

Bouchard, Gérard, et Marc De Braekeleer (sous la direction de). *Histoire d'un génome. Population et génétique dans l'est du Québec*. Sillery, Presses de l'Université du Québec, 1991, 607 pages.

Sabin Lessard

Volume 21, Number 1, Spring 1992

Démographie sociale en Afrique

URI: <https://id.erudit.org/iderudit/010115ar>

DOI: <https://doi.org/10.7202/010115ar>

[See table of contents](#)

Publisher(s)

Association des démographes du Québec

ISSN

0380-1721 (print)

1705-1495 (digital)

[Explore this journal](#)

Cite this review

Lessard, S. (1992). Review of [Bouchard, Gérard, et Marc De Braekeleer (sous la direction de). *Histoire d'un génome. Population et génétique dans l'est du Québec*. Sillery, Presses de l'Université du Québec, 1991, 607 pages.] *Cahiers québécois de démographie*, 21(1), 203–208. <https://doi.org/10.7202/010115ar>

BOUCHARD, Gérard, et Marc DE BRAEKELEER (sous la direction de). — *Histoire d'un génôme. Population et génétique dans l'est du Québec*. Sillery, Presses de l'Université du Québec, 1991, 607 pages.

Oubliez le titre un peu emphatique et l'accent circonflexe suspect sur le o de génôme ! C'est le sous-titre qui décrit le mieux le contenu de cet ouvrage. Car on y fait de la démographie historique, de la génétique de population et de l'épidémiologie génétique sur la population du nord-est du Québec du début de la colonisation à nos jours, et on y traite de droit et d'éthique dans l'utilisation d'informations génétiques. Mais on est loin de l'histoire de l'ensemble des gènes d'une population. La connaissance de généalogies et l'identification de certains gènes permettent tout au plus de préciser la structure de la population et de faire de l'inférence sur l'origine des gènes particuliers que l'on considère.

L'ouvrage est un recueil d'articles qui sont des comptes rendus de recherches ou de réflexions dont la plupart des auteurs sont membres du Centre interuniversitaire de recherches sur les populations SOREP. Selon ce qui est affirmé au début de l'avant-propos, les auteurs ont voulu présenter un ouvrage «ouvert aux perspectives les plus larges possible de manière à rejoindre un plus grand nombre de lecteurs et lectrices, et non seulement le public dit spécialisé». Il faut sans aucun doute féliciter monsieur Gérard Bouchard, directeur de SOREP, d'avoir su constituer une équipe de recherche pluridisciplinaire dans le but de développer et d'exploiter un fichier-réseau de population informatisé, dénommé BALSAC, qui recouvre actuellement le nord-est du Québec; selon les prévisions, d'ici une dizaine d'années, BALSAC recouvrira l'ensemble du Québec, depuis les débuts du peuplement français, au dix-septième siècle, jusqu'à aujourd'hui. Cette équipe comprend des démographes, des anthropologues, des historiens, des médecins, des spécialistes du droit et de la bioéthique, des informaticiens et des biostatisticiens. Cette pluridisciplinarité se retrouve dans les articles, qui reflètent généralement les préoccupations de leur(s) auteur(s).

S'il est vrai que beaucoup de lecteurs et lectrices seront intéressés, selon leur formation spécifique, par un aspect ou l'autre de l'ouvrage, très peu pourront en apprécier l'ensemble. Le langage et la problématique de tant de disciplines ne peuvent être familiers à tous. On a cherché à contourner le problème en

mettant un glossaire à la fin du volume. Mais cette précaution est nettement insuffisante : plusieurs définitions ne sont tout simplement pas données et celles qui sont données sont généralement trop succinctes pour des non-spécialistes. À titre d'exemple, mentionnons l'indice m de pratiques contraceptives (p. 10), la dérive génétique et la ségrégation mendélienne (p. 77), la méthode du maximum de vraisemblance (p. 119), l'aptitude à signer mesurée par la proportion de mentions positives (PMP, p. 202), le modèle logit (p. 203), la taille effective (p. 261), l'entropie (p. 335-340), l'héritabilité au sens large (p. 370), le problème de l'antéposition (p. 424), la différence entre proposition ou proposant et porteur (p. 435), les divers tests statistiques avec leur niveau de signification ou leur p -value (chap. XI, XVII, XVIII, XIX) et les nombreux termes médicaux et génétiques (chap. XIV, XV, XVI, XVIII, XXIII). D'autre part, certains mots et expressions laissent perplexes quant à leur bon usage en français, comme homozygocité (p. 283 et 492, entre autres), hétérozygocité (p. 384), chi-carré (p. 465), opérationnalisation (p. 199), niveau agrégé (p. 147), niveaux macro ou micro (p. 190).

On voulait éviter «de présenter une collection d'essais plus ou moins autonomes» est-il écrit dans l'avant-propos. Or, les chapitres sont pratiquement indépendants les uns des autres. L'avantage est qu'ils peuvent être lus dans n'importe quel ordre, selon l'intérêt de chacun. Le désavantage est qu'il y a parfois des répétitions de l'un à l'autre. Certains sont très techniques et risquent de rebuter. On pense plus particulièrement aux chapitres sur le jumelage et le réseau-fichier BALSAC pour la reconstitution des familles, au début de l'ouvrage, et aux chapitres sur les nombreuses maladies héréditaires recensées dans l'est du Québec, vers la fin de l'ouvrage. D'autres chapitres sont au contraire très littéraires, comme celui sur la parenté et les stratégies familiales (chap. VI), celui sur la génétique de population et l'épidémiologie génétique en général (chap. XX) et celui sur les droits de la personne et la génétique (chap. XXI). L'influence de la faiblesse, voire de l'absence, d'un système de dots sur la dynamique matrimoniale dans la société charlevoisienne (p. 136-139) est un sujet particulièrement intéressant, car une telle faiblesse peut expliquer en partie un taux élevé de mariages consanguins.

Les chapitres sur le peuplement de Charlevoix et du Saguenay et sur les mesures de consanguinité constituent le cœur de l'ouvrage. On y trouve, sous forme de tableaux et de

figures, beaucoup d'information sur les mouvements de population et l'apparement des individus, ce qui devrait plaire à ceux et celles qui sont friands de démographie historique et de génétique des populations humaines. Certaines figures laissent cependant perplexes quant à leur signification, comme la figure 1 du chapitre II sur des exemples de situations d'ambivalence ou d'agrégats rencontrés lors du jumelage, le graphique 2 du chapitre XV sur la mortalité parmi les jeunes adultes (15-34 ans) au Canada de 1926 à 1981, alors qu'on parle plus spécifiquement de rachitisme dans le texte, et la carte 1 du chapitre XVIII, qui est simplement une carte du nord-est du Québec alors qu'il est question de la distribution géographique de huit maladies autosomales récessives sur ce territoire dans le texte.

D'après les études faites sur les mouvements de population et les généalogies, la fréquence élevée de certains gènes délétères présents au Saguenay serait principalement due à l'effet fondateur des premiers arrivants de Charlevoix, dont plusieurs étaient apparentés du fait d'une immigration de type familial et dont plusieurs étaient porteurs de ces gènes plutôt que d'autres par le seul fruit du hasard, mais aussi à un ensemble d'effets multiplicateurs associés à des facteurs sociaux, économiques et culturels qui ont fait en sorte que ces premiers arrivants et leurs descendants se sont rapidement approprié le sol sague-nayen, ont pratiqué l'endogamie dans une large mesure, ont très peu émigré une fois installés au Saguenay et ont découragé toute immigration massive de non-francophones ou de non-catholiques (p. 238-245). Ces phénomènes, à n'en pas douter, sont d'une grande importance pour une meilleure compréhension de l'histoire de cette région et de sa composition actuelle.

On parle de parenté et de consanguinité tout au long de l'ouvrage (chap. V, XI, XIII, XVIII). Il faut cependant se rendre jusqu'au chapitre XIX (p. 469-470) pour avoir une définition claire du coefficient de parenté et du coefficient de consanguinité : le coefficient de parenté de deux individus est la probabilité qu'un gène choisi au hasard chez l'un et un gène choisi au hasard chez l'autre au même locus autosomique soient des copies d'un même gène ancêtre, et le coefficient de consanguinité d'un individu est alors défini comme le coefficient de parenté des parents de cet individu. Si on choisit les individus au hasard, on obtient le coefficient moyen de parenté et le coefficient moyen de consanguinité. En choisissant les individus au hasard dans deux populations distinctes ou dans deux sous-populations, on peut utiliser le coefficient de parenté pour

évaluer la distance génétique entre ces populations ou sous-populations. À l'intérieur d'une population, le coefficient de consanguinité a cependant plus d'importance d'un point de vue pratique que le coefficient de parenté, car ce sont les paires de gènes que l'on trouve chez les individus qui déterminent les caractères génétiques.

En ce qui concerne la consanguinité apparente, calculée à l'aide des dispenses de mariages consanguins qui sont accordées par l'Église catholique et qui nous informent du degré de parenté des conjoints, on relève un peu de confusion sur le degré de parenté minimum qui requiert une dispense (jusqu'au troisième degré selon la p. 109, jusqu'au quatrième degré selon la p. 325), de sorte qu'on ne sait jamais quels cas exactement le calcul de cette consanguinité inclut et exclut. Le fameux coefficient F_{ST} de Wright est défini dans le texte de façon très générale, comme une « mesure de différenciation génétique », alors que la formule servant à mesurer l'isonymie aléatoire contient un paramètre k censé représenter un ou des (?) patronymes non spécifiés dans le texte (p. 261). Les mesures de l'apparement au Saguenay d'après les dispenses, l'isonymie et les mouvements migratoires sont comparées dans le chapitre XI, mais elles ne sont pas suffisamment critiquées quant à leur signification réelle bien qu'elles ne s'accordent pas d'après les résultats obtenus. Chacune d'elles a une faiblesse importante : la première mesure seulement la consanguinité proche sans profondeur généalogique, la deuxième porte essentiellement sur des patronymes transmis par des individus d'un seul et même sexe, les pères, et la troisième est valide uniquement dans une population à l'état d'équilibre. Dans une autre étude où l'on compare le coefficient moyen de consanguinité calculé à l'aide des dispenses et celui calculé à l'aide des généalogies complètes (chap. XIII), on conclut que « les dispenses de consanguinité [...] sous-estiment considérablement la consanguinité réelle » (p. 340). C'est que, en plus de la consanguinité proche, il y a une consanguinité éloignée, due à des liens de parenté qui remontent à plus de quatre ou cinq générations dans les ascendances généalogiques; cette consanguinité, dans le cas de la population du Saguenay, est aussi importante, sinon plus, que la consanguinité proche (voir aussi p. 310). Le pourcentage des mariages consanguins exigeant des dispenses avoisine 10 % au Saguenay de 1842 à 1951, ce qui est très près du pourcentage observé dans les autres régions du Québec durant la même période. Le coefficient moyen de consanguinité

calculé à l'aide de ces dispenses n'est pas très élevé (de l'ordre de 10^{-3}) et se compare à ce qu'on observe ailleurs en Amérique et en Europe. Même en tenant compte de la consanguinité éloignée, on ne peut expliquer la prévalence particulièrement élevée de certaines génopathies au Saguenay par la consanguinité.

Il y a deux points sur lesquels il est opportun d'insister. Premièrement, les proportions de Hardy-Weinberg pour les fréquences des génotypes — c'est-à-dire p^2 , $2p(1-p)$ et $(1-p)^2$ pour AA, Aa et aa, respectivement — ne sont que des approximations dans les cas où il y a consanguinité. La consanguinité, tout bien considéré, est assez peu élevée au Saguenay, et on peut en pratique utiliser les proportions de Hardy-Weinberg, comme cela est fait au chapitre XVIII, sans trop affecter la validité des calculs. Il est cependant toujours judicieux de rappeler les conditions exactes d'application de ces proportions pour éviter des interprétations abusives de la part de non-initiés (voir par exemple p. 483). Deuxièmement, il existe un lien entre la consanguinité et le fait d'être atteint d'une maladie récessive. En effet, il est naturel que la consanguinité soit plus élevée chez des individus homozygotes, c'est-à-dire ayant deux gènes identiques par type au même locus, que chez des individus choisis au hasard dans la population qui peuvent être hétérozygotes. Inversement, une consanguinité élevée chez des individus atteints d'une maladie donnée peut être une indication de détermination génétique de cette maladie. De plus, on peut s'attendre à observer une consanguinité d'autant plus forte chez ces individus que la maladie est rare. Cela est très peu connu des non-spécialistes. Or, c'est ce qui permet de faire l'affirmation que «la faible consanguinité observée dans 5 des 6 maladies récessives [hémochromatose, ataxie spastique de Charlevoix-Saguenay, polyneuropathie sensori-motrice, tyrosinémie, fibrose kystique, rachitisme vitamino-dépendant] est [...] une indication supplémentaire de la fréquence élevée de ces gènes au Saguenay» (p. 448); et c'est ce qui sert à renforcer l'hypothèse «d'un rôle prédominant d'un facteur génétique dans l'étiologie de la maladie d'Alzheimer» (p. 470).

Enfin, les méthodes d'inférence sur l'origine des gènes à partir de la connaissance des généalogies, en l'occurrence la méthode empirique et la méthode par le calcul des probabilités, ont beaucoup d'intérêt en génétique des populations humaines, et il est regrettable qu'elles ne soient pas décrites plus en détail dans le chapitre XVII. Il en est de même des méthodes d'identification de gènes mutants par la reconnaissance de polymor-

phismes de restriction (RFLP) et le linkage (p. 399, 453 et 487), qui mériteraient un exposé plus élaboré pour être bien comprises.

Somme toute, voilà un ouvrage intéressant, mais qui s'adresse avant tout à des spécialistes.

Sabin LESSARD
