1. DESCRIPTION DE LA MALADIE

1.1 Présentation clinique

La dystrophie myotonique (myotonic dystrophy ou dystrophia myotonica) est connue depuis le début du siècle. L'individualisation de la maladie a été faite simultanément par Steinert en Allemagne et par Batten et Gibb en Angleterre en 1909 (Harper, 1979:5). La dystrophie myotonique est une forme de dystrophie musculaire, incurable, progressive et invalidante. Il s'agit d'une maladie héréditaire se transmettant selon le mode autosomal dominant : lorsqu'un parent est atteint, le risque de transmission est de 50 % à chacune des grossesses. Ce mode de transmission peut donc provoquer une prévalence très élevée, particulièrement lorsque certaines conditions démographiques y sont associées, notamment une nuptialité vigoureuse et une fécondité élevée, ou lorsque certains mécanismes de génétique de population jouent, notamment un effet fondateur, une sélection naturelle et des échanges migratoires particuliers (Jacquard, 1974).

1. L'abréviation DM sera souvent utilisée pour désigner la dystrophie myotonique.

La littérature médicale retient la myotonie, l'atrophie et la faiblesse musculaires comme étant les caractéristiques spécifiques de l'affection. S'ajoutent à ces symptômes diverses manifestations typiques : la pauvreté de la mimique faciale, la voix nasillarde et indistincte, la tendance à la somnolence. Elle atteint d'abord les muscles distaux ou périphériques (mains, pieds), ceux le plus souvent utilisés dans la vie quotidienne. Suivant l'âge d'apparition et la sévérité de l'atteinte, elle se manifeste ensuite dans les muscles proximaux (épaules, cuisses). Cette forme de dystrophie musculaire peut entraîner une atteinte multisystémique : manifestations ophtalmologiques, cardio-respiratoires et endocriniennes (Harper, 1979:34). C'est une maladie pour laquelle on ne connaît aucun traitement curatif.

Cette génopathie se présente sous deux formes : la forme congénitale et la forme adulte. Le tableau clinique de la forme congénitale est très lourd. La faiblesse faciale, l'hypotonie, le retard du développement moteur, la déficience mentale, la détresse respiratoire, les pieds bots sont les caractéristiques les plus souvent observées (Harper, 1979:173). La forme adulte est caractérisée par une extraordinaire variabilité phénotypique; certains sujets ne présentent aucun symptôme, d'autres seulement la myotonie, d'autres souffrent de faiblesse musculaire et de difficultés multisystémiques mais à des degrés variables, un certain nombre sont confinés au fauteuil roulant. Cette expressivité variable de la DM est confirmée par les observations des spécialistes rattachés à la Clinique de dystrophie musculaire de l'Hôpital de Chicoutimi (Mathieu et Prévost, 1984).

À partir de cas nés entre 1891 et 1911, Grimm (1975:172) a établi que l'âge moyen au décès se situait à 51 ans. Toutefois, les données concernant l'âge moyen au décès et l'espérance de vie d'individus atteints d'une telle génopathie apparaissent plutôt incertaines, parce qu'entachées de biais d'observation. Mentionnons entre autres, l'existence difficilement quantifiable de cas atteints de la forme asymptomatique et la présence d'une mortalité néonatale élevée chez les cas atteints de la forme congénitale (Harper, 1979:33).

1.2 Âge d'apparition des premiers symptômes

Les données tirées d'études génétiques de familles entières chez Harper (1975), Bell (1948), Thomasen (1948) et Klein (1958), établissent que l'âge médian d'apparition se situe entre 20 et 25 ans (Harper, 1979:31). Cette maladie peut apparaître tôt durant l'enfance chez certains sujets ou au troisième âge seulement chez d'autres (Harper, 1979:32).

Harper émet des réserves quant à la valeur relative de l'information contenue dans les dossiers de ses patients sur cette question, en raison du fait qu'ils peuvent être diagnostiqués ou venir à l'attention médicale à des moments extrêmement différents d'un individu à l'autre (Harper, 1979:31-32). Notre enquête révèle d'ailleurs qu'une proportion importante d'individus atteints affirment n'avoir actuellement aucun signe de la maladie (19,7 %) ou ne pas savoir à quel âge la maladie a débuté (7,8 %). Pourtant, nous savons que tous ces individus ont un diagnostic positif. Ces faits attestent jusqu'à quel point la variabilité phénotypique de cette maladie est perçue par les individus eux-mêmes.

1.3 Une prévalence régionale exceptionnellement élevée

Au moment de notre enquête (juin 1983), le taux de prévalence (qui est en fait une proportion) pour la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean était de 162 cas pour 100 000 de population. Dans le tableau 1, nous comparons ce taux à celui proposé pour d'autres territoires.

Tableau 1

Prévalence de la dystrophie myotonique dans certaines régions du monde

	Prévalence	Prévalence par 100 000 h.
Irlande du Nord (1957)	1/41 667	2,4
Rochester (Minnesota), États-Unis (1958)	1/30 303	3,3
Suisse (1958)	1/20 408	4,9
Allemagne de l'Ouest (1975)	1/18 182	5,5
Northern Transvaal, Afrique du Sud (1985)	1/ 6 975	14,3
Saguenay-Lac-Saint-Jean (1983)	1/ 617	162,1

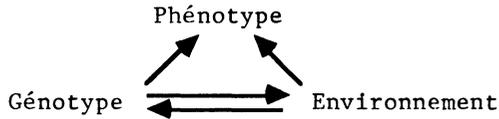
Sources : Harper (1979:228), Lotz et Van der Meyden (1985:813) et enquête ECOBES.

Ce tableau démontre la très forte prévalence de la dystrophie myotonique dans la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean. Si nous utilisons comme base de comparaison le taux de 4,9/100 000 observé par Klein (1958) pour la Suisse, pays où selon Harper (1979:227) les observations sont les plus exactes, la prévalence dans la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean en juin 1983 y est 33 fois plus forte. Nous sommes conscients que cette comparaison réfère à des unités géographiques différentes, c'est-à-dire une région et un pays. De plus, nous ignorons tout à fait si la prévalence suisse cache ou non des concentrations de cas comparables à celle mise en évidence au Saguenay. Ce taux représente bien la fréquence de la manifestation de l'affection et non pas celle du gène DM. La fréquence du gène est certainement plus élevée encore, puisque seulement une partie des individus atteints présentent un phénotype facilement observable à un moment donné. En effet, d'autres cas sont atteints d'une forme asymptomatique de cette génopathie et échappent aux tests diagnostiques disponibles actuellement.

La prévalence élevée de cette génopathie a suscité de nombreuses questions sur lesquelles se sont penchés plusieurs chercheurs au cours de la dernière décennie. Nous pensons principalement aux recherches sur la dynamique de la population saguenéenne menées par le Centre interuniversitaire de recherches sur les populations (SOREP), lesquelles visent entre autres à identifier les mécanismes qui sont à l'origine de la prévalence élevée de différentes génopathies observées dans cette région (Bouchard et alii, 1984). Nos travaux, quant à eux, peuvent aider à comprendre comment s'opère la régulation socio-culturelle du gène DM dans la population.

2. PERSPECTIVE GÉNÉRALE DE NOS TRAVAUX

Au point de vue épidémiologique, un postulat s'est imposé à nous dès le départ : la dystrophie myotonique a trouvé un terrain propice à sa diffusion dans la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean. Certaines conditions historiques, démographiques, sociologiques et géographiques ont dû favoriser la transmission du gène délétère; ce gène constitue aujourd'hui un marqueur dont nous pouvons étudier la fréquence et les mécanismes de diffusion. À la suite des nombreux dépistages, nous savions que cette maladie, en raison de son mode de transmission, devait affecter plusieurs descendance saguenéennes et jeannoises. Mais nous ignorions comment des handicaps hérités pouvaient s'exprimer de façon structurée aux plans socio-économique et socio-démographique. Cette affection héréditaire nous fournit un exemple pour comprendre mieux, selon le schéma de White (1972:1215), comment une maladie, bien qu'elle soit génétique, n'est pas indépendante et détachée de l'environnement.



Ce paradigme interactif permet de concevoir le phénotype comme une résultante de l'interaction du génotype et de l'environnement. À l'échelon individuel, dans la réalisation phénotypique d'un caractère, les influences du génome et celles du milieu n'additionnent pas leurs effets : elles les combinent indissociablement. À l'échelon d'une population déterminée, la présence d'un phénotype particulier peut s'expliquer parfois par la combinaison de facteurs génétiques et de facteurs environnementaux, comme dans le cas de certaines maladies multifactorielles. Dans le cas de certaines génopathies, une dissociation des facteurs génétiques et des facteurs environnementaux peut cependant légitimement être envisagée pour expliquer la variation d'un caractère entre les individus, mais cette dissociation n'épuise pas la complexité du réel. Ainsi, parmi des individus atteints d'une même génopathie, des phénotypes significativement différents peuvent être observés. C'est le cas de la dystrophie myotonique dont la variabilité d'expression est bien connue (Harper, 1979:223), ce qui est attribué à une pénétrance incomplète du gène en cause (Harper, 1979:211).

Dans ce contexte, nous avons cherché d'une part à explorer la variabilité phénotypique de la DM. Il faut préciser que le phénotype est entendu ici dans son acception la plus large possible; il s'agit donc bien de toutes les caractéristiques observables d'un organisme, qu'elles soient structurelles ou fonctionnelles, biologiques ou culturelles. D'autre part, nous avons voulu élucider comment le patrimoine génétique est transmis suivant un ensemble de déterminants parmi lesquels on retrouve l'environnement socio-culturel dans lequel vivent les populations.

Pour documenter la relation gène/environnement socio-culturel, nous avons développé deux perspectives de recherche. D'une part, dans une perspective épidémiologique, nous avons cherché à démasquer certains déterminants sociaux de la dystrophie myotonique, en insistant particulièrement sur les composantes socio-démographiques, socio-économiques et socio-géographiques de ce phénotype. D'autre part, dans une perspective socio-médicale, nous avons voulu connaître les handicaps, mesurer l'état de santé et cerner les conditions de vie de la population atteinte. La perspective générale de nos travaux et les résultats obtenus ont été exposés en profondeur dans un rapport de recherche (Veillette, Perron et Desbiens, 1986).

Dans cet article, les résultats présentés visent à illustrer comment la transmission du patrimoine héréditaire est balisée et canalisée par certains comportements socio-culturels. Pour se diffuser dans la population saguenéenne et jeannoise, le gène DM a trouvé un vecteur épidémiologique qui sera révélé, entre autres, par le profil socio-démographique de la population touchée et par les comportements de nuptialité et de fécondité des sujets atteints.

3. MÉTHODOLOGIE

3.1 Source des données nominatives et généalogiques

Les données nominatives sur les sujets atteints de la dystrophie myotonique proviennent de la Clinique de dystrophie musculaire de l'Hôpital de Chicoutimi. Cette clinique possède une liste à jour de tous les cas connus de DM au Saguenay-Lac-Saint-Jean. En juin 1983, nous avons établi le total des cas à 462 et procédé à la création du fichier de base de l'étude.

À cette date, 54,1 % des cas avaient un diagnostic médical et 45,9 % des cas avaient un diagnostic présomptif. Le diagnostic médical est fondé sur des examens neurologiques et ophtalmologiques, de même que sur des tests électromyographiques. Le diagnostic présomptif s'appuie sur des dépistages sélectifs à domicile effectués par des stagiaires en médecine supervisés par une équipe médicale². Le protocole de dépistage comportait les étapes suivantes : questionnaire médical, examen neurologique, questionnaire d'histoire familiale.

Le fichier nominatif constitué en juin 1983 concerne des individus présentant un phénotype apparent de cette maladie. Depuis ce temps, plusieurs sujets atteints d'une forme asymptomatique ou pré-symptomatique de DM ont été repérés au Saguenay-Lac-Saint-Jean. Ces cas sont exclus de la présente étude.

3.2 Source des données sociales et démographiques

Les données sociales et démographiques proviennent d'une enquête à domicile menée en juin 1983, auprès d'un échantillon représentatif de la population atteinte de DM au Saguenay-Lac-Saint-Jean. Nous avons retenu comme population à l'étude, tous les sujets atteints de DM résidant au Saguenay ou au Lac-Saint-Jean, âgés de 15 ans et plus (N = 430).

2. La phase de dépistage sélectif est complétée depuis 1982.

Notre étude privilégie une approche pluridisciplinaire, en vue de mieux cerner les principaux déterminants de la santé de la population atteinte de dystrophie myotonique. Le tableau 2, inspiré de l'Enquête Santé-Canada (1981:13), permet de résumer schématiquement les principales dimensions de notre enquête à domicile.

Aux fins de l'analyse des comportements socio-démographiques, nous avons exploité surtout les variables concernant l'histoire naturelle et les habitudes de vie. À partir des variables brutes, de nombreuses variables dérivées ont été créées.

3.3 Stratégie d'échantillonnage et échantillon final

La population à l'étude ne présentait pas toute l'homogénéité souhaitable, parce que tous les individus atteints ne furent pas soumis aux activités de dépistage et de diagnostic médical avec la même intensité et avec la même régularité³. Deux caractéristiques de la population se devaient d'être contrôlées : la sous-région géographique d'appartenance (Saguenay ou Lac-Saint-Jean) et le type de diagnostic reçu (médical ou présomptif).

En tenant compte de ces deux variables (le territoire et le diagnostic), nous avons pu constituer des sous-groupes plus homogènes en distinguant quatre strates :

- 1e strate : les cas à diagnostic médical du Saguenay
- 2e strate : les cas à diagnostic présomptif du Saguenay
- 3e strate : les cas à diagnostic médical du Lac-Saint-Jean
- 4e strate : les cas à diagnostic présomptif du Lac-Saint-Jean

Pour la troisième strate (les cas à diagnostic médical du Lac-Saint-Jean), toute la population connue a été retenue. Pour les autres strates, nous avons échantillonné les cas selon la méthode du hasard simple sans remise, à l'aide d'une table de nombres aléatoires, à partir de trois listes répertoriant les cas pour chacune des strates.

3. Une analyse en profondeur des démarches de dépistage, à l'aide de variables socio-démographiques et géographiques, est proposée dans notre rapport de recherche (Veillette, Perron et Desbiens, 1986:65-92).

Tableau 2
Principales dimensions de l'enquête à domicile

Facteurs de risque	État de santé	Conditions de vie
a) Facteurs biologiques et génétiques	a) État de santé physique	a) Profils socio-économiques
<ul style="list-style-type: none"> . histoire naturelle . histoire familiale 	<ul style="list-style-type: none"> . auto-évaluation des symptômes . fonctionnalité 	<ul style="list-style-type: none"> . des individus . des ménages . des responsables des soins
b) Habitudes de vie	b) État de santé psychologique	b) Support social
<ul style="list-style-type: none"> . connaissance de la maladie . comportements matrimoniaux . fécondité et aspirations de fécondité . pratiques contraceptives 	<ul style="list-style-type: none"> . satisfaction de la vie . acceptation de la maladie 	<ul style="list-style-type: none"> . isolement social . réseau familial
c) Facteurs environnementaux	c) Fonctionnement intellectuel	c) Coûts sociaux
<ul style="list-style-type: none"> . famille étendue . zone résidentielle 	<ul style="list-style-type: none"> . scolarité . habiletés intellectuelles 	<ul style="list-style-type: none"> . directs . indirects
		d) Charge de soins

Le taux de réponse élevé obtenu (84,8 %) ⁴ nous garantit des marges d'erreurs purement statistiques de 5 %, 19 fois sur 20. Le tableau 3 permet d'analyser la représentativité de l'échantillon final par rapport à la population à l'étude quant aux variables de stratification.

Nous constatons que dans l'échantillon final, les cas vivant au Saguenay sont sous-représentés de 10 % et ce, au profit des cas vivant au Lac-Saint-Jean. C'est la stratégie d'échantillonnage employée pour la 3^{ième} strate (les cas à diagnostic médical au Lac-Saint-Jean) qui est responsable en grande partie de cet état de choses. Cependant, les proportions obtenues de répondants selon les sous-régions (60 % au Saguenay et 40 % au Lac-Saint-Jean) deviennent alors tout à fait conformes à la répartition en 1981 de la population régionale par sous-région. Cette surreprésentation des cas résidant au Lac-Saint-Jean a été souhaitée dans le but de contrer les effets prévisibles des efforts moins intensifs des activités de dépistage et post-dépistage consentis dans cette sous-région.

Tableau 3
Représentativité de l'échantillon final

	Population à l'étude			Échantillon final		
	Saguenay	Lac-St-Jean	Région	Saguenay	Lac-St-Jean	Région
Diagnostic Médical						
% H	82,3	17,7		70,0	30,0	
% V	56,2	27,1	47,2	53,8	34,1	45,9
Présomptif						
% H	57,3	42,7		50,8	49,2	
% V	43,8	72,9	52,8	46,2	65,9	54,1
Total						
% H	69,1	30,9	100,0	59,6	40,4	100,0
(N)	(297)	(133)	(430)	(130)	(88)	(218)

Note : Le sigle % H réfère aux pourcentages horizontaux, c'est-à-dire selon la région, et le sigle % V aux pourcentages verticaux, c'est-à-dire selon le type de diagnostic.

4. Nous avons appliqué la formule proposée par Cochran (1977:75) pour les populations finies. La taille minimale de l'échantillon à retenir était de 204 pour un niveau de confiance de 95 % et une marge d'erreur de ± 5 %; or, notre échantillon final est de 218.

Quant au second critère de stratification de l'échantillon, le diagnostic reçu, nous constatons que la répartition des répondants est globalement conforme à celle observée dans la population à l'étude; ainsi 45,9 % des répondants ont un diagnostic médical contre 47,2 % des cas dans la population à l'étude. Les cas à diagnostic médical ont été légèrement sous-représentés au Saguenay au profit de ceux résidant au Lac-Saint-Jean. Précisons qu'en mai 1986, 78,4 % des participants à l'enquête avaient reçu un diagnostic médical à la Clinique de dystrophie musculaire.

4. PROFIL SOCIO-DÉMOGRAPHIQUE

Dans le but de tracer le profil socio-démographique des individus atteints de cette génopathie, nous nous sommes intéressés à cinq dimensions différentes. Les deux premières sont le sexe de l'individu atteint et le sexe du transmetteur. Ces dimensions concernent le caractère autosomal de cette affection (Harper, 1979:207-217). Les trois autres dimensions sont l'âge de ces sujets, certaines de leurs caractéristiques culturelles (l'ethnie, la langue et la confession religieuse) et le lieu de leur naissance.

4.1 Le sexe de l'individu atteint

Nous savons que l'incidence de cette génopathie est théoriquement égale chez les deux sexes. Au tableau 4, nous pouvons observer que le taux de masculinité de la population atteinte est de 47,0 % dans la région étudiée, comparativement à 48,5 % en Suisse et au Danemark. Le taux de masculinité de l'ensemble de la population du Saguenay-Lac-Saint-Jean est de 50,4 % (Statistique Canada, 1982b). Aucune de ces différences n'est statistiquement significative.

Tableau 4

Répartition des individus atteints de DM selon le sexe

Auteur	Sexe		Nombre de cas
	Masculin	Féminin	
ECOBES (Saguenay-Lac-Saint-Jean, 1983)	47,0	53,0	462
Klein (Suisse, 1958)	48,5	51,5	717
Thomassen (Danemark, 1948)	48,5	51,5	138

Sources : Harper (1979:215) et enquête ECOBES.

4.2 Le sexe du transmetteur

Les deux sexes peuvent transmettre cette génopathie. Au tableau 5, nous constatons qu'au Saguenay-Lac-Saint-Jean, elle a été transmise par des hommes dans 57,1 % des cas, si on suppose que les cas où le transmetteur n'a pas été identifié se distribuent comme ceux pour lesquels il est connu. Même si les différences observées entre les résultats des différents auteurs ne sont pas statistiquement significatives, il y a intérêt à souligner certains aspects.

Les proportions observées au Saguenay-Lac-Saint-Jean sont similaires à celles observées en Suisse et au Danemark. Harper, pour les États-Unis, est le seul auteur à avoir observé une proportion équivalente de transmetteurs masculins et féminins. Pour expliquer les différences constatées entre sa distribution et celles des autres auteurs, Harper fait intervenir le fait de considérer ou non la forme congénitale de la maladie. Compte tenu de la mortalité néonatale élevée chez les cas atteints de cette forme de dystrophie et en raison du fait que la forme congénitale de la maladie est transmise presque exclusivement par les femmes atteintes (plus de 95 % des cas selon Harper, 1979:216), une surreprésentation de transmetteurs masculins peut facilement apparaître. Dans nos données, nous avons inclus les cas de tous les groupes d'âge et nos résultats diffèrent tout de même de ceux d'Harper, du moins pour les personnes âgées de 35 ans et plus. Une analyse de l'âge de l'individu atteint selon la transmission paternelle ou maternelle (tableau 6) suggère que des comportements de nuptialité et de fécondité différentiels selon le sexe peuvent également expliquer la surreprésentation des transmetteurs masculins. Nous reviendrons plus loin sur cette question.

Tableau 5
Transmission parentale de la dystrophie myotonique

Auteur	Paternelle %	Maternelle %	Nombre de cas	Transmetteur non connu
ECOBES (Saguenay-Lac-Saint Jean, 1983)	57,1	42,9	385	77
Harper (États-Unis, 1979)	49,6	50,4	107	42
Klein (Suisse, 1958)	60,9	39,1	151	31
Thomasen (Danemark, 1948)	55,6	44,4	54	0

Sources : Harper (1979:215-216) et enquête ECOBES.

Tableau 6

Transmission parentale de la DM selon l'âge de l'individu atteint

Groupes d'âge	Paternelle	Maternelle	Total	Nombre de cas
0-14 ans	40,7	59,3	100,0	27
15-24 ans	50,0	50,0	100,0	80
25-34 ans	50,6	49,4	100,0	81
35-44 ans	68,9	31,1	100,0	90
45-54 ans	77,8	22,2	100,0	54
55 ans et plus	45,3	54,7	100,0	53
Total	57,1	42,9	100,0	385

$$\chi^2 = 23,54; p < 0,001.$$

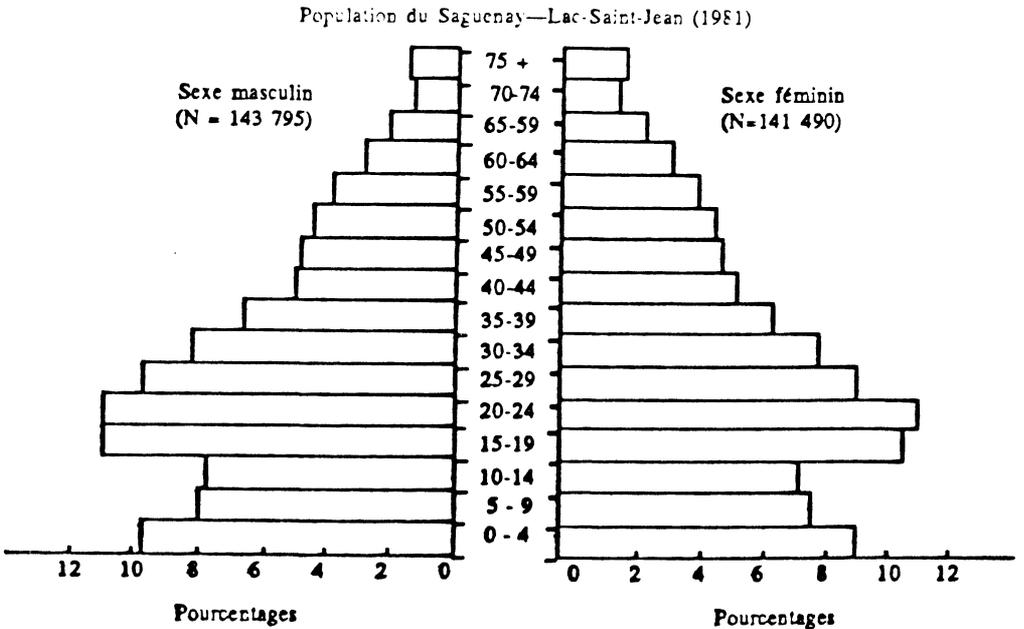
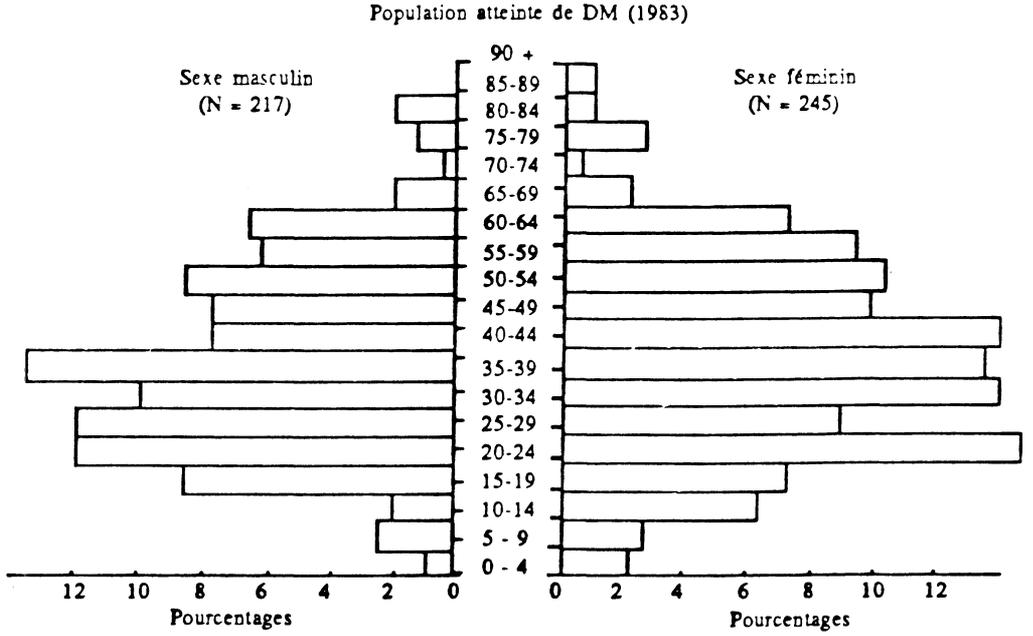
Enfin, il importe de remarquer que dans la plupart des études, le nombre de cas pour lesquels le sexe du transmetteur demeure inconnu est relativement élevé (voir tableau 5). Dans notre étude, cette information est manquante dans 16,7 % des cas (77 cas sur 462). Un des facteurs explicatifs de ce fait est la présence d'un certain nombre de parents atteints de la forme asymptomatique (ou fruste). Ces derniers ont transmis la maladie à des descendants qui présentent un phénotype plus marqué et plus facilement observable. Ces remarques à propos de la forme asymptomatique et de la forme fruste s'appuient sur des considérations souvent répétées dans la littérature médicale (Harper, 1979:212-233; Polgar et alii, 1972; Emery, 1968:198) et sur l'expérience vécue à la Clinique de dystrophie musculaire. Les enquêtes généalogiques sont toujours en cours et nous pensons qu'elles permettront éventuellement d'identifier les transmetteurs.

4.3 La pyramide des âges et les grands groupes d'âge

L'âge moyen de la population atteinte (462 cas) est de 37,6 ans. Les femmes atteintes ont en moyenne 37,4 ans alors que les hommes atteints ont en moyenne 37,8 ans. La littérature médicale est peu loquace quant à l'âge des patients repérés. Nous avons toutefois pu calculer des moyennes d'âge sur des données groupées retracées dans les publications de Klein et de Thomasen. Les 218 individus connus par Klein au cours de la période de 1945 à 1956, avaient en moyenne 40,8 ans (1958:36d) alors que les 101 individus connus par Thomasen (1948:165) étaient plus jeunes, soit 32,5 ans.

Graphique 1

Profil par âge et sexe de la population atteinte de DM (1983)
 et de la population du Saguenay-Lac-Saint-Jean (1981)



Sources : Statistique Canada (1982b, catalogue 93-917) et enquête ECOBES.

Ces auteurs s'intéressaient plutôt à l'âge d'apparition des premiers symptômes. Or, il a été établi que cet âge d'apparition peut varier considérablement d'un individu à l'autre. Cette caractéristique phénotypique constitue en soi un biais majeur lorsque nous voulons établir l'âge moyen de la population atteinte. Ce biais interfère également lorsque nous voulons tracer le profil par âge et sexe de cette sous-population.

Comme nous l'avons dit précédemment, l'âge d'apparition de cette maladie étant variable, il crée des biais d'observation que la pyramide des âges (graphique 1) illustre fort bien. Si le rétrécissement constaté à la base de la pyramide au niveau des moins de 20 ans s'explique en bonne partie par la difficulté à poser le diagnostic DM en bas âge, l'élargissement du profil au niveau des 20-64 ans traduit une facilité plus grande à diagnostiquer ces cas et reflète d'ailleurs la stratégie d'intervention de la Clinique de dystrophie musculaire. Enfin, nous remarquons, chez les deux sexes, la présence d'un certain nombre de cas dont l'âge est avancé; il faut toutefois souligner l'irrégularité du profil à partir de 65 ans.

Cette pyramide regroupe uniquement les cas qui présentent le phénotype clinique de cette génopathie. Seule l'utilisation d'un marqueur génétique⁵ pourra permettre de diagnostiquer de façon précoce le phénotype de risque. Il va sans dire qu'à ce moment seulement, nous aurons une plus juste idée du profil par âge et sexe de la population atteinte.

Une analyse des grands groupes d'âge (graphique 2) met en lumière d'autres faits. En raison de la difficulté de repérer les jeunes atteints de cette pathologie, nous avons choisi, pour comparer la population atteinte à la population régionale, d'ignorer les moins de 20 ans.

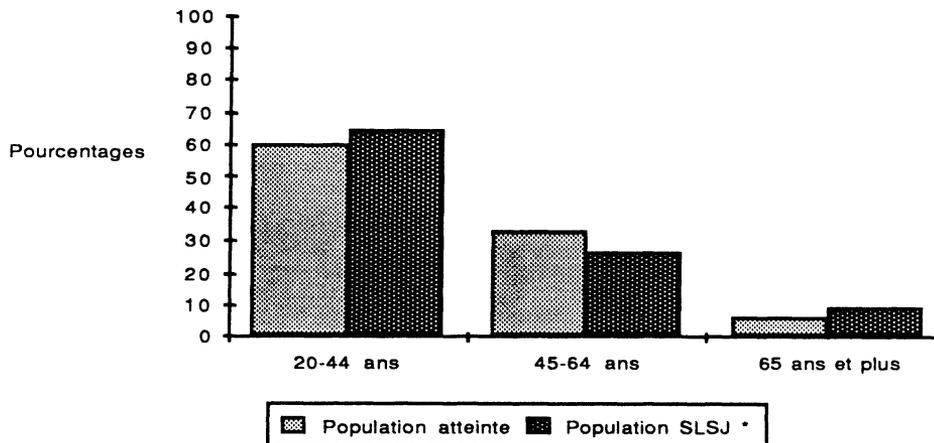
La comparaison des grands groupes d'âge de la population atteinte et de la population régionale⁶ fait apparaître à nouveau les difficultés du diagnostic précoce de la maladie. C'est une interprétation possible. Par ailleurs, cette structure des grands groupes d'âge révèle aussi la fécondité et la mortalité de cette sous-population. Il suffirait que la maladie soit en régression dans le temps à cause d'une fécondité à la baisse et que la mortalité soit élevée après l'âge de 65 ans, à cause de la maladie, pour qu'on retrouve la structure observée.

5. Des recherches en ce sens sont actuellement en cours. Nous pensons principalement aux travaux réalisés par l'équipe du Dr Claude Laberge au Québec et à ceux effectués par les Drs Allen D. Roses (1985) et Peter S. Harper ailleurs dans le monde.

6. En dépit du fait que les différences constatées ne soient pas statistiquement significatives, nous jugeons qu'il y a intérêt à décrire les tendances.

Graphique 2

Répartition des individus atteints de DM (1983) et de la population du Saguenay-Lac-Saint-Jean (1981) en grands groupes d'âge



Sources : Statistique Canada (1982b, catalogue 93-917) et enquête ECOBES.

Note : L'abréviation SLSJ désigne la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean.

Nous constatons d'ailleurs une sous-représentation du groupe des 65 ans et plus parmi la population malade. L'écart constaté (30,0 %) pourrait suggérer une surmortalité de la population atteinte de la dystrophie myotonique. Toutefois, les faibles effectifs ne nous autorisent pas à tirer des conclusions à cet égard. Il faudra documenter davantage ce phénomène par des données plus complètes, notamment l'âge au décès des cas atteints. Selon Harper, les chercheurs n'ont pas encore réussi à fournir des résultats fiables sur cette question (1979:32-33).

4.4 L'ethnie, la langue et la confession religieuse

La population atteinte est très homogène sur le plan culturel. Elle est de race blanche, francophone (100 %) et de confession catholique (99,5 %). Ces traits ne particularisent absolument pas les cas atteints dans le contexte d'une population régionale qui est, elle aussi, presque exclusivement de race blanche, francophone (98,2 %) et de confession catholique (97,0 %). De plus, ces caractéristiques ont été constantes dans le temps (Pouyez, Lavoie et alii, 1983:329).

4.5 Le lieu de naissance

Presque tous les cas connus (98,6 %) sont nés dans la région de l'étude. Deux cas ont vu le jour à Charlevoix et un seul à Montréal. Nous pouvons établir que 93,1 % des cas vivant actuellement dans la sous-région saguenéenne y sont nés, alors que 85,2 % des cas résidant actuellement dans la sous-région jeannoise y sont nés; ceci nous donne des indices de mobilité intra-régionale. Au total, 22 personnes ont été mobiles par rapport à leur lieu de naissance, soit 10,1 %. Parmi elles, 13 personnes se sont déplacées du Saguenay vers le Lac-Saint-Jean.

5. COMPORTEMENTS MATRIMONIAUX

5.1 L'état matrimonial selon le sexe et l'âge

Au moment de l'enquête, on constate une différence statistiquement significative entre l'état matrimonial déclaré des hommes et des femmes âgés de 15 ans et plus. Chez les hommes, on observe une très forte propension au célibat (65,8 %), le tiers seulement (34,2 %) vivant ou ayant vécu maritalement. Chez les femmes, on observe un profil plus habituel : la majorité (64,4 %) sont mariées ou l'ont été ou vivent maritalement, le tiers (35,6 %) demeurent encore célibataires. Selon le sexe, les proportions d'individus célibataires ou mariés sont donc totalement inversées.

Un tel phénomène doit maintenant être examiné en tenant compte de l'âge des individus. Comme l'indique de façon très explicite le profil par âge et sexe selon l'état matrimonial (graphique 3), les comportements matrimoniaux des hommes sont effectivement bien différents de ceux des femmes atteintes de la même maladie. Précisons qu'il n'y a pas homogamie des mariages et que dans ce graphique les hommes ne sont pas les conjoints des femmes.

Tableau 7

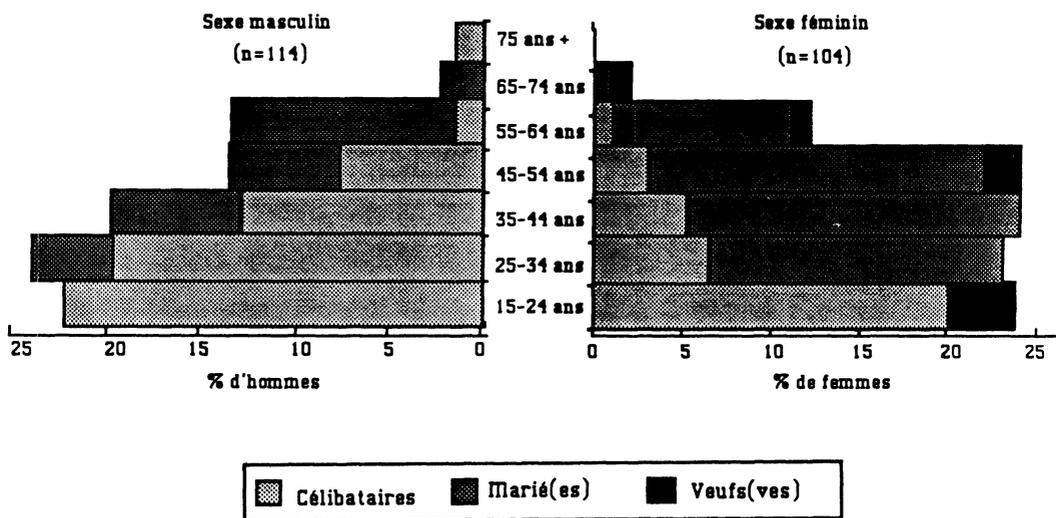
État matrimonial des individus de 15 ans et plus atteints de DM, selon le sexe

État matrimonial	Sexe		Total (%)
	Masculin (%)	Féminin (%)	
Célibataire	65,8	35,6	51,4
Marié ou déjà marié et union consensuelle	34,2	64,4	48,6
Total (N)	100,0 (114)	100,0 (104)	100,0 (218)

$$\chi^2 = 18,68; p < 0,001.$$

Graphique 3

Profil par âge et sexe des individus de 15 ans et plus atteints de DM, selon l'état matrimonial



Chez les hommes, une très forte proportion des moins de 45 ans est célibataire (85,7 %), alors que chez les femmes cette proportion est de 46,2 %. Parmi les individus âgés de 35 ans et moins, la proportion de célibataires s'élève à 90,7 % chez les hommes comparativement à 58,7 % chez les femmes. Toutes ces différences sont statistiquement significatives. Par contre, les hommes et les femmes de 55 ans et plus déclarent des états matrimoniaux presque semblables. Plusieurs questions surgissent alors. Les hommes âgés de plus de 55 ans profitaient-ils vraiment d'un plus grand degré d'éligibilité au mariage ? En d'autres mots, les contraintes culturelles (au sens large) imposées à cette génération d'hommes avaient-elles un caractère moins sélectif que celui constaté aujourd'hui chez les générations récentes ? La même maladie se manifestait-elle avec la même sévérité il y a trente ou quarante ans ? Une observation longitudinale, chez les générations récentes, des âges moyens au décès par état matrimonial et par degré d'atteinte, pourrait fournir éventuellement quelques éléments de réponse.

5.2 L'état matrimonial : comparaison avec la population régionale

La population atteinte de DM déclare une sous-nuptialité par rapport à la population régionale (41,3 % comparativement à 61,1 %). Le graphique 4 indique que les hommes atteints se particularisent puisqu'ils sont deux fois moins nombreux que leurs homologues régionaux à vivre maritalement (29,8 % contre 61,2 %), ce qui représente une différence statistiquement significative. Par contre, la nuptialité des femmes atteintes n'est que légèrement inférieure à celle des Saguenéennes et des Jeannoises : 53,8 % sont mariées contre 61,1 % dans la population totale, ce qui statistiquement ne représente pas une différence significative. Par rapport à la population de référence, l'écart constaté quant à la proportion des personnes touchées vivant maritalement est donc beaucoup plus marqué chez les hommes que chez les femmes.

Nous aimerions mentionner trois autres éléments qui se dégagent de la comparaison de l'état matrimonial des individus atteints à celui de la population de référence. Il s'agit des phénomènes de l'union libre, du veuvage et du divorce. Compte tenu des effectifs restreints, ces résultats sont cependant présentés à titre indicatif seulement.

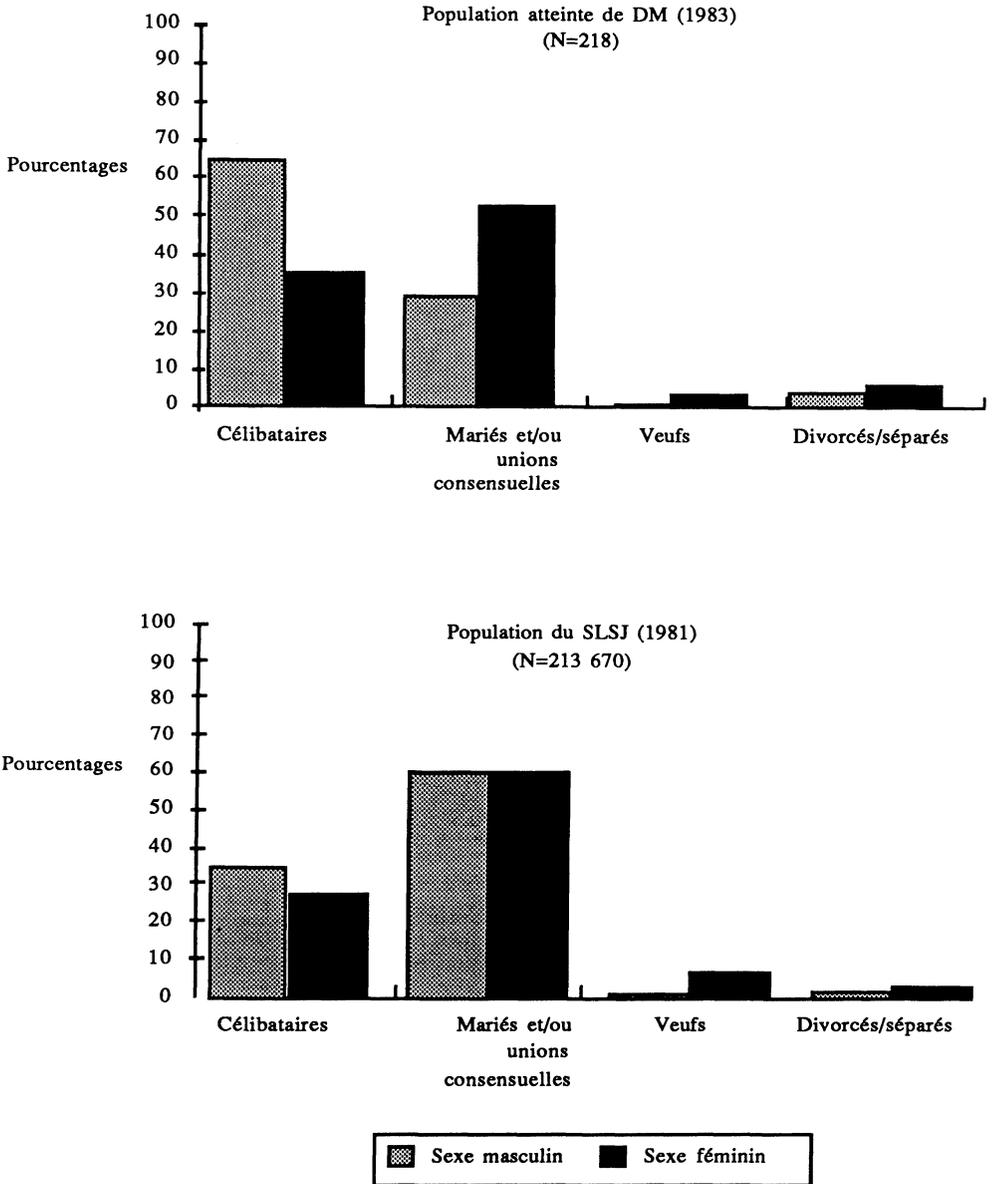
L'union libre est un phénomène qui prend de plus en plus d'importance au Québec. En 1981, le Bureau de la statistique du Québec (1985:74) a observé que la fréquence des unions libres était assez élevée au Québec, «soit près de 8 % de la population mariée (au sens large) ou 5 % de la population de 15 ans et plus». Or, dans notre enquête les partenaires vivant en union libre représentent 6,6 % de la population mariée et 3,2 % des 15 ans et plus. La plupart de ces couples ont eu ou désirent avoir des enfants.

De son côté, le veuvage ne concerne que les femmes touchées par la maladie et la sous-nuptialité des hommes atteints est sans doute en cause. De plus, les femmes atteintes se comportent comme leurs homologues saguenéennes et jeannoises en survivant à leurs époux.

Le pourcentage de personnes se déclarant divorcées ou séparées (et ne vivant pas avec un conjoint) est deux fois plus élevé chez les individus atteints (5,5 %) que chez les Saguenéens et les Jeannois (2,7 %); ce phénomène est observé chez les deux sexes. Cette tendance plus forte à la divortialité pourrait-elle s'expliquer par le mauvais état de santé de cette population ou par ses difficultés socio-économiques ?

Graphique 4

État matrimonial de la population de 15 ans et plus atteinte de DM et de la population du Saguenay-Lac-Saint-Jean, selon le sexe



Sources : Statistique Canada (1982b, catalogue 93-917) et enquête ECOBES.

5.3 L'état matrimonial : comparaison avec la littérature médicale

Thomasen (1948) et Klein (1958) sont les principaux auteurs à s'être intéressés à la nuptialité des individus atteints. En dépit des contextes historiques et culturels très différents dans lesquels vivent ou ont vécu les trois sous-populations visées, cette comparaison présente un intérêt, comme le montre le tableau 8.

Au moment de notre enquête, les individus atteints âgés de 25 ans et plus sont mariés dans une proportion de 61,1 % comparativement à 52,6 % en Suisse et à 59,3 % au Danemark. Aucune de ces différences n'est statistiquement significative.

Les sujets saguenéens et jeannois se marient donc dans une proportion relativement équivalente à celle qui est répertoriée dans la littérature médicale. Soulignons que la sous-nuptialité masculine a également été observée par Klein (1958:28-29), dont l'étude faisait ressortir une proportion d'hommes atteints mariés égale à 45,3 %, alors que la proportion correspondante de femmes était égale à 63,1 %. Cet écart est cependant moins marqué que celui observé au Saguenay-Lac-Saint-Jean. Rappelons à cet égard que nous comparons des décennies différentes et des pays différents : ce sont des facteurs non négligeables en matière de nuptialité.

Tableau 8

Nuptialité des individus âgés de 25 ans et plus, atteints de DM

Auteurs	Proportion des individus mariés ou déjà mariés	Nombre de cas
ECOBES (Saguenay-Lac-Saint-Jean, 1983)	61,1 %	167
Klein (Suisse, 1958)	52,6 %	251
Thomasen (Danemark, 1948)	59,3 %	91

Sources : Klein (1958:29), Thomasen (1948:170) et enquête ECOBES.

5.4 L'âge au mariage selon le sexe

Nous avons établi l'âge moyen au mariage des célibataires selon le sexe et selon les promotions de mariages. La nuptialité est entendue ici au sens du recensement de la population, soit la formation des couples. Conséquemment, nous ajoutons à ceux qui sont mariés légalement, ceux qui vivent en union consensuelle (Statistique Canada, 1982a:XI).

Comme l'indique le tableau 9, les hommes atteints se marient à un âge plus avancé que les femmes (27,5 ans en moyenne comparativement à 22,0 ans en moyenne). Cette différence est statistiquement significative.

En ce qui concerne les mariages contractés avant 1961, les hommes atteints se sont mariés en moyenne à 25,5 ans et les femmes à 21,6 ans. Comparativement aux Québécois⁷, les individus atteints de cette époque se sont mariés plus jeunes, tant les hommes que les femmes. L'âge moyen au mariage des Québécois pour les années 1931, 1941 et 1951 était respectivement de 27,9, 28,4 et 26,1 ans pour les hommes et de 25,6, 25,8 et 23,4 ans pour les femmes (Pouyez, Lavoie et alii, 1983:271).

Tableau 9

Âge moyen au premier mariage des individus atteints de DM,
selon le sexe et selon les promotions de mariages

Promotions de mariages	Âge moyen au premier mariage					
	Sexe masculin			Sexe féminin		
	\bar{x} âge	s	N cas	\bar{x} âge	s	N cas
Avant 1961	25,5	3,0	22	21,6	3,0	29
1961-1982	30,1	8,2	17	22,3	3,8	38
Total de la période observée	27,5	6,2	39	22,0	3,5	67

T-test = 5,14 ; p < 0,001.

7. Seule la comparaison avec la population de l'ensemble du Québec est possible. Comme le remarquent Pouyez, Lavoie et alii (1983:271), depuis 1891 les données ne sont plus disponibles au niveau de la région.

Quant aux mariages contractés entre 1961 et 1982, les hommes atteints se sont mariés en moyenne à 30,1 ans et les femmes à 22,3 ans. Depuis 1961, les hommes atteints ont donc tendance à se marier à un âge plus avancé que les Québécois alors que les femmes atteintes continuent à se marier à un âge un peu plus jeune que les Québécoises. Au Québec, l'âge moyen au mariage pendant les années 1961 et 1981 était respectivement de 26,2 et 26,0 ans pour les hommes et de 23,6 et 24,1 ans pour les femmes (Bureau de la statistique du Québec, 1983:175). Seules les femmes atteintes ont eu tendance à se marier avant l'âge de 20 ans : aucun homme ne s'est marié avant 20 ans (soit 0 sur 39), comparativement à 28,4 % chez les femmes (soit 19 sur 67).

Nous retenons de cette analyse que les femmes atteintes de la génopathie ont toujours eu tendance à se marier à un âge plus jeune que les hommes, quelles que soient les promotions de mariages. Ces différences sont toutes statistiquement significatives. Les comparaisons avec les données québécoises démontrent des comportements bien différents selon qu'il s'agit de femmes ou d'hommes touchés. Alors que les femmes atteintes se sont toujours mariées plus jeunes que les Québécoises, les hommes atteints ont eu tendance à se marier non seulement plus tard que les Québécois en général, mais aussi à retarder de plus en plus leur mariage avec le temps.

Ces différences entre le degré d'éligibilité au mariage et l'âge au premier mariage des femmes et des hommes atteints se traduisent-elles par des descendance finales différentes ? Les femmes, se mariant davantage et à un âge plus jeune que les hommes, manifestent-elles une surfécondité ? Quelle est la descendance finale des hommes atteints ?

6. COMPORTEMENTS DE FÉCONDITÉ

6.1 La fécondité des individus atteints selon le statut matrimonial et le sexe

Le tableau 10 présente la fécondité moyenne des individus atteints de DM selon le statut matrimonial et le sexe. Nous y comparons nos résultats à ceux obtenus dans diverses études antérieures.

Tableau 10

Fécondité moyenne des individus atteints de DM, selon le statut matrimonial et le sexe

Auteurs	(N cas)	Individus mariés			Individus mariés et célibataires			
		Fécondité moyenne			Fécondité moyenne			
		Hommes	Femmes	Total	(N cas)	Hommes	Femmes	Total
Thomasen (1948)	(43)	-	-	2,70	(78)	-	-	1,50
Klein (1958)	(132)	2,30	1,50	1,90	(251)	1,05	0,94	1,01
Caughey (1963)	-	-	-	2,00	-	-	-	1,60
Harper (1979)	-	1,73	2,09	1,92	-	-	-	-
ECOBES (1983)	(106) ^a	4,18	2,70	3,25	(218) ^b	1,43	1,76	1,59

Sources : Harper (1979:229) et enquête ECOBES.

a. T-test = 2,16; p < 0,03.

b. T-test = 0,85; p < 0,40.

Au Saguenay-Lac-Saint-Jean, les individus atteints de DM qui se sont mariés, manifestent une fécondité beaucoup plus élevée que celle rapportée dans la littérature. Ils ont eu en moyenne 3,25 enfants comparativement à une moyenne variant de 1,9 à 2,7 dans d'autres pays. Cet écart s'explique en partie par le fait que la tendance des couples saguenéens à n'avoir aucun enfant est moins marquée que celle observée ailleurs. Par exemple, Klein (1958:28) a observé que plus du tiers (36,4 %) des couples suisses atteints de DM et âgés de 30 ans et plus, étaient sans enfant comparativement à un couple saguenéen ou jeannois sur cinq, une différence statistiquement significative (p < 0,001).

Dans la littérature, l'écart observé entre la fécondité des femmes et celle des hommes mariés atteints est relativement faible, et il ne va pas toujours dans le même sens. Tantôt on constate une légère surfécondité masculine (Klein), tantôt on constate une légère surfécondité féminine (Harper). À cet égard, un phénomène important apparaît dans la région à l'étude. Chez les individus mariés, nous observons une importante surfécondité masculine : les hommes ont eu en moyenne 4,18 enfants et les femmes atteintes ont eu en moyenne 2,70 enfants⁸. Cette différence est statistiquement significative. Compte tenu de l'âge précoce des femmes au mariage, leur fécondité aurait pu être supérieure à celle des hommes. Il n'en est rien. Comment alors expliquer une telle différence ?

La littérature fait état de problèmes de grossesse et d'avortement spontané chez les femmes atteintes (Harper, 1979:125). La tendance à une mortalité néonatale élevée chez les enfants de ces femmes est un trait caractéristique de cette génopathie. En effet, il est reconnu que ce sont presque exclusivement elles qui donnent naissance à des sujets atteints de la forme congénitale (Harper, 1975; 1979:215-217). Tous ces problèmes peuvent expliquer en bonne partie leur sous-fécondité. De plus, en raison de ces naissances problématiques, elles deviennent plus facilement susceptibles d'être repérées par les intervenants médicaux que les hommes. Éventuellement, elles reçoivent peut-être plus tôt que ces derniers les informations et les conseils génétiques appropriés. Ainsi, les hommes mariés atteints, étant moins souvent transmetteurs de la forme congénitale, ont été moins enclins à restreindre leur fécondité. Par ailleurs, comme le reflète le graphique 3, la sous-nuptialité des hommes est un phénomène plutôt récent; en effet, elle apparaît nettement pour les âges inférieurs à 44 ans.

Les caractéristiques imputables aux hommes atteints, ajoutées aux caractéristiques décrites dans la littérature médicale concernant les femmes, pourraient expliquer la surreprésentation de transmetteurs masculins dont il a été question précédemment (tableaux 5 et 6). D'ailleurs, une analyse de la transmission parentale démontre que cette surreprésentation de transmetteurs masculins n'est pas constante dans le temps. Ainsi, parmi les individus nés avant 1950, la proportion de transmetteurs paternels est de 64,6 %, tandis que parmi les sujets nés après 1950, la proportion de transmetteurs masculins (48,6 %) se rapproche du pourcentage anticipé, c'est-à-dire 50 % ($\chi^2 = 9,32$; $p < 0,001$). L'analyse subséquente de la descendance finale selon les

8. L'absence de répondantes mariées appartenant aux générations nées avant 1915 contribue à accentuer l'écart constaté entre la fécondité moyenne des hommes et celle des femmes.

générations et selon les promotions de mariages documentera davantage les comportements de fécondité différentiels des femmes et des hommes atteints de DM.

Considérons maintenant la fécondité générale de toute la population atteinte (mariée ou célibataire). Au tableau 10, nous constatons que la fécondité observée au cours de notre enquête (1,59 enfants) se rapproche davantage de celle citée dans la littérature (variant de 1,01 à 1,60 enfants). Il est bien évident que le nombre de personnes atteintes non mariées contribue à diminuer la fécondité générale, comme l'ont d'ailleurs noté Coughy et Myrianthopoulos (1963:200). De plus, la fécondité générale des femmes (1,76 enfants) dépasse légèrement celle des hommes (1,43 enfants). Mais cette différence n'est pas statistiquement significative. C'est sans doute encore la nuptialité différentielle des femmes et des hommes atteints qui est en cause.

6.2 La descendance finale selon les générations

Nos données d'enquête concernent des individus appartenant à plusieurs générations différentes et à des promotions de mariages s'échelonnant de 1928 à 1982. En raison de ces faits, nous avons choisi les concepts et la méthodologie utilisés lors des études réalisées sur «les aspirations des Québécois en matière de fécondité» (Lapierre-Adamcyk, 1981, 1982). Nous y avons retenu le concept de «descendance finale laquelle (qui) est estimée en combinant les réponses aux questions sur le nombre d'enfants déjà nés, les grossesses en cours et le nombre d'enfants supplémentaires prévus» (Lapierre-Adamcyk, 1981:175).

Le concept de descendance finale, appliqué à divers groupes de générations et à divers états matrimoniaux, permet de documenter davantage l'interaction entre la nuptialité et la fécondité. De plus, l'utilisation de ce concept fournit les bases adéquates qui permettent d'établir si les individus atteints de cette génopathie manifestent une fécondité équivalente ou non à celle des Québécois⁹.

Nous avons pu réaliser une telle étude auprès de 197 répondants âgés de 18 ans et plus. La fécondité déjà réalisée se distingue des pronostics de fécondité de la façon suivante : la descendance réalisée était de 290 enfants, deux grossesses étaient en cours au moment de l'enquête et la descendance prévue était de 117 enfants. Nous pouvons donc attribuer à la sous-population atteinte une descendance finale de 409 enfants. Les données

9. En raison de l'impossibilité d'obtenir des données valables pour la population du Saguenay-Lac-Saint-Jean, nous avons dû retenir les données québécoises comme base de comparaison.

québécoises sont tirées de l'enquête sur les aspirations des Québécois en matière de fécondité, effectuée en 1980 par Évelyne Lapierre-Adamcyk, dans le cadre du sondage Omnibus du Centre de sondage de l'Université de Montréal.

Le tableau 11 présente la descendance finale moyenne des individus atteints comparée à celle des Québécois, en tenant compte de diverses situations matrimoniales. Les individus atteints, quel que soit leur état matrimonial, ont une descendance finale moyenne plus faible (2,1 enfants) que celle des Québécois (2,6 enfants). Cette différence étant statistiquement significative (T - test = 2,70; $p < 0,01$), nous pouvons donc affirmer que les personnes atteintes de cette génopathie se reproduisent moins que les Québécois, du moins lorsque nous considérons l'ensemble des états matrimoniaux.

Par ailleurs, nous savons que les individus atteints se caractérisent par une sous-nuptialité (principalement les hommes, rappelons-le). Il est donc opportun de comparer la descendance finale moyenne des individus atteints lorsqu'ils sont mariés (ou vivent maritalement), à celle des Québécois d'un même état matrimonial. Nous observons que la descendance finale moyenne de ces personnes est supérieure (3,2 enfants) à celle des Québécois (2,9 enfants), mais cette différence n'est pas statistiquement significative (T - test = 1,28; $p < 0,20$).

Par contre, nous avons pu établir que les hommes touchés qui se marient ont davantage d'enfants (3,8 enfants) que leurs homologues québécois (2,8 enfants), et ce, de façon significative (T - test = 1,68; $p < 0,05$), alors que les femmes qui se marient se reproduisent comme les Québécoises (2,9 enfants). Les comportements de fécondité des individus atteints qui se marient diffèrent donc considérablement selon le sexe. Pour expliquer la sous-fécondité générale des personnes atteintes de DM, il faut donc considérer le faible degré d'éligibilité au mariage des hommes atteints.

Enfin, il faut souligner que certaines personnes, célibataires et sans conjoint, laissent présager une sous-fécondité (1,3 enfant) par rapport à leurs homologues québécois (2,1 enfants). Cet écart est statistiquement significatif (T - test = 3,90; $p < 0,001$). Une fraction importante des célibataires atteints est attirée par l'infécondité (41,5 %); et en cela, ces derniers se distinguent nettement des célibataires québécois (13,3 %) (Lapierre-Adamcyk, 1982:8). La différence entre pourcentages est statistiquement significative (T - test = 3,49; $p < 0,01$).

Tableau 11
 Descendance finale moyenne^a des individus atteints de DM et des Québécois,
 selon les groupes de générations

Individus atteints de DM								
Groupes de générations	Tous les états matrimoniaux		Marié(e)s légalement		Marié(e)s cohabitants		Célibataires sans conjoint	
	\bar{x} enfants	(N cas)	\bar{x} enfants	(N cas)	\bar{x} enfants	(N cas)	\bar{x} enfants	(N cas)
1916-1925	5,0	(20)	5,2	(19)	5,2	(19)		
1926-1935	3,2	(37)	4,2	(28)	4,2	(28)		
1936-1945	1,4	(39)	2,2	(21)	2,2	(22)		
1946-1955	1,3	(51)	1,7	(21)	1,7	(23)		
1956-1965	1,5	(50)	1,8	(5)	2,2	(9)	1,3	(41)
Total de la période observée	2,1	(197)	3,3	(94)	3,2	(101)	1,3	(41)
Québécois								
Groupes de générations	Tous les états matrimoniaux		Marié(e)s légalement		Marié(e)s cohabitants		Célibataires sans conjoint	
	\bar{x} enfants	(N cas)	\bar{x} enfants	(N cas)	\bar{x} enfants	(N cas)	\bar{x} enfants	(N cas)
1916-1925	3,8	(238)	4,1	(216)	4,1	(216)		
1926-1935	3,3	(324)	3,5	(309)	3,5	(309)		
1936-1945	2,4	(366)	2,6	(340)	2,6	(340)		
1946-1955	2,1	(564)	2,3	(446)	2,2	(476)		
1956-1965	2,1	(383)	2,4	(89)	2,4	(118)	2,1	(260)
Total de la période observée	2,6	(1875)	2,9	(1400)	2,9	(1459)	2,1	(260)

Sources : Lapière-Adamcyk (1982:8) et enquête ECOBES.

a. La descendance finale moyenne comprend la descendance réalisée (enfants nés vivants) et la descendance prévue (pronostics).

Si nous considérons maintenant la descendance finale moyenne par groupe de générations, nous constatons une différence fondamentale entre les tendances observées chez les individus atteints et chez les Québécois. Avant 1936, les générations atteintes présentent une descendance finale supérieure à celle des générations québécoises, alors qu'à partir de cette époque elles ont ou anticipent une descendance finale inférieure à celle des Québécois. Les générations nées à partir de 1936 ont atteint un niveau de fécondité qui se situe en deçà du seuil de remplacement des générations. Rappelons qu'il s'agit bien de la fécondité des individus qui ont la forme symptomatique de la DM. Nous ne tenons absolument pas compte de la descendance finale des individus actuellement atteints d'une forme asymptomatique de DM, puisque notre enquête n'a pu prendre ces cas en considération.

6.3 La descendance finale selon les promotions de mariages

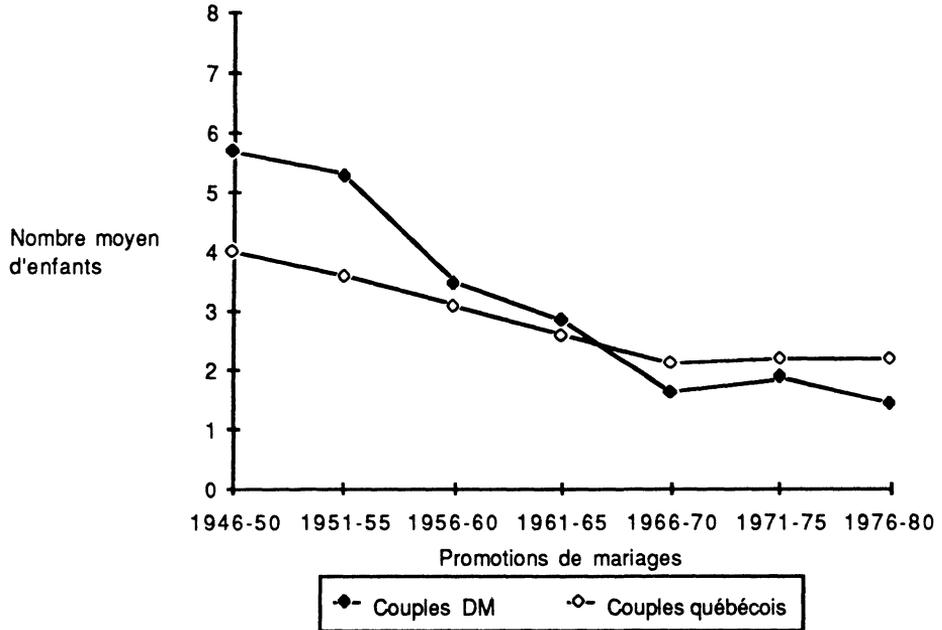
Le graphique 5 présente l'évolution de la descendance finale moyenne des promotions de mariages de 1946 à 1980, pour les couples dont un des conjoints est atteint de DM et pour l'ensemble des couples québécois. Nous avons réalisé cette étude à partir de 87 couples qui au moment de l'enquête étaient mariés (au sens large) et appartenaient à des promotions de mariages comparables à celles qu'a observées Évelyne Lapierre-Adamcyk (19 couples DM ont dû être retranchés pour les fins de cette analyse).

La descendance finale moyenne des couples DM a considérablement chuté, passant de 5 enfants et plus pour les promotions de mariages 1946-1950 à moins de 2 enfants pour celles d'après 1960. Chez les couples québécois, cette descendance présente les mêmes tendances, mais la chute est moins marquée : elle varie de 4,0 enfants pour les promotions de mariages de 1946-1950 à un peu plus de 2,0 enfants pour celles d'après 1960. Les couples DM formés avant 1961 semblent avoir privilégié davantage les grandes familles (4 enfants et plus) que les couples québécois, soit 55,3 % contre 46,6 %. Mais cette différence n'est pas statistiquement significative (Test de différence = 1,02; $p < 0,31$).

On constate donc que les couples DM ont suivi les mêmes tendances que les couples québécois en matière de fécondité. Ainsi les premiers ont dû, tout comme les autres, rationaliser leur fécondité à partir de 1960. Mentionnons qu'au Saguenay-Lac-Saint-Jean, la limitation volontaire des naissances s'est généralisée une décennie après l'ensemble du Québec, soit vers 1960 au lieu de 1950 (Pouyez et alii, 1983:282-292). De plus, rappelons que les Saguenéens et les Jeannois ont toujours manifesté une fécondité supérieure à celle des Québécois, comme l'indique le rapport entre l'indice synthétique de fécondité de la

Graphique 5

Descendance finale moyenne des couples DM et des couples québécois, selon les promotions de mariages



Sources : Lapierre-Adamcyk (1982:70) et enquête ECOBES.

région 02 et celui du Québec, qui est toujours supérieur à 1,0 (Bureau de la statistique du Québec, 1983:119). Depuis lors, les couples DM ont sans doute suivi les mêmes tendances que leurs homologues régionaux. Le tableau 12 révèle que les couples DM formés après 1960 manifestent une préférence pour les familles de petite taille et même chez certains pour l'absence d'enfant. D'une part, le pourcentage de couples DM formés après 1960 et sans enfant (eu ou prévu) est significativement plus grand que celui des couples formés avant (χ^2 corrigé = 6,14; $p < 0,01$). D'autre part, parmi les couples formés après 1960, le pourcentage de couples sans enfant est significativement plus élevé chez les couples DM (26,5 %) que chez les couples québécois (8,5 %) (Test de différence = 2,8; $p < 0,01$).

Tableau 12

Distribution (en %) de la descendance finale^a des couples DM et des couples québécois, selon les promotions de mariages

Promotions de mariages	Couples DM selon le nombre d'enfants eus et/ou prévus						Nombre moyen d'enfants	Total des couples
	0	1	2	3	4 et plus	Total ^b		
1946-1960	7,9	7,9	7,9	21,1	55,3	100,0	4,7	38
1961-1980	26,5	18,4	30,6	12,2	12,2	100,0	1,7	49

Promotions de mariages	Couples québécois selon le nombre d'enfants eus et/ou prévus						Nombre moyen d'enfants	Total des couples
	0	1	2	3	4 et plus	Total		
1946-1950	4,2	8,3	18,5	16,4	52,7	100,0	4,0	135
1951-1955	8,1	7,9	13,7	18,1	52,2	100,0	3,6	140
1956-1960	5,3	8,9	21,5	26,8	37,6	100,0	3,1	178
1961-1965	4,4	9,3	37,6	29,1	19,5	100,0	2,6	160
1966-1970	9,5	12,2	46,1	23,5	8,7	100,0	2,1	210
1971-1975	9,9	9,6	43,1	21,4	10,0	100,0	2,2	283
1976-1980	8,7	9,7	49,3	23,3	9,1	100,0	2,2	261

Sources : Lapierre-Adamcyk (1982:70) et enquête ECOBES.

a. La descendance finale comprend les enfants nés vivants et les enfants prévus.

b. Les couples formés avant 1946 (13 cas) et après 1980 (6 cas) ont été exclus.

D'autres facteurs imputables aux interventions médicales ont pu jouer dans le même sens que la limitation volontaire des naissances chez les couples DM. Les efforts de dépistage répétés, surtout depuis 1976, ainsi que les programmes d'information et de conseil génétique ont sans doute eu un impact sur la fécondité et les aspirations de fécondité des couples DM. Une analyse en profondeur de ces différents facteurs de même que d'autres dimensions pertinentes permettra de faire la lumière sur cette question.

CONCLUSION

Cette recherche empirique portant sur une maladie héréditaire dominante est loin d'être complétée. Il faudra continuer à exploiter notre banque de données et jeter un regard multidisciplinaire sur les différentes dimensions de cette problématique. À partir de différents apports scientifiques, parmi lesquels on doit compter les disciplines médicales et les sciences humaines, s'élabore progressivement un corpus de connaissances empiriques utiles à l'élaboration de modèles explicatifs sur la forte prévalence de la dystrophie myotonique au Saguenay-Lac-Saint-Jean.

Les enquêtes sur le terrain auprès des populations atteintes permettent de dégager certaines structures sociales sous-jacentes au phénomène épidémiologique lui-même. De telles enquêtes s'ajoutent aux efforts remarquables déployés depuis une vingtaine d'années pour connaître le fardeau génétique saguenéen, notamment les travaux réalisés par plusieurs médecins à l'Hôpital de Chicoutimi et par SOREP à l'Université du Québec à Chicoutimi.

En matière de nuptialité, nous observons une très nette différenciation entre les comportements des femmes et des hommes atteints de la dystrophie myotonique. D'une part, les hommes atteints présentent un faible degré d'éligibilité au mariage, phénomène qui s'est accentué avec le temps. D'autre part, les femmes atteintes manifestent une nuptialité plutôt comparable à celle de leurs homologues saguenéennes et québécoises. Toutefois, elles se marient plus jeunes. Globalement, la population atteinte du Saguenay-Lac-Saint-Jean se marie un peu moins que les autres populations atteintes connues.

En matière de fécondité, la population atteinte de DM suit les mêmes tendances que la population québécoise. L'étude de la descendance finale selon les générations fait apparaître un mouvement de restriction de la fécondité de cette population et permet d'anticiper le non-renouvellement des générations, phénomène partagé d'ailleurs aussi bien par la population saguenéenne et jeannoise que par la population québécoise. Chez

les individus mariés, nous observons une surfécondité masculine. Ce phénomène disparaît complètement lorsque nous considérons l'ensemble de la population atteinte, compte tenu de la sous-nuptialité masculine.

Les conclusions de cette étude sur la nuptialité et sur la fécondité doivent cependant être interprétées en tenant compte du fait qu'une partie du phénotype de risque (individus asymptomatiques) a été nettement sous-estimée.

De telles conclusions laissent encore place à de nombreuses questions, dont certaines sont en cours d'analyse dans le cadre du projet ECOBES. Quelle est la relation entre l'état de santé des individus atteints et leurs comportements matrimoniaux ou de fécondité ? Quel a été l'impact du dépistage et du conseil génétique sur les comportements démographiques des femmes et des hommes atteints ? Nous espérons d'ici peu pouvoir répondre, du moins en partie, à de telles questions ou à d'autres de même nature.

Les résultats obtenus jusqu'à maintenant et les nouvelles questions qui surgissent, nous incitent à rechercher, à l'aide des sciences sociales, quelques éléments additionnels pour comprendre la chaîne épidémiologique propre à cette maladie héréditaire. En nous intéressant à la dystrophie myotonique et aux conditions de vie de la population atteinte, nous observons des comportements socio-démographiques qui permettent de saisir un peu mieux la dynamique gène/environnement socio-culturel. Somme toute, les comportements de nuptialité et de fécondité différentiels selon le sexe attestent que la DM présente une variabilité phénotypique assez grande au plan démographique. Ils illustrent également comment la transmission du patrimoine génétique obéit à certains déterminants socio-culturels. Comme l'affirmait Benoist (1981:14), «l'épidémiologie des maladies héréditaires se déroule dans un milieu social qui apporte par ses choix sociologiques les régulations, les canalisations de la répartition des allèles. Les itinéraires de diffusion et les barrières, sont les conséquences, bien plus souvent inconscientes, du choix matrimonial et de la fécondité différentielle des groupes sociaux».

Nous en arrivons alors à définir la dystrophie myotonique comme un «complexe socio-pathogène» (Picheral, 1976:321), à rechercher comment les structures sociales sont en relation avec la dispersion du gène DM et avec les itinéraires de sa diffusion. Aux composantes socio-démographiques, nous devons superposer les composantes socio-économiques et socio-géographiques de ce phénotype. Une telle perspective ouvre des voies nouvelles aux efforts de prévention et de dépistage, notamment en ce qui concerne l'information et le conseil génétique.

RÉFÉRENCES BIBLIOGRAPHIQUES

- BELL, J., 1948. «Dystrophia myotonica and allied diseases». In Treasury of Human Inheritance, 4, Part V, Cambridge, Cambridge University Press.
- BENOIST, Jean, 1981. «Sur la contribution des sciences humaines à l'explication médicale». Anthropologie et sociétés, 5, 2, 5-15.
- BOUCHARD, Gérard et alii, 1984. «Étude démographique et généalogique de deux maladies héréditaires au Saguenay». Cahiers québécois de démographie, 13, 117-137.
- BUREAU DE LA STATISTIQUE DU QUÉBEC, 1983. Démographie québécoise : passé, présent, perspectives. Québec, Gouvernement du Québec, 457 p.
- BUREAU DE LA STATISTIQUE DU QUÉBEC, 1985. La situation démographique au Québec. Québec, Gouvernement du Québec, 242 p.
- CAUGHEY, J.E. et N.C. MYRIANTHOPOULOS, 1963. Dystrophia Myotonica and Related Disorders. Springfield (Illinois), Charles C. Thomas, 282 p.
- COCHRAN, William G., 1977. Sampling Techniques. New York, John Wiley & Sons, 428 p.
- ENQUÊTE SANTÉ-CANADA, 1981. La santé des Canadiens. Ottawa, 243 p.
- EMERY, A.E.H., 1968. Heredity, Disease and Man: Genetics in Medicine. Berkeley (Calif.), University of California Press, 247 p.
- GRIMM, I., 1975. «The Ages of Onset and at Death in Dystrophia Myotonica». Journal de génétique humaine, 23, 172.
- HARPER, Peters S., 1975. «Congenital Myotonic Dystrophy in Britain». Archives of Disease in Childhood, 50, 505-521.
- HARPER, Peter S., 1979. Myotonic Dystrophy. Philadelphia, W.B. Saunders Company, 331 p.
- JACQUARD, Albert, 1974. Génétique des populations humaines. Paris, Presses universitaires de France, 220 p.
- KLEIN, D., 1958. «La dystrophie myotonique (Steinert) et la myotonie congénitale (Thomsen) en Suisse. Étude clinique, génétique et démographique». Journal de génétique humaine, 7, 20-41, 320-326.

- LAPIERRE-ADAMCYK, Évelyne, 1981. «Les aspirations des Québécois en matière de fécondité en 1980». Cahiers québécois de démographie, 10, 2, 173-188.
- LAPIERRE-ADAMCYK, Évelyne, 1982. Les aspirations des Québécois en matière de fécondité (enquête de 1980). Montréal, Université de Montréal, 102 p.
- LOTZ, B.P. et C.H. VAN DER MEYDEN, 1985. «Myotonic Dystrophy». South Africa Medical Journal, 67, 812-817.
- MATHIEU, J. et C. PRÉVOST, 1984. Dystrophie myotonique de Steinert, Agénésie du corps calleux avec polyneuropathie sensori-motrice, Ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay; Observations épidémiologiques et médicales. Chicoutimi, 73 p. (non publié).
- PICHERAL, H., 1976. Espace et santé. Géographie médicale du Midi de la France. Montpellier, Imprimerie du «Paysan du Midi».
- POLGAR, J.G. et alii, 1972. «The Early Detection of Dystrophia Myotonica». Brain, 95, 761-776.
- POUYEZ, C., Y. LAVOIE et alii, 1983. Les Saguenayens. Québec, Presses de l'Université du Québec, 386 p.
- ROSES, A.D., 1985. «Implications of Recent Developments in Molecular Genetics». Update on Neuromuscular Diseases, 5, 15-26.
- STATISTIQUE CANADA, 1982a. Recensement de la population. Ottawa, Approvisionnement et Services, catalogue 95-902.
- STATISTIQUE CANADA, 1982b. Recensement de la population. Ottawa, Approvisionnement et Services, catalogue 93-917.
- THOMASEN, Elvind, 1948. Myotonia. Aarhus (Denmark), Aarhus Stiftsbogtrykkerie, 251 p.
- VEILLETTE, S., M. PERRON et F. DESBIENS, 1986. La dystrophie myotonique : étude épidémiologique et socio-géographique au Saguenay-Lac-Saint-Jean. Jonquière, CEGEP de Jonquière, rapport de recherche, 241 p.
- WHITE, E., 1972. «Genetic Diversity and Political Life: Toward a Populational-Interaction Paradigm». Journal of Politics, 34, 1203-1242.

RÉSUMÉ - SUMMARY - RESUMEN

PERRON Michel, VEILLETTE Suzanne, DESBIENS Françoise et MATHIEU Jean - COMPORTEMENTS SOCIO-DÉMOGRAPHIQUES DES INDIVIDUS ATTEINTS DE DYSTROPHIE MYOTONIQUE

Une recherche empirique sur les conditions de vie des individus atteints de dystrophie myotonique a été réalisée au Saguenay-Lac-Saint-Jean. S'agissant d'une maladie héréditaire dominante, il est important de comprendre les comportements de nuptialité et de fécondité des individus atteints. En matière de nuptialité, nous observons une très nette différenciation entre les comportements des femmes et des hommes atteints. En matière de fécondité, la population atteinte de DM suit globalement les mêmes tendances que la population québécoise. Cette recherche démontre l'utilité des sciences sociales pour dégager les structures socio-culturelles sous-jacentes au problème d'épidémiologie génétique que représente une maladie héréditaire.

PERRON Michel, VEILLETTE Suzanne, DESBIENS Françoise and MATHIEU Jean - SOCIO-DEMOGRAPHIC BEHAVIOR OF INDIVIDUALS WITH MYOTONIC DYSTROPHY

An empirical research on the living conditions of individuals with myotonic distrophy has been conducted in the Saguenay-Lac-Saint-Jean region of Quebec. The disease being hereditary dominant, it is important to understand the nuptiality and fertility behavior of these individuals. As far as nuptiality is concerned a clear difference in female and male behavior has been observed. Fertility trends are similar for the population affected with the disease and for the total population of Quebec. This kind of research shows how social sciences may be useful in making apparent the socio-cultural structures underlying the problem of genetic epidemiology produced by hereditary diseases.

PERRON Michel, VEILLETTE Suzanne, DESBIENS Françoise y MATHIEU Jean - COMPORTAMIENTOS SOCIO-DEMOGRÁFICOS DE LOS INDIVIDUOS AFECTADOS DE DISTROFÍA MIOTÓNICA

Una investigación empírica sobre las condiciones de vida de los individuos afectados de distrofia miotónica fue realizada en Saguenay-Lac-Saint-Jean. Tratándose de una enfermedad hereditaria dominante, es importante entender los comportamientos de nupcialidad y fecundidad de los individuos afectados. Con respecto a la nupcialidad se observa una diferencia demarcada entre el comportamiento de los hombres y de las mujeres. Con respecto a la fecundidad, la población afectada de DM sigue globalmente las mismas tendencias que la población quebequense. Esta investigación demuestra la utilidad de las ciencias sociales para distinguir las estructuras socio-culturales subjacentes al problema de epidemiología genética que representa una enfermedad hereditaria.