

Bouchard, G. et De Braekeleer, M. (1992) *Pourquoi des maladies héréditaires*. Sillery, Septentrion, 194 p. (ISBN 2-921114-66-6)

Jean-Pierre Thouez

Volume 38, numéro 103, 1994

URI : <https://id.erudit.org/iderudit/022414ar>

DOI : <https://doi.org/10.7202/022414ar>

[Aller au sommaire du numéro](#)

Éditeur(s)

Département de géographie de l'Université Laval

ISSN

0007-9766 (imprimé)

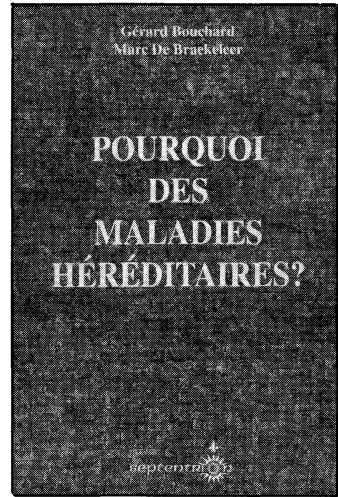
1708-8968 (numérique)

[Découvrir la revue](#)

Citer ce compte rendu

Thouez, J.-P. (1994). Compte rendu de [Bouchard, G. et De Braekeleer, M. (1992) *Pourquoi des maladies héréditaires*. Sillery, Septentrion, 194 p. (ISBN 2-921114-66-6)]. *Cahiers de géographie du Québec*, 38(103), 79–80.  
<https://doi.org/10.7202/022414ar>

BOUCHARD, G. et DE BRAEKELEER, M. (1992) *Pourquoi des maladies héréditaires*. Sillery, Septentrion, 194 p. (ISBN 2-921114-66-6)



Cet ouvrage présente les résultats de recherche de l'équipe interuniversitaire SOREP dirigée par G. Bouchard, historien. Si la plupart des résultats sur les maladies héréditaires ont été publiés dans des articles scientifiques, l'objectif du présent ouvrage vise à les mettre à la disposition d'un public plus large. Il s'agit donc d'un ouvrage de vulgarisation dans lequel les notions générales sont supportées d'exemples et de références très concrètes, en rapport avec la population du Saguenay—Lac-Saint-Jean (SLSJ).

Le sujet est découpé en 19 chapitres. Les deux premiers présentent les fondements essentiels — génétiques — des maladies héréditaires. Les chapitres III et IV décrivent les maladies non héréditaires «caractéristiques» du SLSJ et les maladies non spécifiques à la région, c'est-à-dire répandues dans la plupart des populations caucasiennes. Le chapitre V introduit la notion de maladies «multifonctionnelles», où jouent à la fois des facteurs génétiques et des facteurs environnementaux.

Les chapitres VI et XI approfondissent plusieurs aspects essentiels à la connaissance de la population du SLSJ; par exemple, est-ce que la fréquence élevée de maladies héréditaires serait associée à celle des mariages consanguins? Pour répondre à cette question, les auteurs commencent à expliquer les mécanismes de diffusion des gènes défectueux dans une population et l'origine des gènes saguenéens. Grâce au fichier de population du SLSJ construit par SOREP, et décrit au chapitre XIII, on connaît dans les grandes lignes l'historique des comportements démographiques et sociaux à la source de la diffusion des gènes. Les auteurs décrivent au chapitre VI les trois grandes vagues d'immigration survenues entre le XVIII<sup>e</sup> et le XX<sup>e</sup> siècles, puis au chapitre VII les familles pionnières tout en insistant sur le fait que nous sommes en présence d'une région culturellement homogène mais avec une inégale reproduction des familles pionnières. Mais, d'une part, cette région n'est pas fermée, et la population est mobile; d'autre part, les entrées et les sorties aux XIX<sup>e</sup> et XX<sup>e</sup> siècles sont ininterrompues. Selon les auteurs, les mouvements migratoires façonnent le bassin génétique de la population :

---

l'immigration l'enrichit, l'émigration l'appauvrit. Et à l'intérieur de la région, la mobilité peut créer des îlots d'immobilité. Le chapitre IX décrit l'origine géographique des immigrants, à savoir la région de Charlevoix; le chapitre X présente une caractéristique essentielle de la croissance démographique du SLSJ : l'effet des grosses familles. Le chapitre XI questionne l'hypothèse des mariages consanguins comme cause des maladies héréditaires. Selon les auteurs, la consanguinité ne serait significative que par rapport aux maladies recensées (fibrose kystique, hémochromatose, Tay-Sacks, phénylcétonurie). En fait, la part des unions consanguines par rapport à l'ensemble des mariages se situerait autour de 10 % au début du XX<sup>e</sup> siècle, pour décroître fortement à 4 % en 1932-1941 et à 1 % en 1952-1971. La fréquence élevée de certains gènes délétères résulterait d'une vieille consanguinité qui remonterait aux débuts du peuplement de Charlevoix au XVIII<sup>e</sup> siècle, et même au delà. Le relatif isolement du SLSJ a contribué à préserver ce patrimoine génétique régional et les effectifs des groupes ethniques jouent assez peu dans la population régionale de souche québécoise (chapitre XV).

Le chapitre XIV s'appuie sur les recherches de SOREP, de la clinique des maladies neuromusculaires (de l'Hôpital de Chicoutimi) et du groupe ECOBES (CÉGEP de Jonquière) pour illustrer la prévalence de la maladie de Steinert au SLSJ (ou dystrophie myotonique) causée par un gène dominant, tout en expliquant le problème du diagnostic (comme pour la plupart des maladies héréditaires) et l'origine du gène.

Les chapitres XII et XVI traitent de la prévention, du traitement des maladies héréditaires. Selon les auteurs, la médecine ne peut pas aujourd'hui guérir ces maladies, car on n'est pas capable d'agir directement sur les causes du mal; cependant, les actions préventives sont possibles. Le chapitre XII replace cet exposé dans un cadre plus général, et l'on est assez optimiste pour préciser que l'ingénierie génétique laisserait entrevoir des changements révolutionnaires. Pour l'heure, les deux derniers chapitres soulèvent deux problèmes essentiels, celui des services à la population (chapitre XIX) et celui relié au droit et à l'éthique (chapitre XVIII).

Les géographes trouveront dans cet ouvrage les bases fondamentales pour étudier la colonisation d'une région, la structuration de l'espace et la géographie des maladies. Cependant, ils auront aussi intérêt à lire les ouvrages de Pouyez *et al.* (1983), Bouchard et De Braekeleer *et al.* (1991). L'écriture est plaisante, la présentation est claire et facile à comprendre pour un non spécialiste (des encadrés permettent d'approfondir certaines notions ou thèmes et un glossaire fournit la définition des principaux termes) Cet ouvrage est à recommander à tous ceux qui s'intéressent à la géographie des maladies ou à la géographie régionale.

**Jean-Pierre Thouez**  
Département de géographie  
Université de Montréal