



© Collection Centre d'archives de Québec - BANQ Québec, P1000.S4.D18.P4, Gariépy, Edgar

Sur les 2 000 Françaises au total qui poseront le pied au Québec, on a dénombré 850 jeunes filles pauvres. La plupart sont des «filles du Roy», des orphelines que le roi envoie en Nouvelle-France pour prendre possession du territoire.

Des familles se forment et s'établissent le long du fleuve Saint-Laurent. Bien que le climat soit rude, les taux de mortalité infantile sont plus faibles que ceux du royaume de France, si bien que les grandes familles deviennent la norme. Les longs hivers rigoureux limitent par ailleurs la propagation de maladies infectieuses. La croissance annuelle atteint ainsi un taux de 25/1 000, à comparer aux 3/1000 à la même période en France: entre 1681 et 1765, la population passe de 10 000 à 70 000 habitants, essentiellement du fait de l'accroissement naturel.

On estime qu'environ 10 000 immigrants français sont venus s'installer entre 1608

et 1760. C'est en 1763 que la France perd la Nouvelle-France au profit de l'Angleterre. La colonisation française s'arrête. Les immigrants sont désormais soit des protestants anglais, soit des catholiques irlandais. Or les deux communautés ne se mélangent pas avec les Français. Pour que ceux-ci ne soient pas submergés, le clergé francophone lance ce qui sera nommé la «guerre des berceaux»: bien que le territoire soit perdu pour la France catholique, l'Église se lance dans une politique de croissance démographique.

LES VOIES DU SEIGNEUR

Dès lors, les familles de plus de 10 enfants ne sont pas rares. Ainsi, les femmes nées entre 1850 et 1880 dans la région administrative du Saguenay-Lac-Saint-Jean ont en moyenne 7 enfants mariés et 38 petits-enfants. Les >

Jusqu'aux années 1950, les familles de plus de 10 enfants n'étaient pas rares au Québec. Cette forte fécondité, encouragée par le clergé catholique, a joué sur la diversité génétique des Québécois.

> registres indiquent même des valeurs extrêmes de 25 enfants mariés! Le curé de la paroisse veille au grain et passe régulièrement dans les maisons rappeler les femmes à leur devoir.

Une amie québécoise me racontait d'ailleurs que c'était encore le cas dans les années 1950. Sa mère a eu 6 enfants. Le dernier est venu au monde suite à un accouchement difficile, où elle a failli perdre la vie, si bien que le médecin lui a déconseillé une autre grossesse. C'était compter sans le curé local, venu la voir régulièrement pour la pousser à avoir encore un enfant en invoquant les voies du Seigneur. Le couple a refusé et a été excommunié, avec interdiction de venir

ascendantes ne suffisent pas. Il faut aussi savoir combien d'enfants a eu chaque individu au cours de sa vie, à quel âge, si ces enfants sont décédés avant de se marier et à quel âge, etc.

Pour obtenir ces informations, il est nécessaire de jumeler tous les actes d'état civil de façon à reconstruire un «fichier de population». Ce document livre la biographie démographique de chaque individu: son âge au décès, s'il s'est marié, à quel âge, avec qui, s'il a eu des enfants, à quel âge il les a eus, si ceux-ci se sont mariés. Grâce à ce fichier, on connaît les liens de parenté d'une personne avec le reste des individus. Ainsi, on peut savoir si ses parents étaient cousins, si son époux est un cousin, combien de petits-enfants ils ont eu... Ce document est une ressource précieuse pour comprendre comment une population humaine fonctionne. Bien que la démographie historique soit née en France, c'est au Québec qu'elle s'est automatisée et a pris une ampleur exceptionnelle. Voilà pourquoi les Islandais se sont inspirés du savoir-faire québécois pour créer leurs propres fichiers de population.

À LA RECHERCHE DE MALADIES RÉCESSIVES

Quelles périodes couvrent les fichiers de population du Québec? Un premier fichier recense de manière exhaustive tous les Québécois francophones du début de la colonisation au XVII^e siècle jusqu'à 1800, date à laquelle le Québec comptait environ 200 000 habitants. Un second inventorie les régions du Saguenay-Lac-Saint-Jean et de Charlevoix de 1838 à 1971. Depuis, ce deuxième fichier a été étendu à d'autres régions du Québec et compile à ce jour 2,9 millions d'actes d'état civil.

La création du second fichier, au départ centré sur les régions de Charlevoix et du Saguenay-Lac-Saint-Jean, était motivée non seulement par des questions historiques, mais aussi par des questions médicales. Il faut préciser que, depuis plus de 50 ans, les médecins ont identifié un certain nombre de maladies génétiques exclusives à la région concernée. La plupart sont récessives: un individu n'est malade que s'il a reçu la mutation délétère, à la fois par son père et par sa mère (son ADN possède alors deux versions identiques du gène: on dit qu'il est homozygote pour la mutation). Or la fréquence d'apparition de ces maladies est élevée localement: elles concernent environ une naissance sur 1600. L'existence de porteurs de maladies récessives s'explique habituellement par la consanguinité proche. Pourquoi? Tout simplement parce qu'une personne ayant des parents apparentés proches peut recevoir la même mutation directement de leur ancêtre commun. Si les deux parents ne sont pas apparentés, il faut que chacun d'entre eux en soit porteur par hasard, ce qui est peu probable.

Résultat inattendu: les malades ne sont pas plus consanguins que les autres

à la messe! Dans les années 1960 et 1970, les Québécois francophones feront la «Révolution tranquille» en s'affranchissant des règles du clergé. Le pays connaîtra alors une transition démographique, les familles passant rapidement de 6 ou 7 enfants en moyenne à moins de 2.

UNE BIOGRAPHIE DE CHAQUE HABITANT

La mainmise de l'Église a eu un avantage: la constitution de registres de paroisse, au sein desquels naissances, mariages, décès ont été soigneusement consignés et conservés. Une mine d'or pour les démographes. Mais, avant qu'ils aient pu les utiliser pour mieux plonger dans l'histoire du pays, un travail laborieux a été nécessaire: il a fallu dépouiller et transcrire ces actes, et surtout les jumeler. Cela consiste à attribuer un numéro unique à chaque individu, un identifiant, et à le relier à tous les actes d'état civil où il apparaît. Les férus de généalogie connaissent bien cette étape.

Comment procéder? Le plus simple est de partir des actes de mariage. Sur chaque acte est inscrit le nom des deux époux, mais aussi de leurs deux parents respectifs. Ces informations permettent d'identifier les parents des individus et de remonter, génération après génération, à leurs ancêtres. Mais, pour faire de la démographie historique, les généalogies

ÉVELYNE HEYER

L'ODYSSÉE DES GÈNES



7 millions d'années d'histoire
de l'humanité révélées par l'ADN

Flammarion

UNE SAVANTURIÈRE AU PAYS DE L'ANTHROPOLOGIE GÉNÉTIQUE

Lorsque vous regardez un film comme *La Guerre du feu* ou des documentaires sur Cro-Magnon et consorts, vous voyez des hommes blancs. Longtemps on a effectivement pensé que la peau des *Homo sapiens* sortis d'Afrique pour s'installer en Europe s'était rapidement éclaircie pour mieux synthétiser la vitamine D sous le faible soleil du nord. Mais de récentes découvertes en paléogénétique suggèrent que les Européens de l'Ouest avaient certes les yeux bleus (une mutation acquise il y a 40 000 ans), mais ont conservé une peau sombre pratiquement jusqu'au début du Néolithique, il y a 6 000 ans en France. Des résultats qui bouleversent nos représentations classiques, comme bien d'autres, racontés avec verve et pédagogie par Évelyne Heyer, professeuse d'anthropologie génétique au Muséum national d'histoire naturelle, dans son dernier livre. Car, depuis vingt ans, les progrès de l'informatique couplés aux techniques d'amplification et de séquençage de l'ADN ont permis de « faire parler » l'ADN ancien comme celui de nos contemporains, pour mieux comprendre la longue et complexe saga humaine depuis que notre lignée s'est séparée de celle des chimpanzés il y a 7 millions d'années. Mais il ne faut pas croire que ces recherches se mènent uniquement derrière un séquenceur ou un ordinateur : pour récolter les échantillons d'ADN nécessaires, Évelyne Heyer a bourlingué sur une bonne partie de la planète, de l'Asie centrale jusqu'à la Mongolie en passant par l'Afrique et le Canada, et son récit est truffé d'anecdotes savoureuses sur ses voyages. Au fil des chapitres, on suit avec plaisir et curiosité cette Indiana Jones de la génétique explorer l'histoire des Pygmées, rappeler la véritable découverte de l'Amérique, suivre la grande chevauchée des Scythes ou le déferlement de l'armée de Gengis Khan sur l'Europe jusqu'à analyser les migrations contemporaines. Une épopée scientifique fascinante.

CÉCILE LESTIENNE

Évelyne Heyer, *L'Odyssée des gènes, sept millions d'années d'histoire de l'humanité révélées par l'ADN*, Flammarion, 2020 – 384 pages, 22,90 euros.

Imaginez une mutation d'une fréquence de 1/100: un individu non consanguin a une probabilité de 1/100 de porter la mutation reçue par son père et 1/100 par sa mère, ce qui lui confère une probabilité d'être homozygote pour cette mutation de 1 sur 10 000 (100×100). Si les deux parents sont cousins germains et que leur grand-père commun porte la mutation (soit une probabilité de 1/100), il suffit qu'il la transmette à son petit-fils et à sa petite-fille, qui sont les deux parents (ce qui a une probabilité de se produire de 1/16), pour que l'enfant soit homozygote. La probabilité pour leur enfant de recevoir la mutation par son père et par sa mère est donc de $1/16 \times 1/100$, soit une probabilité 6 fois plus élevée que si ses parents n'étaient pas cousins germains. D'ailleurs, sur le pourtour méditerranéen, où ce que l'on nomme le mariage « arabe », c'est-à-dire le mariage entre cousins, est préféré, les personnes atteintes de maladies récessives sont en majorité les enfants issus de telles unions. Dans l'Église catholique, l'effet des mariages entre apparentés était bien connu. Il fallait une dispense pour se marier entre cousins proches, voire entre cousins jusqu'au 3^e ou 4^e degré selon les époques. L'analyse de ces dispenses a d'ailleurs permis de dessiner une cartographie de l'apparentement en France au XIX^e siècle, et ce jusqu'au début du siècle suivant. La consanguinité est

très variable d'un département à l'autre. Son effet est bien connu dans les généalogies des rois de France et d'Europe. Les têtes royales souffrent de maladies récessives du fait des mariages récurrents entre cousins, qui ne sont pas rares.

LE MYSTÈRE DE LA NON-CONSANGUINITÉ

Grâce aux généalogies reconstituées dans les régions de Charlevoix-Saguenay-Lac-Saint-Jean, il a été possible de calculer la consanguinité des individus malades par rapport aux autres. Et le résultat a été assez inattendu: les malades ne sont pas plus consanguins! D'une manière générale, la population du Saguenay n'est pas plus consanguine que n'importe quelle population européenne. Mais alors, comment expliquer cette fréquence élevée de malades? L'explication est simple: pour chacune des maladies, la mutation est fréquente dans la population.

En effet, pour chacune des maladies spécifiques de cette région, les taux de porteurs sains, c'est-à-dire les individus qui ne portent qu'une copie de ces mutations et qui ne sont donc pas malades, sont d'environ 1 sur 20 ou 30. Certaines des maladies sont spécifiques à la région (comme l'ataxie spastique de Charlevoix-Saguenay, la tyrosinémie de type 1, le pseudodéficit en vitamine D). D'autres sont >

5 QUESTIONS À ÉVELYNE HEYER



ÉVELYNE HEYER
est professeuse
en anthropologie
génétique au
Muséum national
d'histoire
naturelle, à Paris.

Propos recueillis par Cécile Lestienne

Vous êtes professeuse en anthropologie génétique, une discipline suffisamment mal connue pour ne pas avoir d'occurrence dans Wikipédia. Comment la définiriez-vous ?

C'est un champ disciplinaire dans lequel on utilise la génétique comme outil pour faire de l'anthropologie, c'est-à-dire pour étudier la diversité humaine – dans l'espace et dans le temps – sur le plan biologique, mais aussi sur le plan socioculturel. Les deux étant intimement liés, car des différences de langues, de religion, d'organisation sociale... créent des barrières plus ou moins poreuses aux flux de gènes entre les populations, et jouent ainsi sur leur évolution. C'est ce que nous étudions dans mon laboratoire du musée de l'Homme.

Existe-t-il beaucoup d'équipes comme la vôtre ?

De par le monde, on en compte une petite dizaine, qui toutes rassemblent des chercheurs ayant une très bonne formation à la fois en biologie, en mathématiques et en statistiques – voire en informatique –, et qui travaillent en étroite collaboration avec des chercheurs en sciences humaines : historiens, linguistes, sociologues, démographes... en fonction des projets.

Comment est née votre passion ?

Tout a commencé avec ma thèse de biométrie, que j'ai d'ailleurs menée dans un laboratoire d'historiens, pendant laquelle j'ai essayé de comprendre la forte prévalence de la maladie de Rendu-Osler

dans le Jura et notamment dans la vallée de la Valserine. Or cette forte prévalence d'une maladie génétique rare dans une région qui n'était pas isolée n'a pu s'expliquer que par des phénomènes culturels (voir page 23) : c'est ce qui m'a entraînée vers l'anthropologie génétique, une discipline qui exige beaucoup de terrain. Mes travaux m'ont par la suite amenée au Canada, en Afrique centrale, en Asie centrale jusqu'en Mongolie... et ces rencontres avec des populations très différentes m'ont non seulement nourri humainement, mais m'ont inspiré beaucoup de projets de recherche. De quoi combler quelqu'un comme moi qui aurais rêvé être une exploratrice au XIX^e siècle.

Comment est né ce livre ?

Ce livre a deux raisons d'être. D'abord, je voulais montrer que la science peut aussi être une aventure et raconter la vie de terrain avec ses bonnes surprises – comme le plaisir de découvrir que l'on partage le même sens de l'humour avec des Pygmées – et ses dangereuses péripéties, comme lorsqu'en Sibérie nous avons failli mourir emportés par les eaux glaciales d'une rivière. Ensuite, ayant été commissaire générale de la rénovation du musée de l'Homme, j'avais envie de revenir sur les nombreuses découvertes exposées dans nos nouvelles salles. Et, encore une fois, rappeler que nous avons tous des ancêtres migrants, que nous sommes tous issus d'un mélange de gens que l'on pourrait définir comme « autres », dans l'espoir d'apporter ma pierre à une meilleure tolérance et un meilleur vivre-ensemble.

Et quelles sont vos recherches en cours dont on ne trouvera pas encore les résultats dans ce livre ?

J'ai de nombreux projets. Parmi les plus avancés : une sorte d'atlas de la diversité génétique en France métropolitaine au début du XX^e siècle. Pour cela, nous sommes en train d'échantillonner 10 000 personnes réparties sur tout le territoire dont les quatre grands-parents étaient localisés dans l'Hexagone. Notre objectif est de voir s'il existe des différences sur le plan génétique entre les régions, lesquelles, et comment les expliquer. Par des migrations ? Par la variation des structures familiales ? Nous espérons notamment trouver des différences entre certains gènes impliqués dans la réaction immunitaire. Ou dans la perception du goût, avec l'idée de peut-être trouver un lien avec les traditions culinaires. Un autre projet consiste à étudier, grâce à l'ADN ancien, la population d'Île-de-France depuis le Néolithique jusqu'à nos jours. Nous avons pu avoir accès à près de 400 fossiles de huit périodes différentes. Nous espérons récupérer du matériel génétique de suffisamment bonne qualité chez au moins 200 individus, pour voir s'il y a continuité ou discontinuité de populations, puis évaluer quelle est la contribution des peuples anciens à la population d'aujourd'hui. Une autre façon d'explorer la question de « Nos ancêtres les Gaulois. »

> relativement courantes dans les populations européennes, comme la mucoviscidose (elle est présente au Saguenay-Lac-Saint-Jean au même taux que dans les régions françaises où la maladie est fréquente, comme en Bretagne).

À l'inverse, certaines maladies récessives relativement courantes dans les populations européennes (comme l'ataxie de Friedrich) sont absentes de l'est du Québec. Pour chacune de ces maladies de cette contrée, la mutation est maintenant bien connue, et sa signature moléculaire assure qu'elle est unique et spécifique de la population. Autrement dit, chacune de ces maladies n'a été amenée que par un individu dans la population. Cela a été possible en raison de la fondation de la population par un nombre restreint d'individus, qui ont contribué à la création du pool génique québécois et plus spécialement du pool de Charlevoix-Saguenay-Lac-Saint-Jean.

À LA RECHERCHE DU PATIENT ZÉRO

Peut-on retrouver l'individu qui a amené chaque maladie au Québec? Et, une fois ce porteur initial retrouvé, peut-on identifier tous ses descendants qui sont potentiellement porteurs de la maladie? Grâce aux données de l'état civil, la reconstitution des généalogies ascendantes est facilement réalisable. Ainsi, avec mes collègues, nous avons parcouru les généalogies ascendantes d'environ 100 malades porteurs d'une maladie, celles-ci remontant à 2600 fondateurs d'avant 1700. Parmi ces derniers, une cinquantaine sont des ancêtres communs: ces fondateurs sont présents dans la généalogie ascendante de 95% des malades. En un mot, le porteur initial est l'un de ces 50 individus.

Puis, avec l'équipe à Chicoutimi, nous avons refait le même exercice en partant d'une autre maladie. Et le résultat a été surprenant: nous sommes remontés aux mêmes 50 fondateurs. En prenant au hasard un échantillon d'individus non porteurs de la maladie, les chercheurs sont là encore parvenus aux mêmes 50 fondateurs communs! En résumé, ce groupe des 50 représente les aïeux de tous les individus du Saguenay-Lac-Saint-Jean! Certains sont même ancêtres d'une grande partie de tous les Québécois francophones.

Non seulement ces ancêtres sont communs à de nombreux descendants, mais, en plus, ils sont reliés aux individus contemporains par bien des chemins généalogiques distincts (plus de 20 pour n'importe quel habitant dont les parents sont québécois francophones). Dès lors, leur contribution génétique aux individus actuels est élevée. En effet, un ancêtre lointain retrouvé une seule fois dans une généalogie contribue peu à un individu contemporain. C'est calculé en fonction du nombre de générations: on reçoit la moitié du génome de son père ou de sa mère, le quart d'un grand-parent, le huitième d'un arrière-grand-parent, etc.

Ainsi, un ancêtre dans notre généalogie à 10 générations contribue pour $\frac{1}{2}$ puissance 10 à notre patrimoine génétique. Soit 0,1%. En revanche, si celui-ci est présent 20 fois dans la généalogie, sa contribution génétique peut monter fortement. La contribution génétique? Pour une portion de génome donnée d'un ancêtre, il s'agit de la probabilité que celle-ci se retrouve dans le descendant. Cette contribution peut aussi se comprendre comme le pourcentage moyen du génome d'un individu qui



Un ancêtre éloigné de dix générations contribue pour 0,1% à notre patrimoine génétique



provient de cet ancêtre. L'ensemble de ces 50 fondateurs contribuent donc à 40% du pool génique des individus contemporains. Alors qu'à l'opposé, 60% des fondateurs participent à moins de 10% du pool génique.

L'EFFET FONDATEUR

En simulant la transmission de gènes au fil des générations, nous avons démontré que les fondateurs avaient pu être porteurs des maladies aujourd'hui fréquentes dans la population. Est-ce inattendu? Oui et non. Non, car nous portons tous des mutations dans des gènes susceptibles d'entraîner des maladies quand elles se retrouvent en deux copies chez l'un de nos descendants (l'une héritée par le père et l'autre par la mère). Partons fonder une nouvelle population, dans une île ou sur Mars, et nos mutations pourraient devenir les maladies de nos descendants dans une dizaine de générations, comme au Québec.

C'est l'effet fondateur dont nous avons déjà parlé: par hasard, les fondateurs de la nouvelle population emportent avec eux un pool génique, qui est un sous-échantillon de celui de la population dont ils sont issus. Cela explique pourquoi certaines maladies génétiques relativement fréquentes en France n'ont pas «fait le voyage» jusqu'au Québec (comme l'ataxie de Friedrich) et qu'à l'inverse, d'autres sont courantes là-bas et inexistantes en France. Donc, non, faire remonter les gènes délétères jusqu'aux pères fondateurs n'était pas une >

> surprise. En revanche, il était inattendu qu'en si peu de générations – une dizaine, dans une population de grande taille –, certaines mutations atteignent des fréquences si élevées.

Pour continuer d'un point de vue comparable, il était surprenant que les pères fondateurs se résument presque à un cercle de 50 personnes. Souvent, les gens s'étonnent

le titre de la plus grande fréquence dans une généalogie: il apparaît 92 fois!

Pourquoi 50 fondateurs ont-ils eu une contribution si disproportionnellement élevée dans la population québécoise? Supposons qu'en moyenne, tous les fondateurs ont eu le même nombre de descendants au fil des générations: on ne retrouverait pas cette contribution génétique si déséquilibrée où 50 fondateurs comptent pour 40% du pool génique des individus du Saguenay-Lac-Saint-Jean.

Pour expliquer cette contribution si importante de certains fondateurs et pas d'autres, il faut retourner aux données démographiques et au taux de fécondité des ancêtres. Rares étaient les familles avec peu d'enfants. Mais, pour la génétique, seuls comptent les enfants qui s'établissent dans une population. Ceux qui meurent ou ceux qui émigrent avant de se reproduire ne contribuent pas au pool génique de la population.

Ce sont ce que l'on nomme «les enfants utiles». Si vous avez 7 enfants, mais qu'un meurt en bas âge et que les 6 autres quittent la population, votre contribution génétique à la génération suivante dans la population est nulle. À l'inverse, si vous avez 7 enfants et que les 6 qui survivent à l'âge adulte se marient et à leur tour ont des enfants dans la population, votre contribution génétique est de 6 enfants. Alors, pourquoi certaines familles ont un nombre d'enfants utiles beaucoup plus élevé que d'autres?

L'analyse détaillée des données démographiques a livré un résultat assez inattendu: certaines familles ont eu un grand nombre d'enfants mariés établis dans la population, qui à leur tour ont eu de nombreux enfants mariés dans la région, et ce schéma s'est répété; on observe une corrélation du succès reproducteur d'une génération à la suivante. Or ce lien ne concerne que les enfants mariés. Il est absent quand on mesure le nombre total d'enfants, qui inclut aussi les enfants qui meurent avant de devenir adultes et surtout ceux qui partent se marier autre part. Schématiquement, il existait des familles nombreuses dont la plupart des enfants restaient et s'établissaient dans la région et d'autres familles, nombreuses, mais dont les enfants partaient. La région était un front pionnier, ainsi il était possible pour certaines familles, tout en restant dans à proximité du Saguenay-Lac-Saint-Jean, d'aller défricher des bois localement pour installer tous ses enfants. Il n'est pas rare de décrire des familles qui comptent 100 petits-enfants établis dans la région!

C'est en quelque sorte cette tradition, dans certaines familles, de s'installer et de s'établir qui a entraîné la contribution génétique disproportionnée d'une poignée d'individus vivant au XVII^e siècle. On parle de transmission culturelle du succès reproducteur, un phénomène que l'on retrouve en Asie centrale, où la



Zacharie Cloustier et sa femme, Sainte Dupont, ont plusieurs millions de descendants



que, dans une même population, nous puissions présenter des ancêtres communs sans avoir besoin de remonter jusqu'à Mathusalem. Pourtant, imaginez un peu si nous avions tous des ancêtres différents... Partons de 100 000 Québécois francophones. Chacun a deux parents, quatre grands-parents, huit arrière-grands-parents. Si chaque ancêtre était différent, unique pour chaque individu, il faudrait que la population ait compté 400 000 habitants il y a 3 générations, 800 000 il y a 4 générations, et 3 200 000 en 1800 il y a 6 générations. Or la population québécoise comptait à l'époque 200 000 habitants!

C'est bien la preuve que les ancêtres dans une généalogie le sont aussi dans une autre et se retrouvent plusieurs fois dans la généalogie d'un individu: si vous êtes québécois, votre arrière-arrière-grand-père par votre mère est peut-être aussi votre arrière-arrière-grand-père par votre père et celui d'autres Québécois. Il y a environ 10 à 12 générations, la Belle Province ne comptait que quelques milliers de fondateurs. Chacun d'entre eux se retrouve donc répété un grand nombre de fois dans les généalogies.

RECORDS

Un exemple? Zacharie Cloustier et sa femme, Sainte Dupont, apparaissent dans 81% des généalogies des Québécois mariés dans les années 1930 et sont comptés jusqu'à 50 fois dans une même généalogie. Cela peut sembler fou, mais tous deux ont plusieurs millions de descendants! Autre record, Pierre Tremblay, marié à Anne Achon à Québec en 1657 et à l'origine de tous les Tremblay du Québec, détient

transmission du succès reproducteur passe uniquement par les hommes.

DANS LA VALLÉE DE LA VALSERINE

Les Français n'ont pas besoin de regarder loin de chez eux pour trouver de tels effets fondateurs. Le cas de la vallée de la Valserine, dans le département de l'Ain, que j'ai pu étudier, illustre à merveille le phénomène et a été très bien documenté. Dans cette magnifique vallée, située au sud des montagnes du Jura, se nichent plusieurs villages. Or les médecins y ont découvert une maladie endémique génétique: la maladie de Rendu-Osler (aussi connue sous le nom de télangiectasie hémorragique héréditaire). Ce mal cause des saignements de nez plus ou moins intenses et des hémorragies. Il touche les porteurs d'une mutation dans le gène *ACVRL1*.

La maladie est rapidement létale sous sa forme homozygote (on ne constate aucune naissance d'individus homozygotes, cette combinaison génétique n'étant pas viable quand la mutation est à la fois transmise par le père et par la mère). Elle aurait donc dû disparaître par sélection naturelle. Pourtant, elle est présente à des fréquences assez élevées, jusqu'à 1 sur 300 dans les arrondissements de Gex et de Nantua.

Comment expliquer une telle occurrence? A priori, face à ce type de maladie localisée, la théorie veut que la population concernée se

tous les malades ne remontent pas à un ancêtre commun au XVIII^e siècle! Or les données moléculaires signent sans ambiguïté que c'est bien une seule et même mutation que portent les malades. Cette mutation est donc antérieure au XVIII^e siècle. Sa date a été estimée par calcul de probabilité: elle aurait été portée par un ancêtre unique datant du XVI^e siècle. Elle est donc ancienne, et, depuis toutes ces générations, elle aurait en quelque sorte «échappé» à la sélection naturelle.

Seconde surprise: en analysant tout au long de l'histoire les lieux de naissance des couples mariés, on s'est rendu compte que la vallée n'avait pas été isolée: 30% des mariages ont eu lieu avec un individu étranger. Or, pour qu'il y ait une dérive forte, il faut que la population soit fermée. Rien n'allait plus: la mutation était ancienne, et la population était ouverte à la migration...

PROPRIÉTAIRE DES TERRES ET... DE LA MUTATION

Comment résoudre ce paradoxe? J'ai pu analyser dans le détail les généalogies. Et un résultat est tombé: les individus ancrés dans la population, c'est-à-dire ceux dont la plupart des ancêtres viennent de la vallée, ont eu davantage d'enfants restant sur place que les autres. Le lien suit une belle corrélation: plus un individu d'une génération donnée a des ancêtres dans la population, plus il a un grand nombre d'enfants établis dans la vallée. Bref, un ancrage généalogique procure un avantage reproductif. À l'inverse, les individus dont un ou deux des parents ou grands-parents ont migré dans la vallée sont désavantagés en termes de reproduction.

C'est ainsi que la population s'est retrouvée comme structurée entre un noyau d'individus stables sur un grand nombre de générations d'une part, et, d'autre part, une frange d'individus mobiles qui ne font que passer une ou deux générations dans la vallée.

L'explication réside assez simplement dans l'accès aux terres: les individus du noyau possèdent des champs et des pâturages, qu'ils transmettent à leurs descendants. Sans propriété foncière, les migrants sont moins enracinés que les autres et partent plus facilement. Si les individus du noyau stable ont un avantage reproductif par rapport à eux, c'est pour des raisons purement socio-économiques et de transmission de biens.

Mais revenons à la maladie de Rendu-Osler: ce sont bien les individus du noyau stable de la population qui portent cette mutation. Et l'avantage social d'appartenir au noyau compense le désavantage associé à la présence de cette maladie. C'est un beau cas où le social compense le biologique, en termes d'évolution génétique tout au moins!



Quand un ancrage généalogique procure un avantage reproductif



soit retrouvée longtemps isolée et que, par effet de dérive génétique, elle se soit glissée parmi les habitants et ait perduré au fil des générations. En effet, quand une population est de faible effectif et vit retirée, le phénomène de dérive s'accroît: le hasard de la reproduction a pour conséquence qu'une mutation peut augmenter en fréquence ou se maintenir, même si elle est contrée par la sélection naturelle.

Pour tester cette hypothèse, les historiens ont reconstitué toutes les généalogies des habitants de la vallée, de nos jours jusqu'au XVIII^e siècle. Soit 46 000 individus, pour lesquels on connaît la date de naissance, celle du mariage et les liens de parenté. Grâce à ces données, nous avons fait une première découverte:

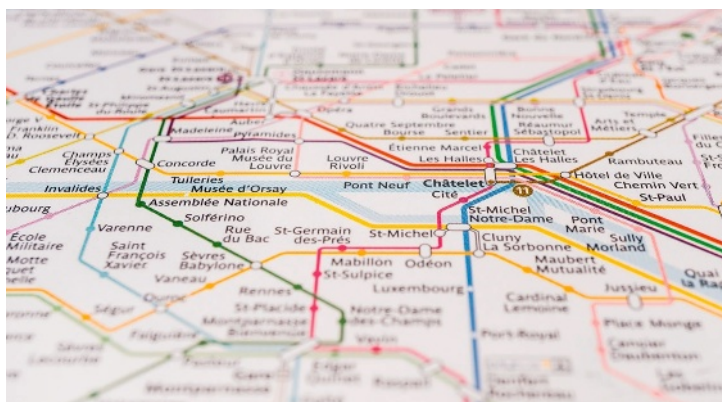




LA CHRONIQUE DE
GILLES DOWEK

UN MÉTRO, UNE LIGNE APRÈS L'AUTRE

Rome ne s'est pas faite en un jour. Cet adage s'applique aux villes, au réseau des lignes de métro, mais aussi à des logiciels.



Le métro parisien s'est construit ligne après ligne. Il en résulte un réseau qui semble loin d'être optimal et qui répond à une logique propre.

Quand nous voyons le plan du métro d'une grande ville, nous pouvons nous interroger sur le processus morphogénétique qui a produit une forme aussi baroque. Car, si nous avions demandé à un ingénieur d'imaginer le meilleur plan possible, il aurait cherché à disposer les lignes et les stations de manière à ce que le trajet pour aller d'un point de la ville à un autre soit le plus court, tout en maintenant le coût total du projet inférieur au budget alloué. J'ignore quelle est la solution de ce problème d'optimisation sous contrainte, mais il est probable que ce soit une forme beaucoup plus symétrique que le plan du métro de Londres, de Paris ou de Tokyo.

Mais ce n'est pas ainsi que nous construisons les métros. En général, nous construisons une première ligne, puis quelques années après, une deuxième, puis une troisième, etc. Et, à chaque fois que nous construisons une nouvelle ligne, nous nous demandons certes comment cette ligne contribue à un projet d'ensemble, qui ne sera sans doute jamais

achevé, mais surtout comment répondre à des besoins plus immédiats, par exemple de rentabilité de la nouvelle ligne. De plus, même quand un projet initial existe, chaque génération le redéfinit, parce que les techniques, les attentes et les modes évoluent et parce que des leçons sont tirées des expériences passées. Quand un projet est ainsi redéfini,

Même quand un projet initial existe, chaque génération le redéfinit

les lignes déjà construites sont comparables aux contraintes géographiques et géologiques : elles sont là et elles ne peuvent plus beaucoup être modifiées.

Il semble donc que nous puissions classer les objets techniques en deux types idéaux, avec, bien entendu, de nombreux intermédiaires : les objets rapidement construits, tels une maison ou un poste de radio, et les objets lentement

construits, tels le métro d'une grande ville, une cathédrale ou une ville elle-même. Le projet initial des premiers est en général presque parfaitement réalisé. Mais, pour les seconds, chaque génération tend à repenser le projet, le modifier, le moderniser, l'adapter à un cahier des charges qui évolue en permanence.

Ainsi, Maurice de Sully, qui a décidé en 1160 de construire une cathédrale à Paris, et Eugène Viollet-le-Duc, qui l'a « terminée » en 1864, utilisaient des techniques différentes, répondaient à des attentes différentes et avaient sans doute aussi une vision différente de ce qu'est une cathédrale. Même le Paris du baron Haussmann, le Brasilia d'Oscar Niemeyer et de Lúcio Costa ou le Canberra du couple Marion et Walter Griffin se transforment avec le temps, parce que Haussmann, Niemeyer, Costa et les Griffin disposaient d'une quantité limitée d'information sur ces villes et que davantage d'information est devenue disponible quand elles ont été construites.

Quel lien avec les logiciels ? Nous avons tendance à penser que les logiciels sont des objets rapidement construits, dont le projet initial est réalisé presque parfaitement. Mais nous devons constater que certains logiciels, tel le système d'exploitation GNU/Linux, sont nés il y a plus de trente ans et que leur développement se poursuit encore, parce que, depuis l'époque des disquettes, les techniques de développement et les attentes des utilisateurs ont évolué.

Les métros, les cathédrales, les villes, les logiciels, etc. semblent se développer selon une logique propre, qui peut presque être qualifiée d'« organique ». Certains vont plus loin et voient dans leur évolution un processus spontané, aléatoire ou hors du contrôle humain. Il ne faut cependant pas oublier que, même si le développement de ces objets est long, erratique et contraint par l'héritage du passé, ils restent l'œuvre des êtres humains qui les conçoivent. ■

GILLES DOWEK est chercheur à l'Inria, enseignant à l'École normale supérieure de Paris-Saclay et membre du Comité national pilote d'éthique du numérique.