

En 1971, la construction d'un autre fichier de population est entreprise. Ce fichier, nommé BALZAC, contient aujourd'hui plus de 670 000 actes et couvre les régions du Saguenay-Lac-Saint-Jean et de Charlevoix, situées au Nord-Est de la ville de Québec (voir la figure 4). En voie d'extension à l'ensemble du Québec pour les XIX^e et XX^e siècles, le fichier comprend en outre de nombreuses généalogies constituées de plus de 265 000 fiches individuelles.

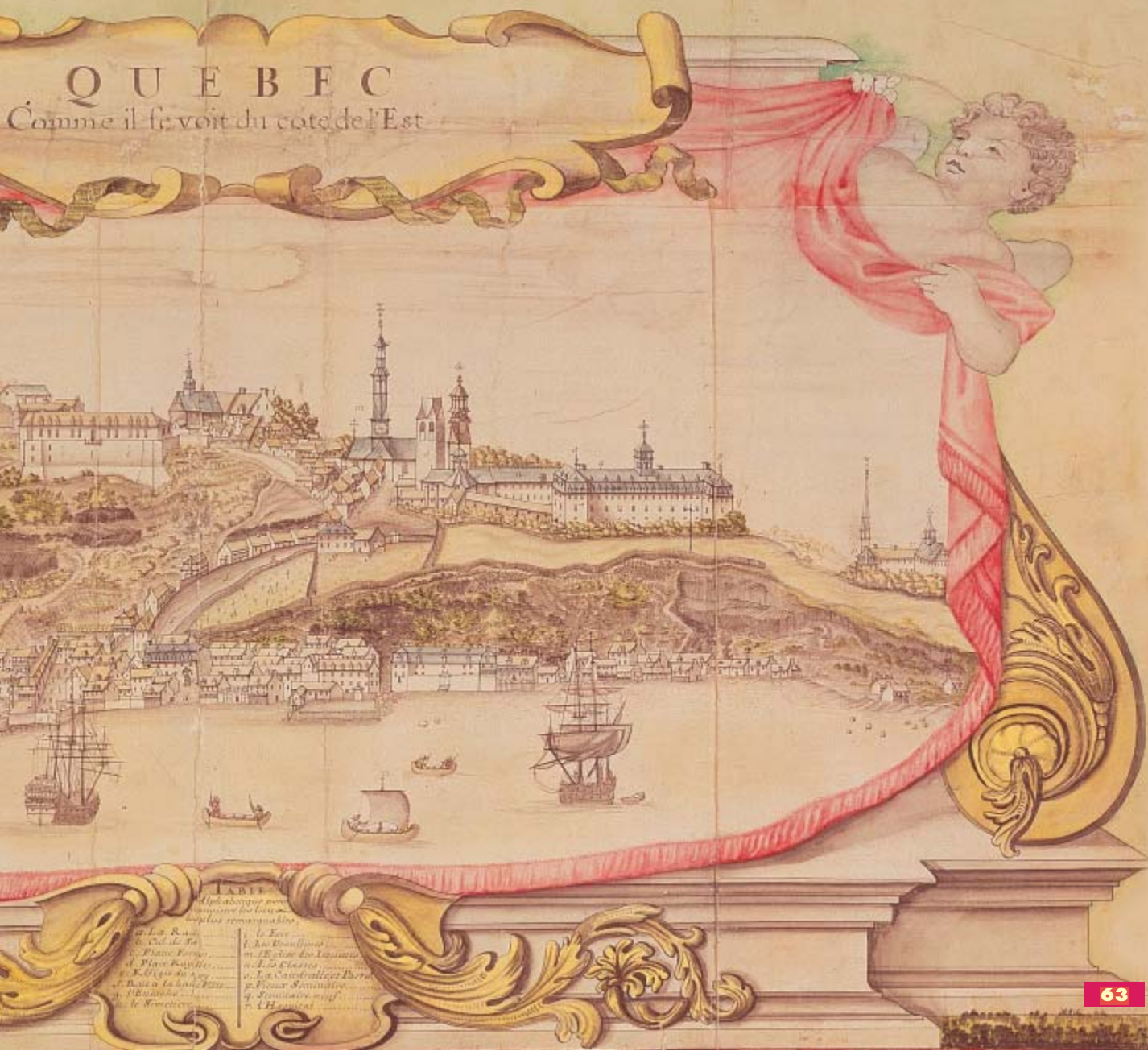
Créés à des fins d'études démographiques, ces deux outils ont aussi été utilisés par des spécialistes des sciences humaines, tels des historiens, des linguistes et des anthropologues, et par des spécialistes des sciences de la vie, tels des biologistes, des médecins et des généticiens. En effet, dans l'Est du Québec, on trouve un certain nombre de maladies héréditaires rares, voire inexistantes ailleurs dans le monde. D'où viennent ces maladies? Comment ont-elles atteint une fréquence si élevée? Pourquoi sont-elles différentes de celles que l'on trouve dans le reste du pays? Les généticiens ont mené des enquêtes sur la généalogie d'individus vivants atteints de ces maladies héréditaires afin

d'expliquer les causes de leur répartition sur le territoire. Ainsi dispose-t-on d'outils pour étudier la constitution et l'évolution de la population québécoise et pour en déduire des informations en génétique et en épidémiologie. Le Québec est devenu, au même titre que la Finlande ou l'Islande, un laboratoire d'étude de la génétique des populations. Dans l'histoire démographique du Québec, les conditions initiales ont été déterminantes. Remontons aux origines du peuplement du Québec.

De l'Ancienne à la Nouvelle-France

Entre 1534 et 1541, le navigateur Jacques Cartier effectue trois voyages en Amérique, cherchant un passage vers l'Asie par le Nord du Nouveau Monde, et prend possession

1. LA VILLE DE QUÉBEC EN 1688, 80 ans après sa fondation. Il s'agit d'un détail de la carte de l'Amérique septentrionale, commandée par Louis XIV, désireux de connaître «les frontières entre la Nouvelle-France et la Nouvelle-Angleterre».



d'un vaste territoire au nom de François I^{er}. Il rencontre les Amérindiens, explore le Saint-Laurent et projette d'établir sur ses berges une colonie française, en faisant miroiter à la couronne les grandes richesses qu'il prétend avoir découvertes. Pourtant, l'entreprise qui donnera naissance au Canada français ne voit le jour qu'en 1608 : mandaté par Henri IV, l'explorateur Samuel de Champlain, qui deviendra plus tard lieutenant-gouverneur du Canada, remonte le Saint-Laurent et fonde la ville de Québec, dont le nom signifie «là où la rivière se rétrécit» dans la langue algonquienne (celle d'une tribu indienne du Canada). La France mercantiliste cherche à asseoir ses prétentions territoriales en Amérique afin d'y développer le commerce des fourrures, mais les premiers hivers sont rudes. Plusieurs pionniers n'y survivent pas, sans compter qu'ils subissent les assauts des Anglais et de leurs alliés Iroquois. Pour ces raisons, la jeune colonie n'a pas bonne réputation auprès des Français, qui sont peu nombreux à émigrer. De surcroît, l'or et les métaux précieux, promis un siècle plus tôt par Jacques Cartier, brillent toujours par leur absence.

Quand Louis XVI entreprend de consolider l'établissement de la Nouvelle-France en 1663, soit 55 ans après sa fondation, à peine 2 500 colons y

sont installés. Le roi s'en inquiète et ordonne que d'autres y soient envoyés, notamment les Filles du Roi (des orphelines, dont la plupart vivaient à l'Hôpital de la Salpêtrière), pour rétablir l'équilibre des sexes ; il n'y a alors dans la colonie qu'une femme à marier pour six ou sept hommes. À la même époque, le régiment Carignan est dépêché sur le territoire pour contrer les menaces anglaises et iroquoises. Au total, entre 1663 et 1680, 1 968 pionniers s'établissent dans la colonie, alors qu'entre 1608 et 1663, on n'en compte que 1 412. Grâce au *Registre de population du Québec ancien*, réalisé par Hubert Charbonneau, Jacques Légaré et leurs collègues de l'Université de Montréal, dans le cadre du *Programme de recherches en démographie historique*, on connaît avec précision le lieu de provenance de la plupart de ces pionniers (voir la figure 3).

Toutefois, cet effort de peuplement n'est que de courte durée : après 1680, le nombre de nouveaux arrivants diminue. D'ailleurs, dès 1666, le ministre Jean-Baptiste Colbert rappelle à l'intendant Jean Talon qu'«il ne serait pas de la prudence [du Roi] de dépeupler son Royaume comme il faudrait faire pour peupler le Canada». À l'instar de ses contemporains, il était convaincu que la population française diminuait. Pour que celle de la Nouvelle-France augmente, on devait donner la primauté à l'accroissement naturel, c'est-à-dire à la reproduction. En 1760, le Canada est conquis par l'Angleterre. À partir de ce moment, les visées de Colbert se réalisent, puisque les immigrants français se raréfient et que la fécondité des

Canadiens français atteint des sommets : jusqu'à la fin du XIX^e siècle, le nombre moyen d'enfants par femme demeure supérieur à sept.

Une répartition contrastée des maladies héréditaires

Au cours des siècles, et surtout depuis quelques décennies, la population s'est enrichie de nouveaux immigrants de provenances diverses. Cependant, ils n'ont apporté qu'une faible contribution au patrimoine génétique canadien français, parce qu'ils étaient peu nombreux par rapport à la population de souche plus ancienne qui a continué à augmenter rapidement. D'après les résultats du *Programme de recherches en démographie historique* de l'Université de Montréal, parmi les 3 380 pionniers arrivés avant 1680, 2 600 sont à l'origine des deux tiers du patrimoine génétique des six millions de Canadiens français actuels (qui forment plus de 80 pour cent de la population québécoise). De plus, seulement 575 de ces pionniers ont fourni le tiers de ce même patrimoine génétique. Ainsi, une grande partie du génome canadien français provient d'un nombre réduit de fondateurs.

Le modèle de «l'effet fondateur» décrit bien la naissance de la population québécoise. On parle d'effet fondateur lorsqu'un groupe restreint d'immigrants s'établit sur un nouveau territoire et donne naissance à une nouvelle population. Par la suite, c'est le phénomène de «dérive génétique» qui prend le relais : certains gènes se diffusent en grand nombre alors que d'autres disparaissent. À mesure que

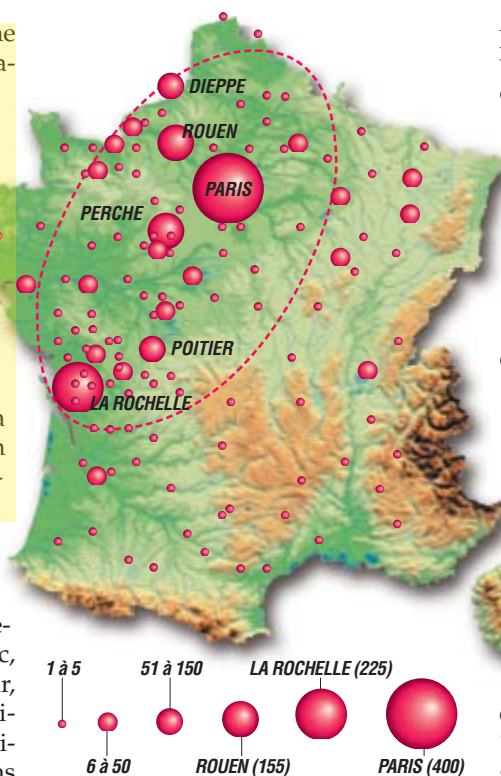
2. LE NAVIGATEUR FRANÇAIS Jacques Cartier, parti de Saint-Malo pour trouver un passage vers l'Asie par le Nord du Nouveau Monde, aborde au Canada en 1534 et prend possession d'un vaste territoire au nom de François I^{er}. Cette peinture, où Cartier (à droite) et ses compagnons sont représentés, date de la même époque (entre 1536 et 1542).



les générations se succèdent, un gène défectueux, mais rare dans la population mère, peut devenir très fréquent dans la population qui en est issue. Aussi, au bout de plusieurs générations, beaucoup de descendants partagent un lot de gènes identiques, reçu de leurs ancêtres communs. Selon Bertrand Desjardins, démographe à l'Université de Montréal, deux individus d'ascendance canadienne française, choisis au hasard dans la population, partagent au moins un ancêtre arrivé sous le Régime français (avant 1760).

Selon les travaux de l'Institut interuniversitaire de recherches sur les populations, en collaboration notamment avec le Réseau de médecine génétique appliquée du Québec, les conséquences de l'effet fondateur, qui se caractérisent par une répartition particulière des maladies héréditaires, se sont surtout manifestées dans l'Est (voir la figure 4). Globalement, les maladies héréditaires dépistées en aval de la ville de Québec (surtout au Saguenay et à Charlevoix) sont en petit nombre, mais ont une fréquence élevée. Certaines de ces maladies n'existent nulle part ailleurs. C'est le cas de l'ataxie spastique, qui provoque une dégradation progressive de la moelle épinière. La fréquence du gène mutant qui en est responsable est d'environ cinq pour cent au Saguenay et à Charlevoix. Le gène mutant responsable de la tyrosinémie, maladie entraînant une cirrhose du foie dès les premiers mois de la vie, a également une fréquence élevée, alors qu'il est très rare à l'extérieur de ces régions. En revanche, la phénylcétonurie (dont les symptômes sont un grave retard mental, des troubles de la pigmentation, de l'eczéma et des convulsions) et la dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale (correspondant à un relâchement des muscles du visage, de l'épaule et du bras), des maladies héréditaires relativement fréquentes, sont presque absentes de ces régions.

Au centre et à l'Ouest du Québec, c'est le contraire : dans une aire délimitée par les villes de Québec, Sherbrooke, Montréal et Hull, on observe un large éventail de maladies héréditaires dont chacune est faiblement représentée (elles touchent une personne sur 100 000 ou moins selon les maladies). Par exemple, on rencontre la mucoviscidose (qui cause notam-



3. LA FRANCE a massivement contribué au patrimoine génétique québécois. Parmi les 3 380 pionniers arrivés avant 1680, 99 pour cent étaient français. Cette carte représente les lieux de provenance des fondateurs. Les régions situées à l'intérieur d'un ovale délimité par les villes de La Rochelle, Poitiers, Paris, Rouen et Dieppe ont fourni le plus grand nombre d'immigrants. Une trentaine d'immigrants provenant d'autres pays d'Europe et une douzaine d'Amérindiens déjà sur place ont aussi participé au peuplement initial.

ment une insuffisance respiratoire grave), l'ataxie de Friedreich (une maladie neurodégénérative se manifestant par une mauvaise coordination des mouvements, des troubles moteurs et une faiblesse musculaire) ou la phénylcétonurie. Cette répartition est caractéristique des populations européennes ou d'origine européenne, telle la population des États-Unis. Elle ne découle pas d'un effet fondateur, contrairement à la répartition observée dans l'Est. Toutes ces données indiquent une fragmentation spatiale du génome québécois.

Pour étudier cette fragmentation, nous avons analysé la contribution génétique des fondateurs pour chaque région du Québec ancien. La contribution génétique désigne la part probable qu'occupe un fondateur dans le génome d'un individu ou d'une population. Par exemple, la contribution d'un grand-père à son petit-fils est égale à 0,25 : en moyenne, le quart des gènes

pris au hasard chez le petit-fils proviennent du grand-père, puisqu'il a quatre grands-parents. Pour estimer la contribution d'un fondateur à une région donnée, on fait la somme de toutes ses contributions à l'ensemble de ses descendants et on divise le résultat par l'effectif total de la région. Grâce au *Registre de population du Québec ancien*, on connaît la descendance par région de tous les fondateurs jusqu'à 1800, de sorte que l'on calcule aisément la contribution des fondateurs.

Connaissant la répartition spatiale de la contribution des fondateurs, nous avons estimé les proximités génétiques entre les régions : plus deux régions ont des fondateurs communs qui ont eu des contributions comparables, plus elles sont proches génétiquement. Nos calculs des proximités génétiques entre régions, pour la période 1780-1799, montrent l'existence de trois grands regroupements de régions : l'Ouest, le Centre et l'Est (voir la figure 5). Les trois regroupements territoriaux correspondent approximativement à ce que les autorités coloniales nommaient les « Gouvernements ». Dans le regroupement de l'Est, on ne retrouve pas la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean, car elle n'a été peuplée qu'à partir de la seconde moitié du XIX^e siècle par un mouvement migratoire provenant principalement de la région de Charlevoix (incluse dans l'analyse).

Pourquoi cette division tripartite ? Parce qu'il y avait trois ports d'entrée en Nouvelle-France, autour desquels la colonie s'est développée : Québec, Trois-Rivières et Montréal. Ainsi, la fragmentation spatiale du génome québécois est due aux circonstances initiales du peuplement.

Un profil génétique particulier : l'Est du Québec

La généalogie de 706 individus atteints de l'une ou l'autre des maladies les plus répandues dans la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean (l'ataxie spastique et la tyrosinémie, notamment) confirme que, du point de vue génétique, l'Est du Québec se distingue du centre et de l'Ouest. On a montré que 95 pour cent des ancêtres qui comptent pour beaucoup (dont la contribution génétique était élevée) dans l'ascendance des individus atteints