

> 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: