

reconstitué les généalogies de 205 personnes souffrant de cette maladie et de 205 personnes ne présentant aucun déficit cognitif (les témoins), vivant dans la région du Saguenay. Nous avons supposé que les malades, parce qu'ils partagent des gènes contribuant au développement de la maladie, seraient plus apparentés entre eux qu'aux individus du groupe témoin : selon cette hypothèse, les individus atteints auraient reçu des gènes de susceptibilité (qui entraînent un risque génétique) de leurs ancêtres communs. Les analyses ont été faites en regroupant les sujets selon qu'ils présentaient la forme précoce ou la forme tardive de la maladie et selon qu'ils étaient porteurs ou non d'un exemplaire particulier (l'allèle $\epsilon 4$) du gène codant l'apolipoprotéine E, qui constitue un facteur de susceptibilité important. Les résultats indiquent que les patients présentant la forme tardive de la maladie et qui sont porteurs de l'allèle $\epsilon 4$ sont plus apparentés entre eux qu'aux témoins : ils ont une probabilité plus grande que les témoins de partager des gènes dont certains pourraient être associés à la maladie. De plus, ces patients sont plus consanguins (un individu est consanguin lorsque son père et sa mère sont apparentés) que les témoins, ce qui pourrait indiquer la participation d'un gène récessif.

Selon le «père» du fichier BAL-SAC, Gérard Bouchard, de l'Université du Québec, à Chicoutimi : «Le hasard biologique est aveugle ; ce sont nos conduites qui le guident.» En effet, la

fréquence d'un gène mutant, apparu par hasard dans une population, dépend largement des comportements démographiques. Pour rendre compte des comportements, on calcule la «fécondité utile» de chaque individu, c'est-à-dire le nombre de ses enfants qui se sont reproduits dans leur population d'origine. Ainsi, imaginons deux couples : le premier a 12 enfants. Trois meurent en bas âge, trois émigrent à l'extérieur de la population et deux autres demeurent célibataires. Au total, seuls quatre enfants de cette famille se marient, s'établissent et se reproduisent dans la population. L'autre couple est moins fécond. Il a six enfants, mais tous se marient et s'établissent dans la population avec leurs descendance respectives. Bien qu'il ait été moins fécond, le second couple a plus contribué à la population que le premier. Les variations de fécondité utile d'un couple à l'autre favorisent la diffusion de certains gènes au détriment d'autres et réduisent la diversité génétique.

Les comportements démographiques

Or, Frédéric Austerlitz et Évelyn Heyer, du Laboratoire d'anthropologie biologique du musée de l'Homme, ont montré que ce phénomène ne suffit pas pour expliquer comment certaines mutations (telles celles responsables de l'ataxie spastique et de la tyrosinémie) ont atteint une fréquence de cinq pour cent au Saguenay et à Charlevoix. S'appuyant sur

une étude de Marc Tremblay, de l'Université de Chicoutimi, ils ont mis en évidence le rôle de la corrélation de la fécondité utile : généralement, les individus dont les parents ont eu beaucoup d'enfants utiles ont eu à leur tour beaucoup d'enfants utiles, comme si la faculté de pourvoir à l'établissement d'un grand nombre d'enfants se transmettait de génération en génération ! Inversement, les individus issus de petites familles ont eu peu de descendants qui se sont implantés dans leur région. Lorsqu'une grande corrélation de fécondité utile se conjugue à une grande variation de cette fécondité, la réduction de la diversité génétique est importante : non seulement il y a moins de gènes différents qui passent d'une génération à la suivante (à cause de la variation de la fécondité utile), mais ce sont surtout les gènes associés aux lignées déjà répandues qui passent (à cause de la corrélation de la fécondité utile). Au Saguenay, la corrélation est de 0,3 (la valeur 0 correspond à une absence de corrélation et la valeur 1 à une corrélation parfaite). Des simulations sur ordinateur montrent qu'une corrélation égale à 0,3 a entraîné une diminution de la diversité génétique d'un facteur 10 en l'espace de 12 générations.

Comment expliquer l'existence de cette corrélation au Saguenay ? Les familles qui venaient de Charlevoix ont bénéficié de l'avantage de l'ancienneté : arrivées les premières dans la région du Saguenay, elles ont accaparé plus de terres, où un plus grand nombre



5. L'ANALYSE DE LA CONTRIBUTION GÉNÉTIQUE de 9 659 fondateurs à chacun des 44 000 individus mariés entre 1780 et 1799 révèle l'existence de trois bassins génétiques au Québec (à gauche) : l'Ouest (en rouge ; régions 1, 2 et 3), le centre (en violet ; régions 4, 5 et 6) et l'Est (en jaune ; régions 7, 8, 9 et 10). Ces aires sont celles qui ont été peuplées avant 1800 : à l'époque, la population s'éloignait

peu des rives du Saint-Laurent et de ses principaux affluents (pour plus de lisibilité, on a exagéré la largeur des régions sur la carte). Les régions (de 1 à 10) sont d'autant plus proches génétiquement que le chemin à parcourir sur l'arbre des distances génétiques (à droite) pour aller de l'une à l'autre est court. Ainsi, Lotbinière (6) est plus proche génétiquement de la région de Trois-Rivières (4) que de celle de Québec (7).

