Étude démographique et généalogique de deux maladies héréditaires au Saguenay
A Demographic and Genealogical Study of Two Hereditary Diseases in the Saguenay
Estudio demográfico y genealógico de dos enfermedades hereditarias en le Saguenay

Gérard Bouchard, Claude Laberge, Charles R. Scriver, Francis Glorieux, Manon Declos, Lise Bergeron, Jean Larochelle and Saidi Mortezaï

Volume 13, Number 1, avril 1984

Population et histoire

URI: <https://id.erudit.org/iderudit/600525ar>

DOI: <https://doi.org/10.7202/600525ar>

[See table of contents](#)

Publisher(s)

Association des démographes du Québec

ISSN

0380-1721 (print)

1705-1495 (digital)

[Explore this journal](#)

Cite this article

Bouchard, G., Laberge, C., Scriver, C. R., Glorieux, F., Declos, M., Bergeron, L., Larochelle, J. & Mortezaï, S. (1984). Étude démographique et généalogique de deux maladies héréditaires au Saguenay. *Cahiers québécois de démographie*, 13(1), 117–137. <https://doi.org/10.7202/600525ar>

Article abstract

The population of the Saguenay has long been known for the magnitude of the genetic problems it faces. In particular, since the problem is one of recessive illnesses such as tyrosinemia, Friedreich's ataxia (Charlevoix-Saguenay type), rickets or agenesis of corpus callosum, the strong observed effects have been ascribed to several factors such as the numerous marriages between blood relatives, the stability of the population, a particularly strong founder effect, a specific model of immigration, etc. However, the analysis we have begun to carry out with the aid of SOREP's population data base, forces us to revise these statements. The computer construction of genealogies and the study of demographic behaviour using automatic family reconstruction allow, indeed, for very thorough retrospective analyses, and deliver insights that, to this day, were out of reach. The survey on which we report is of an experimental nature; it was the first time we attempted a rigorous use of the population data base, for such purposes. The results obtained have already had an impact on underlying assumptions in the field of genetics, and moreover, they have substantially changed our perception of the demographic dynamics of the Saguenay.

Étude démographique et généalogique de deux maladies héréditaires au Saguenay

Gérard BOUCHARD^a, Claude LABERGE^b, Charles R. SCRIVER^c,
Francis GLORIEUX^d, Manon DECLOS^e, Lise BERGERON^f,
Jean LAROCHELLE^g, Saidi MORTEZAI^h

INTRODUCTION

Le fichier-réseau de la population du Saguenay, en construction depuis 1972 à l'Université du Québec à Chicoutimi, est une banque de données informatisées contenant l'ensemble de l'état civil de la région (soit 650 000 actes de baptême, mariage et sépulture) pour la période 1842-1971. Utilisé d'abord dans des recherches à caractère historique et démographique (voir par exemple Pouyez, Lavoie et al., 1983), le fichier a aussi été mis à profit, depuis peu, dans le champ de la génétique. Dans le cadre du Programme de Recherches sur les Maladies Héréditaires, créé par SOREP en 1980, un logiciel (MEDIC) a été

-
- ^a Département des Sciences humaines, Université du Québec à Chicoutimi.
  - ^b Centre hospitalier de l'Université Laval (CHUL).
  - ^c Université McGill/Montreal Children's Hospital.
  - ^d Université McGill/Shriners Hospital.
  - ^e Auxiliaire de recherche, SOREP.
  - ^f Pédiatre, Hôpital de Chicoutimi.
  - ^g Pédiatre, Hôpital de Jonquière.

Cet article a été rédigé dans le cadre des travaux de la Société de Recherches sur les Populations (SOREP). Reconnue officiellement comme groupe de recherche de l'Université du Québec à Chicoutimi, SOREP réunit une équipe pluridisciplinaire d'informaticiens, de démographes, de médecins, de généticiens, de sociologues, d'historiens, appartenant à diverses universités québécoises. Elle a pour but de constituer, pour les régions et sous-régions du nord-est de la province de Québec et pour la période allant de 1800 à nos jours, un registre ou fichier de population informatisé, à caractère universel, fondé sur le jumelage automatique de données nominatives. Les auteurs tiennent à remercier toutes les personnes qui ont contribué au traitement ou à l'analyse de ces données, en particulier Albert Jacquard, Jean Morrissette, Lola Cartier, Richard Ward, Mark Skolnick, Lynn Jorde, Ken Weiss, Francine Mayer, Yolande Lavoie, France Markowski, Marcel Thivierge et Constance Sirois (CORAMH). Mentionnons aussi que cette recherche a été rendue possible grâce à l'appui financier du Fonds FCAC (Québec), de l'Université McGill et de la Fondation de l'Université du Québec à Chicoutimi.

développé, qui permet de construire à l'aide de l'ordinateur les généalogies ascendantes ou descendantes¹. Par ailleurs, sur le plan de l'opportunité, cette nouvelle direction de recherches trouvait sa justification dans la gravité du problème que représentent les maladies héréditaires dans la population saguenayenne.

La recherche dont nous présentons ici les résultats a porté sur deux maladies récessives, soit la tyrosinémie et le rachitisme vitamino-dépendant². La première consiste en un dérèglement du métabolisme de la tyrosine chez les nouveau-nés; la forme étudiée ici se traduit par une affection hépatique entraînant la mort à plus ou moins brève échéance (de quelques mois à quelques années). La deuxième maladie affecte le métabolisme du phosphore et du calcium et elle compromet gravement la croissance des enfants atteints; ses effets peuvent toutefois être contrés par un traitement permanent consistant à remplacer l'hormone de la vitamine D³. Pour chacune de ces maladies, nous avons créé un fichier informatisé composé de tous les couples porteurs (hétérozygotes) présentement connus dans la région, c'est-à-dire les couples ayant eu au moins un enfant atteint. Toutefois, dans le but d'obtenir une profondeur généalogique qui permette une bonne observation, nous avons écarté les couples dont le mariage n'a pas été célébré au Saguenay et ceux dont les pères et mères étaient des immigrants⁴. Une fois complété, le fichier de la tyrosinémie comprenait 68 couples et celui du rachitisme, 25. Un troisième fichier a été construit, servant de groupe-témoin au précédent⁵.

Ces trois fichiers comprenaient donc 118 couples, dont les généalogies ascendantes ont été reconstituées à l'aide de l'ordinateur. L'enquête étant limitée à la population du Saguenay, le champ chronologique parcouru atteignait près d'un siècle et demi, ce qui a permis dans quelques cas d'étendre les

¹ Ce logiciel a été décrit dans les Documents nos 4 et 23 du Programme de Recherches sur les Maladies Héréditaires (à l'avenir: PRMH).

² Les données médicales utilisées dans ce travail ont été aimablement transmises par CORAMH, la Clinique de dystrophie musculaire (directeur: Jean Mathieu), la Clinique de fibrose kystique (directeur: Gervais Aubin) et des cliniques de pédiatrie de Jonquière et de Chicoutimi.

³ Pour une description de ces deux génopathies, se reporter à: Larochelle et al., 1967; Laberge, 1969; Sriver, 1967 et 1970; Fraser et al., 1982; Glorieux, 1981a et 1981b.

⁴ En fait, pour qu'un couple soit retenu, il fallait que les parents de l'époux ou ceux de l'épouse se soient mariés dans la région. Le mode de construction des deux fichiers a été décrit dans le Document no 31 du PRMH.

⁵ Il contient 25 couples tirés au hasard dans la population, chacun étant apparié à un couple porteur sur la base de l'année de mariage et de la résidence. Le Document no 31 du PRMH contient un exposé détaillé des règles ayant entouré la constitution du groupe-témoin.

ascendances sur huit générations, en comptant celle du proposant et celle des parents mentionnés dans les plus anciens actes de mariage. Ces données généalogiques ont été soumises à des calculs destinés à mesurer certaines coordonnées de base comme l'enracinement, la consanguinité, l'effet fondateur, le renouvellement de la population⁴. L'un des buts de cette recherche est en effet d'aborder la dynamique de la population régionale pour en esquisser une première ébauche et, sur cette base, comprendre un peu mieux les prévalences des nombreuses génopathies observées⁷. En plus des données généalogiques, notre étude met aussi à profit les résultats d'analyses démographiques portant sur l'histoire de la population saguenayenne et ayant fait l'objet de diverses publications depuis 1972.

Précisons toutefois, en guise de précaution, que les résultats qui suivent ont un caractère préliminaire et qu'ils trouveront un complément indispensable dans d'autres analyses, plus approfondies, présentement en cours.

PROBLÉMATIQUE DES MALADIES HÉRÉDITAIRES AU SAGUENAY

La présente recherche a eu des devanciers qui ont le mérite d'avoir attiré l'attention sur les traits génétiques de cette population et qui en ont proposé d'importants aperçus. Il faut signaler, en tout premier lieu, les travaux de Jean Larochelle et de ses collègues (1968, 1972, 1973, ...) ainsi que les études pionnières de Claude Laberge (1969 et 1976), mais aussi des contributions peut-être moins connues comme celles de C. Magnan et J. Benoist (1969) ou de Gomila et Guyon (1969). Ces apports, ajoutés aux divers travaux sur l'histoire de la région publiés entre 1935 et 1970, ont mis en place les éléments d'un premier modèle de la transmission génétique et de la dynamique de la population au Saguenay⁸. Ces éléments scientifiquement

⁴ Les différents fiches, instruments et procédés ayant servi à l'élaboration et au traitement des données sont présentés dans le Document no 24 du PRMH. Noter aussi que les données médicales ayant servi de point de départ à l'étude ont été transmises aux chercheurs de SOREP après autorisation soit des couples eux-mêmes, soit des autorités hospitalières concernées.

⁷ Car, en plus du rachitisme et de la tyrosinémie, il faut encore mentionner la dystrophie de Steinert, l'agénésie du corps calleux, l'ataxie de Friedreich... Pour ce qui est des deux maladies ici considérées, précisons que la population saguenayenne à elle seule fournit la moitié des cas enregistrés dans l'ensemble du Québec.

⁸ De même, il convient de souligner que SOREP n'est pas le seul organisme scientifique à travailler sur les maladies héréditaires au Saguenay; mentionnons la Corporation de Recherche et d'Action sur les Maladies Héréditaires (CORAMH), la Clinique de dystrophie musculaire, la Clinique de fibrose kystique et le projet ECOBES, animé par deux sociologues du Cégep de Jonquière.

établis ont été récupérés par un discours régional qui les a amplifiés ou déformés, en accord avec les idées reçues dans la population. Il a résulté de tout cela une représentation selon laquelle le Saguenay avait été fondé vers 1840 par une poignée de pionniers (peut-être une douzaine, ou quelques dizaines tout au plus), dont la population actuelle, dans sa quasi-totalité, était issue. Tout au long de son histoire, cette population se serait reproduite en vase clos, sans apports importants de l'extérieur. L'isolement géographique se serait aussi traduit par une grande stabilité de la population, dont l'enracinement a été favorisé pendant longtemps par un genre de vie à prédominance rurale ou agro-forestière.

Il découle naturellement de ces prémisses qu'une telle population devait se caractériser par une très grande homogénéité, sur les plans social et culturel, aussi bien que génétique. Le modèle supposé du peuplement et de la reproduction démographique laissait en effet entrevoir un effet fondateur particulièrement fort⁹. On supposait aussi que la consanguinité y avait été exceptionnellement élevée, et c'est là une idée qui, pour l'instant du moins, repose davantage sur la tradition orale ou sur des notations ponctuelles que sur des reconstitutions scientifiques rigoureuses¹⁰.

Sur un plan strictement scientifique, le modèle qui vient d'être évoqué s'accordait avec une donnée solidement établie par les travaux de Claude Laberge, de Jean Larochelle et d'autres, à savoir la fréquence très élevée des porteurs d'allèles mutants dans la population. Pour la tyrosinémie, cette fréquence est de 1/14, selon Laberge (1976: 363). Quant au rachitisme vitamino-dépendant, le petit nombre des cas clairement diagnostiqués n'est pas un bon indicateur du nombre d'hétérozygotes, lequel est probablement aussi élevé que celui de la tyrosinémie. En effet, cette maladie à expressivité variable est souvent difficile à diagnostiquer, les atteintes mineures pouvant être confondues avec les formes courantes de rachitisme. Par ailleurs, et toujours au chapitre des maladies récessives, les docteurs Eva et Frederick

⁹ Rappelons que l'effet fondateur est un phénomène en vertu duquel les pionniers d'une colonie, ou les ancêtres d'une nouvelle population, n'y apportent qu'une fraction du bassin génétique de la population-mère; par suite, cette fraction est transmise aux descendants de sorte qu'après quelques générations, la plupart des habitants tiennent leurs gènes d'un nombre très restreint de fondateurs. Ce dernier concept désigne donc les "ancêtres génétiques" d'une population. S'agissant de généalogies ascendantes, on appellera aussi "fondateur" tout individu se trouvant à la tête d'une branche, là où l'information généalogique se termine.

¹⁰ Pour ce qui est du Saguenay, on ne connaît guère en effet que l'étude de Gomila et Guyon (1969), lesquels ont observé à Bois-Vert (pseudonyme d'un village saguenayen) des taux de consanguinité plutôt élevés à quelques périodes. Mais il faut aussitôt préciser que les auteurs ont justement choisi le village le plus isolé de toute la région. Pour le reste, la région du Saguenay ne figure dans aucune des grandes études sur la consanguinité des Canadiens français (Laberge, 1967; Freire-Maia, 1968).

Anderman (1979) estime que les habitants du Saguenay sont porteurs du gène de l'agénésie du corps calleux dans une proportion de 1/20. Les signes d'une grande homogénéité génétique sont donc incontestables. Toutefois, le modèle démographique qu'on leur associe l'est peut-être moins, si l'on s'en remet aux données qu'il a été possible de tirer du fichier de population.

L'immigration primitive

Ces données permettent d'affirmer, en premier lieu, que la première immigration des blancs, survenue à partir de 1840 environ, n'a pas été un phénomène ponctuel; il a plutôt pris la forme d'un mouvement continu qui a connu ses périodes d'étiage mais qui s'est néanmoins prolongé jusqu'aux années récentes. Nous limiterons ici nos observations à la période 1840-1871, laquelle correspond à la première génération de fondateurs. Trois mesures ont été effectuées. A l'aide des registres de l'état civil et de quelques recensements, il a été possible de calculer les soldes migratoires de la région pour les sous-périodes 1843-1851, 1852-1860 et 1861-1871. Les soldes sont respectivement de + 1 830, + 2 039 et + 2 554, soit un solde total de + 6 423. Notons qu'il s'agit là d'un minimum puisque ce chiffre n'exprime que la différence entre le nombre des immigrants et celui des émigrants. Par ailleurs, une mesure plus directe (Pouyez, Roy et Bouchard, 1981) a permis d'établir qu'en 1861, sur les 1 671 couples composant la population régionale (population totale = 10 478 hab.), 1 023 étaient des immigrants, soit un nombre approximatif de 6 000 personnes. Enfin, selon un recensement ecclésiastique réalisé en 1869 et conservé à l'évêché de Chicoutimi, il y aurait eu à cette date 2 215 ménages d'immigrants vivant au Saguenay, soit un nombre d'immigrants dépassant peut-être 10 000, compte tenu du fait qu'une partie des enfants de ces ménages a dû naître dans la région. A la lumière de ces données, il paraît raisonnable d'estimer que le nombre d'immigrants à la première génération se situe vraisemblablement aux environs de 8 000.

L'immigration ultérieure

Pour la suite du 19^e siècle et pour le 20^e siècle, on ne dispose pas encore de données précises sur le nombre des arrivants par période, sur les lieux de provenance ou sur les points de chute. De nombreux renseignements sont toutefois révélateurs. On sait que dans le dernier tiers du 19^e siècle, le Bas-Saint-Laurent a pris peu à peu le relais de Charlevoix, comme principal bassin de recrutement des colons, à mesure qu'au Saguenay la colonisation progressait vers l'ouest. De même, au Lac Saint-Jean, l'occupation du sol a été le fait d'une immigration plus diversifiée, venue de diverses régions du Québec. Par ailleurs, du côté des villes, il est assuré que la formation de la main-d'œuvre industrielle, à Chicoutimi, à Kénogami, à Alma (Riverbend, Isle Maligne), à Arvida, a suscité une immigration dont elle s'est largement alimentée. A Arvida par exemple, entre 1926 et 1939, la compagnie Alcan a recruté plus de 85% de ses employés à l'extérieur du Saguenay (Igartua et de Fréminville, 1983: 299-300). Pensons aussi à l'immigration acadienne et madelinote à Kénogami, aux rapatriés de la Nouvelle-Angleterre, etc.

L'enracinement de la population

Les données sur l'enracinement des familles sont également éloquentes et elles ne font pas exception à ce que les recherches récentes ont mis à jour sur la plupart des populations préindustrielles en Amérique et en Europe. Il s'avère en effet que ces populations étaient extrêmement mobiles, contrairement à ce que suggéraient des schémas maintenant désuets. Les sources à citer ici seraient trop nombreuses et nous nous en tiendrons encore une fois à des références saquenayennes. Dès les premières décennies du peuplement, on observe un très fort taux de remplacement, par le jeu migratoire. Ainsi, des 881 couples vivant dans la région en 1852, 181 (20,5%) avaient quitté en 1861 (Pouyez, Roy et Bouchard, 1981). Il est probable qu'en 20 ans, le tiers de la population régionale se soit ainsi renouvelé. Nous savons par ailleurs que, pour toutes les décennies entre 1881 et 1971 (sauf 1912-1921), la région enregistre des soldes migratoires négatifs, qui traduisent un mouvement d'exode à long terme (Pouyez, Lavoie et al., 1983). La mobilité intra-régionale était encore plus frappante. Entre 1852 et 1861, la moitié des couples changent de résidence. Et à Laterrière, sur l'ensemble des couples enregistrés entre 1855 et 1969, 10% au maximum ont été sédentaires pendant toute leur vie adulte. Par ailleurs, durant la période 1855-1935, il est probable que le village a dû rejeter près de 4 000 émigrants pendant que, dans le même temps, il accueillait environ 2 000 arrivants (Bouchard, 1975 et 1978).

L'effet fondateur

En vertu de ce qui a été dit plus haut, dans une population où l'effet fondateur est très fort, on doit pouvoir rattacher la plupart des malades à une poignée d'ancêtres communs. Les ascendances construites, quel qu'en soit le nombre, prennent alors une forme pyramidale. Or, nous avons obtenu dans le cadre de cette recherche des résultats exactement contraires. Concernant le fichier du rachitisme, formé de 25 probants, les ascendances ont permis d'identifier 288 couples fondateurs distincts, soit 11,5 en moyenne par ascendance. Le fichier du groupe-témoin a livré des résultats tout à fait similaires. Celui de la tyrosinémie (68 probants) a donné, lui, une moyenne de 11,6 couples fondateurs distincts par ascendance, soit 789 au total¹⁴. Dans l'ensemble, de 8 à 19% seulement des couples ancêtres apparaissent dans plus d'une ascendance. Ils sont reliés dans la grande majorité des cas à deux probants (voir tableau 1).

---

¹⁴ Par ailleurs, mentionnons qu'au total, les trois fichiers généalogiques contenaient respectivement 540, 534 et 1 466 mentions de couple. Les résultats de ces analyses et de celles qui suivent sont présentés d'une façon plus détaillée sous la forme d'une série de tableaux dans les Documents nos 26 et 30 du PRMH (SOREP).

TABLEAU 1
Statistique des couples-ancêtres, selon le nombre d'ascendances
dans lesquelles ils sont impliqués,
Saguenay, 1842-1983

Nombre d'ascendances (ou de probants) reliés au couple- ancêtre	Nombre de cas		
	Rachitisme (25 probants)	Groupe-témoin (25 "probants")	Tyrosinémie (68 probants)
1	493	488	1 192
2	41	42	124
3	6	4	41
4	0	0	18
5	0	0	7
6	0	0	1
7	0	0	0
8	0	0	1
9	0	0	0
10	0	0	1

En d'autres circonstances, ces données pourraient refléter une diversité génétique. Mais ce n'est évidemment pas le cas ici. On doit plutôt conclure que les gènes de la tyrosinémie et du rachitisme étaient déjà très répandus parmi les premiers contingents d'immigrants au Saguenay, énoncé que confirme l'étude de la consanguinité.

La consanguinité

Rappelons que celle-ci consiste à rechercher, parmi les couples étudiés et à l'échelle du Saguenay, des ancêtres communs à l'un et l'autre conjoint. Ici, comme pour l'effet fondateur, des comptages relativement sommaires livrent des conclusions éclairantes¹². Le fichier du rachitisme ne contient aucun cas de consanguinité, celui du groupe-témoin en contient trois, tandis que le fichier de la tyrosinémie, avec ses 68 couples, en révèle trois seulement. Dans l'ensemble, et en considérant l'incidence des deux maladies dans la région, il semble que les mariages consanguins ont joué ici un rôle peu important.

Ce résultat, comme celui qui précède, est d'autant plus fiable que les ascendances ont été reconstituées sur un nombre de générations suffisamment élevé pour faire apparaître les liens de parenté pertinents (voir tableau 2).

¹² Des calculs plus sophistiqués (ϕ , α , etc.) sont en cours.

TABLEAU 2

Mesure de la profondeur chronologique des ascendances
et de la dimension du champ généalogique, selon le fichier

Géné- rations	Nombres attendu et observé d'ancêtres connus ^a ^c											
	Rachitisme			Groupe-témoin			Tyrosinémie			Trois fichiers		
	N. att.	N. obs.	% obs.	N. att.	N. obs.	% obs.	N. att.	N. obs.	% obs.	N. att.	N. obs.	% obs.
1 ^{re}	25	25	100,0	25	25	100,0	68	68	100,0	118	118	100,0
2 ^e	50	50	100,0	50	50	100,0	136	136	100,0	236	236	100,0
3 ^e	100	100	100,0	100	100	100,0	272	268	98,5	472	468	99,1
4 ^e	200	172	86,0	200	172	86,0	544	524	96,3	944	868	92,0
5 ^e	400	284	71,0	400	280	70,0	1 088	898	82,5	1 898	1 462	77,0
6 ^e	800	368	46,0	800	330	41,3	2 176	1 268	58,3	3 776	1 966	52,1
7 ^e	1 600	186	11,6	1 600	224	14,0	4 352	108	14,0	7 552	1 018	13,5
8 ^e	3 200	26	0,8	3 200	12	0,4	8 704	48	0,6	15 104	86	0,6
Total	6 375	1 211	19,0	6 375	1 193	18,7	17 340	3 818	22,0	30 100	6 222	20,7

^a S'agissant de généalogies ascendantes, le nombre attendu croît du simple au double à chaque génération. Il doit être multiplié par le nombre de probants.

^b La première génération est celle du probant.

^c Chaque ancêtre est compté autant de fois qu'il apparaît.

En outre, les données utilisées pour cette recherche ont permis de surmonter dans une large mesure le problème des substitutions nominatives, lequel est le fait d'une personne qui change complètement de nom ou de prénom. Ce problème, qu'on ne peut assimiler à de simples variations nominatives, survient assez fréquemment dans les registres de l'état civil et il est bien connu des généalogistes¹³. En l'absence de précautions appropriées ou de moyens propres à remédier au problème, on doit s'attendre à ce que, dans la pratique courante, une quantité non négligeable de liens généalogiques ne soient pas

¹³ SOREP a récemment réalisé une étude sur ce sujet (Bouchard, Roy et Otis, 1984).

faits, ce qui conduit à une sous-estimation de l'apparentement. On doit conclure de là que nos mesures de l'effet fondateur et de la consanguinité, si basses soient-elles, ne pèchent vraisemblablement pas par défaut¹⁴.

Dès lors, et comme il a été dit plus haut, il devient évident que la prévalence relativement élevée des homozygotes implique que les allèles mutants étaient déjà très fréquents dans les premières décennies du peuplement et qu'ils se sont reproduits d'une manière quasiment aléatoire, au gré du mouvement naturel de la population. On suppose donc que les porteurs contractaient des unions ni plus ni moins consanguines que celles pratiquées par l'ensemble de la collectivité à laquelle ils appartenaient. Cela dit, les données dont nous avons fait état jusqu'ici confirment les éléments d'homogénéité du bassin génétique saguenayen mais, en même temps, elles infirment le modèle démographique et social qui leur servait d'appui. En effet, les données relatives à l'immigration, à l'enracinement des familles, à l'effet fondateur et à la consanguinité suggèrent plutôt l'image d'une population relativement mobile et diversifiée. Comment concilier ces deux aperçus, apparemment contradictoires?

EN QUÊTE D'UN MODÈLE

Dans les pages qui suivent, nous essayons d'élaborer un modèle qui puisse rendre compte de la dynamique de la population régionale, en faisant place à toutes les données connues. Il va de soi, comme il a été dit, que cette tentative est exploratoire et que ses résultats devront être soigneusement validés dans des recherches ultérieures.

Les éléments de diversité

Il nous faut d'abord revenir sur la question de la diversité. Sans cultiver le goût du paradoxe, nous croyons utile de joindre à ce dossier certaines données propres à enrichir les indicateurs de l'hétérogénéité génétique, évoquée précédemment.

1. Les patronymes

D'abord, un relevé statistique des patronymes saguenayens les plus fréquents révèle un éventail beaucoup moins étroit que ne donnent à penser les clichés bien connus. Ce relevé a été effectué en premier lieu à partir du fichier de population, pour chaque décennie de la période 1842-1951, puis à

---

¹⁴ Par exemple, mentionnons qu'à eux deux, les fichiers du rachitisme et du groupe-témoin contenaient 32 substitutions qui ont pu être identifiées. Il faut aussi ajouter qu'au-delà des substitutions, l'enquête généalogique est la proie de bien d'autres sources d'erreurs. Ainsi, notre recherche nous a appris à quel point il fallait se méfier des données provenant d'enquêtes orales menées auprès des familles, en particulier pour ce qui touche aux dates et aux noms de lieu.

l'aide de l'annuaire téléphonique de 1983. Toutes ces distributions font voir de légers écarts; nous produisons ici celle de 1951 (voir tableau 3, 2e colonne)¹⁵. Il s'avère que le patronyme le plus répandu regroupe 9,6% de la population. Par rapport à d'autres contextes - urbains ou métropolitains - ce chiffre peut être considéré comme élevé; mais on est bien loin des 35% ou même 50% parfois évoqués. Par ailleurs, les 15 patronymes les plus fréquents comptent pour 30% de la population, et c'est là encore un chiffre qui doit être apprécié dans le contexte particulier des régions.

TABLEAU 3
Fréquence des patronymes les plus fréquents dans la population régionale et dans une sous-population de 488 porteurs d'un allèle mutant récessif, Saguenay, 1951-1981

Patronymes les plus fréquents	Fréquence dans la population totale (%)	Total (porteurs)		Fréquence dans la sous-population des porteurs					
		N.A.	%	Agénésie du corps calleux	Ataxie de Friedreich (Charlevoix-Saguenay)	Fibrose Kystique	Hémochromatose	Rachitisme	Tyrosinémie
A	9,65	52	10,7	6	8	12	4	4	18
B	3,53	11	2,3	1	2	5	1	1	1
C	3,43	11	2,3	2	1	1	0	1	6
D	2,99	19	3,9	6	0	2	1	2	8
E	2,62	10	2,0	0	3	3	0	1	3
F	2,05	15	3,1	2	2	5	1	2	3
G	2,19	12	2,5	2	1	5	0	1	3
H	1,57	17	3,5	3	0	6	1	3	4
I	1,30	7	1,4	1	1	1	0	2	2
J	1,39	10	2,0	1	1	3	1	3	1
K	1,74	7	1,4	2	0	2	1	1	1
L	1,20	7	1,4	0	1	1	2	3	0
M	1,42	6	1,2	1	2	0	1	0	2
N	1,02	8	1,6	0	1	4	0	0	3
O	1,23	8	1,6	2	0	0	4	0	2
Ensemble	37,3	200	40,9	29	23	50	17	24	57
Nombre total de porteurs	----	488	100,0	80	42	142	38	50	136

¹⁵ Ces données pourront bientôt être comparées à l'échelle québécoise; un relevé utilisant lui aussi les annuaires téléphoniques est en cours sur une quinzaine de régions du Québec.

2. Les dimensions du champ généalogique

Le tableau 2 montrant la profondeur chronologique des ascendances peut faire illusion. Au-delà de la profondeur, il convient de porter attention également à ce que nous appelons le champ généalogique, c'est-à-dire, pour un individu donné, la proportion d'ancêtres directs de chaque génération ayant appartenu à la population. Par exemple, si on considère l'ascendance d'un probant sur cinq générations dans une population quelconque, il sera théoriquement possible d'identifier un nombre maximum de 30 ancêtres, ce qui donnerait un indice d'enracinement de 100%. Cette mesure sommaire peut suggérer l'importance des apports génétiques venus de l'extérieur. Dans le cas de notre recherche, le tableau 2 révèle que ce pourcentage d'enracinement décroît très vite, d'une génération à l'autre, tombant à environ 50% à la 6e génération. Quant au pourcentage moyen par fichier, il s'établit autour de 20% et il révèle lui aussi un modèle de peuplement étalé dans le temps.

3. Les groupes sanguins

Une enquête réalisée il y a plus de 15 ans au Saguenay visait à estimer l'hétérogénéité génétique de la population à partir de l'étude des groupes sanguins ABO et Rh (Magnan et Benoist, 1969). Utilisant des données de la Croix-Rouge, les auteurs ont retracé l'origine des donneurs et divisé la région en 15 "sections" ou micro-régions. Le calcul des fréquences géniques et leur comparaison entre micro-régions amenèrent Magnan et Benoist à conclure à "une diversité régionale impressionnante" (pp. 49 et 57). Ils soulignaient en outre que les variations intra-régionales pouvaient impliquer des "sections" en apparence très homogènes, eu égard au mode de vie, à la culture, etc.

Ce sont là des résultats épars, qu'il faudra évidemment approfondir et prolonger dans d'autres directions. Ils sont néanmoins convergents et ils invitent à une nouvelle réflexion. Par ailleurs, on sait que la transmission génétique obéit à des règles complexes, elles-mêmes souvent mises en échec, comme l'ont rappelé depuis quelques années des recherches menées sous les auspices de l'INED et du CNRS, en France. En particulier, l'étude de la probabilité d'origine des gènes a bien mis en relief des phénomènes importants comme la contribution très inégale des fondateurs primitifs à la constitution d'un patrimoine génétique, de même que l'apport parfois disproportionné de certains immigrants ultérieurs (voir notamment Chapman et Jacquard, 1971; Jacquard, 1972; Vu Tien Khang et Sévin, 1977; Bourgoin-Vu Tien Khang, 1978).

Structures du bassin génétique régional

Tout ce qui précède conduit à suggérer l'idée d'une sorte de noyau génétique qui serait le lieu d'un effet ou d'une veine fondatrice très forte, où se concentrerait peut-être la majorité des génopathies spécifiques au Saguenay. Ce noyau rendrait compte des principaux indices d'homogénéité observés. Autour de lui s'articuleraient des couches concentriques marquées par une hétérogénéité croissante, le noyau exerçant sur les couches limitrophes une "contamination" dont seraient exemptes les couches périphériques.

Celles-ci, à leur tour, rendraient compte des éléments d'hétérogénéité dont nous avons fait état plus haut. On serait ainsi en présence de deux modèles démographiques plus ou moins parallèles ou superposés, l'un propre au noyau, l'autre propre à sa périphérie.

Par ailleurs, cette représentation de la structure du patrimoine génétique suggère aussi, défini en termes de porteurs, le noyau pourrait impliquer qu'une minorité de la population régionale, contenue peut-être entre 10% et 15%¹⁴. Si cela s'avérait, on observerait ici un phénomène bien connu des épidémiologistes, à savoir une minorité de sujets à risque au sein de laquelle se concentre la majorité des pathologies. C'est bien ce qu'on a trouvé, par exemple, dans la population de l'Utah où, à l'aide de reconstitutions généalogiques, des chercheurs ont pu établir que 16% des descendances regroupaient 80% des décès consécutifs à des maladies cardio-vasculaires, soit un rapport de 1 à 5 (Williams, Skolnick et al., 1979).

Dès lors, la tâche prioritaire, pour les années à venir, devrait consister à appréhender ce noyau, à identifier les descendances qui le composent. Cet objectif semble pouvoir être atteint par diverses avenues, dont il faudra planifier l'exploration. On songe par exemple à une démarche géographique: le présumé noyau prend-il la forme de multiples isolats dispersés dans l'espace? Est-il constitué des fameuses familles-souches propres à chaque village et assimilées au résidu de familles complètes que livre la reconstitution des familles à l'échelle locale? Ou se concentre-t-il dans une micro-région?¹⁵ Du bien encore, est-il le fait d'une sous-population de porteurs disséminés dans l'ensemble de la population, les allèles mutants s'étant diffusés dans les descendances à la façon d'une poignée de billes sur une glace? L'analyse des noms de famille représente une deuxième voie. Certes, un premier pas dans cette direction a livré des résultats peu concluants. Nous avons en effet étudié la distribution des 15 patronymes les plus fréquents dans la population totale et dans une sous-population d'hétérozygotes, porteurs d'un allèle mutant (celui du rachitisme, de la tyrosinémie et de l'hémochromatose - voir tableau 3). Ces patronymes, qui représentent 37,3% de la population totale, regroupent 40,9% des porteurs, soit un rapport de 1 à 1,1. C'est là un écart très négligeable qui ne se compare évidemment pas à celui rapporté à propos de l'Utah. L'enquête isonymique constitue néanmoins une direction qu'il sera utile d'exploiter.

---

¹⁴ Ce qui, à titre d'illustration, représenterait alors de 30 000 à 45 000 personnes, de 6,000 à 10,000 familles, soit quelques centaines de descendances?

¹⁵ Hypothèse qu'on peut déjà écarter, sur la foi des données déjà disponibles.

Une troisième voie réside dans les reconstitutions et analyses généalogiques proprement dites, lesquelles sont de nature à éclairer la forme du noyau. Des études de "co-agrégation"¹⁸ peuvent montrer dans quelle mesure les divers allèles mutants, présents dans la population, tendent à se concentrer dans les mêmes descendance, et donc chez les mêmes porteurs. Dans l'affirmative, le noyau est uniforme et il est contenu dans une veine fondatrice principale; dans le cas contraire, il prend une forme éclatée, étant constitué de plusieurs veines fondatrices, etc. Une opération très sommaire a été réalisée dans cette direction. Utilisant les trois fichiers, nous avons mesuré le degré d'identité ou d'intersection entre les couples qui, au sein de leur fichier respectif, apparaissaient dans plus d'une ascendance. Ainsi, le fichier du rachitisme contenait 47 de ces couples, celui de la tyrosinémie 274 et celui du groupe-témoin 46. Le pourcentage d'identité ou d'intersection s'établit à 18,4% entre les fondateurs du rachitisme et ceux de la tyrosinémie, et à 35% entre le groupe-témoin et celui de la tyrosinémie. Ces résultats n'autorisent évidemment pas de conclusions catégoriques¹⁹ mais si la tendance qu'ils dessinent devait s'avérer, elle confirmerait l'hypothèse d'un noyau éclaté.

La transmission génétique

En définitive, quoi qu'il advienne ultérieurement du modèle qui vient d'être présenté, il constitue à ce stade-ci une idée scientifique utile. D'abord, sur un plan pratique qu'on aurait tort de négliger, il suggère une approche qui risque moins de heurter la population régionale, déjà très alertée et affligée d'une image peu enviable; dans cette mesure, il peut contribuer à favoriser l'action des chercheurs et du personnel médical en évitant de troubler, peut-être inutilement, un très grand nombre de familles. Mais surtout, sur un plan strictement scientifique, le modèle fournit à la fois a) un cadre au sein duquel les connaissances actuelles trouvent une cohérence et b) une stratégie de recherche pertinente pour les années à venir.

1. La diffusion des allèles mutants

Sur un autre plan, le modèle du noyau, en tant qu'il concilie des éléments d'homogénéité et de diversité, trouve des appuis dans l'analyse démographique. A partir d'une modélisation très sommaire, on peut en effet montrer que le nombre de fondateurs, porteurs d'allèles mutants, a dû être très élevé parmi la population saguenayenne dès les débuts de la colonie, ce que suggéraient déjà nos résultats sur la parenté (ou effet fondateur) et sur la consanguinité.

-----
¹⁸ Mise au point par l'équipe de Mark Skolnick à Salt Lake City, cette méthode permet de mesurer la probabilité qu'un ancêtre ait transmis les gènes de deux maladies différentes (Skolnick et al., 1981).

¹⁹ En effet, nous n'avons fait que compter les couples communs, sans tenir compte de la distance généalogique ou du degré de la parenté observée. Il faudra aussi prendre en compte d'autres maladies et groupes-témoins.

Qu'il s'agisse de la tyrosinémie ou du rachitisme, on peut supposer une fréquence de porteurs de 1/15 dans la génération actuelle, soit environ 18 000 individus. On admet en outre que les sources primitives de ces allèles ne sont pas nombreuses et qu'elles doivent se retrouver surtout parmi les vieilles populations-mères de Charlevoix et du Bas-Saint-Laurent. Il est dès lors possible d'imaginer un modèle d'accroissement démographique qui rende compte de l'augmentation du nombre des porteurs entre 1840 et 1983. Plus exactement, la démarche consiste à construire un modèle vraisemblable qui permette, non pas d'établir un chiffre précis, mais de fixer un ordre de grandeur quant au nombre d'immigrants-porteurs qui ont dû s'implanter au Saguenay durant la phase initiale de peuplement (1840-1865). Les données sont présentées au tableau 4.

TABLEAU 4
Essai d'estimation du nombre de porteurs primitifs d'allèles
mutants, compte tenu de la fréquence actuelle des porteurs.
Cas de la tyrosinémie (Saguenay)

Génération	Taux de remplacement des générations ^a (valeurs considérées comme maximales)	Apports de l'immigra- tion (valeurs considé- rées comme maximales) %	Nombre de nouveaux porteurs	Nombre total estimé de porteurs ^b
1965----	-	- ^c	10 698	17 829 ^d
1940-1964	1,5	5	7 131	10 527
1915-1939	2	5	3 396	5 013
1890-1914	2	5	1 617	2 387
1865-1889	2	10	770	1 120
1840-1864	2	- ^e	350	350

^a On ne considère ici que le remplacement des porteurs.

^b Pour tenir compte des survivants, on ajoute à chaque génération les porteurs de la génération précédente. Le nombre obtenu est évidemment approximatif.

^c Pour cette période, on considère comme négligeable le nombre de nouveaux porteurs dus à l'immigration, dont les sources étaient très diversifiées.

^d Le nombre total de porteurs, calculé selon la méthode ordinaire, est de 18 345.

^e Tous les immigrants-porteurs de cette période sont comptés dans la colonne suivante.

Même en supposant les conditions démographiques les plus favorables (apports importants de l'immigration, fécondité très élevée, émigration extrêmement faible, etc.), il faut compter un minimum de 350 porteurs à la période initiale pour rendre compte du nombre actuel de porteurs²⁰. On est loin ici de la poignée d'ancêtres dont la quasi-totalité de la population saguenayenne serait issue.

Un autre procédé de calcul, peut-être plus réaliste, aurait consisté à prendre le taux d'accroissement annuel de la population saguenayenne pour l'ensemble des 19^e et 20^e siècles (= 2,8%) et à l'appliquer à la sous-population des porteurs, en supposant connu le nombre de porteurs de la génération 1965-1983. Ce deuxième procédé arrive à un résultat qui est supérieur au précédent, soit environ 400 porteurs.

En conclusion, et à moins que la fréquence actuelle des porteurs ne soit largement surestimée, il faut désormais tenir pour vraisemblable que le nombre de porteurs d'allèles mutants, à la période initiale du peuplement, était de quelques centaines plutôt que de quelques dizaines - cet énoncé valant pour la tyrosinémie et, peut-être aussi, pour le rachitisme et l'agénésie du corps calleux. Encore une fois, ces données sont en accord avec nos résultats relatifs à la consanguinité et à l'effet fondateur, mais en retour, elles posent un problème immense: comment expliquer que les prélèvements génétiques effectués sur les populations-mères - et en particulier celle de Charlevoix - aient été aussi "contaminés"?

2. Le rôle de la consanguinité

On notera au passage que ce modèle de reproduction des porteurs d'allèles mutants ne fait pas intervenir la consanguinité. On sait en effet que l'union d'un hétérozygote avec un non-porteur produit un porteur sur deux. Celle de deux hétérozygotes, consanguins ou non, représente un cas relativement rare²¹. En principe, il en découle trois porteurs (dont un homozygote) sur quatre à la naissance: mais dans un grand nombre de cas, l'homozygote ne parviendra pas à l'âge adulte: d'où, encore une fois, un rapport voisin de 1 à 2, soit deux hétérozygotes adultes sur quatre naissances. La consanguinité agit donc ici directement sur le nombre d'homozygotes, mais elle influence très peu celui des hétérozygotes.

---

²⁰ En fait, nous avons supposé que jusqu'en 1940, la population du Saguenay se reproduisait au même rythme que celle de la Nouvelle-France.

²¹ Ce genre d'union a 14 fois moins de chances de se réaliser que le précédent (1 chance sur 225 contre 14, étant donné le taux de fréquence de 1/15).

Et même s'il en était autrement, il peut être utile de faire remarquer que, sous ce rapport, la région du Saguenay ne semble pas présenter de caractéristiques très particulières. Il est vrai que pour l'instant les termes de comparaison ne sont pas nombreux. Mais l'étude réalisée par C. Laberge (1967) sur la consanguinité déclarée dans l'archidiocèse de Québec en est un. La comparaison effectuée (voir tableau 5) porte précisément sur la période au cours de laquelle la consanguinité déclarée a atteint un sommet dans l'histoire du Saguenay²². Or, il appert que les indices saguenayens sont plus bas que ceux de la région de Québec, laquelle n'est pourtant pas réputée pour son endogamie ou son isolement. Une autre comparaison effectuée pour une période plus récente établit que le taux saguenayen de consanguinité déclarée était plus bas que le taux moyen québécois (Freire-Maia, 1968).

TABLEAU 5
Répartition (%) des mariages suivant le
degré de la consanguinité déclarée par les conjoints (1885-1895)^a

Populations	Degrés		
	2-2	2-3	3-3
Saguenay ^b	1,80	1,07	3,25
Archidiocèse de Québec	2,03	1,10	3,60

Sources: Laberge, 1967

Fichier de la population du Saguenay.

^a Le cadre de la comparaison (découpage chronologique, degrés pris en compte) est adapté à l'état des données utilisées dans l'une et l'autre source.

^b Fréquences reconstituées sur la base des deux périodes 1882-1891 et 1892-1901.

²² Document no 80 (tableau VII) du Programme de Recherches sur la Société Saguenayenne (SOREP).

CONCLUSION

Il importe, en terminant, de rappeler que cette recherche est exploratoire, que ses conclusions reposent sur l'étude de quelques maladies récessives seulement et qu'elles devront de toute évidence être validées et complétées par l'étude d'autres génopathies²³. Cela dit, la tyrosinémie et le rachitisme comptent tout de même parmi les maladies récessives les plus importantes et les plus caractéristiques du Saguenay et il serait étonnant que ces deux cas fassent tout à fait exception, en particulier au chapitre de la consanguinité (3 cas d'ancêtres communs sur les 93 ascendances étudiées). En outre, nos résultats reposent pour une large part sur de nombreuses analyses démographiques ou historiques conduites sur l'ensemble de la région.

Mais en retour, comme il a été dit plus haut, ces résultats font ressortir l'énigme de Charlevoix, région d'où provenaient en très grande majorité les premiers immigrants saguenayens. Pour la tyrosinémie par exemple, si la quantité estimée de porteurs est valable pour la génération 1840-1864, on y aurait relevé une fréquence minimale de l'ordre de 1/15, soit l'équivalent de la fréquence dans la population actuelle. Admettons un instant qu'on observe quelque chose d'analogue pour le rachitisme et l'agénésie du corps calleux - laissons de côté pour le moment les autres maladies - et on en arrive à estimer une fréquence extrêmement élevée de porteurs d'allèles mutants. Quel modèle démographique et génétique faudra-t-il prêter à la vieille population de Charlevoix pour expliquer ce phénomène?

Certes, il ne sera pas possible de répondre d'ici peu à une question de cette envergure. A court terme cependant, nous espérons que la présente recherche fait voir le genre d'apport que la démographie génétique peut fournir à la compréhension des génopathies et, d'une manière plus générale, à l'étude des phénomènes liés à la reproduction biologique. Née de la rencontre de l'histoire, de la démographie et de la généalogie, cette démographie génétique vise à éclairer la dynamique générale de la population et son large éventail de paramètres physiques, sociaux, économiques et culturels. La pertinence d'une telle approche, eu égard aux maladies héréditaires, est aisée à établir: les variables qui déterminent la dynamique de la population, qu'il s'agisse de la formation de la famille, des mouvements migratoires, des systèmes d'héritage ou des choix matrimoniaux, ne pèsent-elles pas en même temps lourdement sur la transmission des gènes dans un milieu donné? Il s'agit là, on le voit, d'une perspective de synthèse, axée sur des réalités fondamentales auxquelles s'articulent aussi bien des questions d'histoire, de sociologie ou d'ethnologie. Enfin, l'apport pratique de ces connaissances est également attesté sur le plan du conseil génétique aussi bien que du dépistage.

---

²³ On ne doit pas exclure, par exemple, que la consanguinité et l'effet fondateur soient plus importants pour une maladie à forte prévalence dont le nombre de porteurs serait relativement peu élevé.

RÉFÉRENCES BIBLIOGRAPHIQUES

- ANDERMAN, E., ANDERMAN, F. et al., 1979. "Familial Agenesis of Corpus Callosum With Sensorimotor Neuropathy: Genetic and Epidemiological Studies of Over 170 Patients". *Canadian Journal of Neurological Sciences*, 6, 400.
- BOUCHARD, Gérard, 1975. "L'histoire démographique et le problème des migrations: l'exemple de Laterrière". *Histoire sociale/Social History*, VIII, 15, 21-33.
- BOUCHARD, Gérard, 1978. "Démographie et société rurale au Saguenay, 1851-1935". *Recherches sociographiques*, XIX, 1, 7-31.
- BOUCHARD, Gérard, ROY, Raymond et OTIS, Y., 1984. "Registre de population et substitutions nominatives" (à paraître).
- BOURGOIN-VU TIEN KHANG, Jacqueline, 1978. "Quelques aspects de l'histoire génétique de quatre villages pyrénéens depuis 1740". *Population*, 33, 3, 633-660.
- CHAPMAN, Anne-M. et JACQUARD, Albert, 1971. "Un isolat d'Amérique centrale: les Indiens Jicaques du Honduras", in *Population et génétique. Hommage à Jean Sutter*. Paris, INED, 163-185 (Coll. "Travaux et documents", Cahier no 60).
- FRASER, Donald, SANG WHAY, Kooh et SCRIVER, Charles R., 1982. "Rachitisme héréditaire relativement réfractaire à la vitamine D: défis et perspectives". *Médecine moderne du Canada*, 37, 2, 199-209.
- FREIRE-MAIA, N., 1968. "Inbreeding Levels in Canadian and American Populations: a Comparison with Latin America". *Eugenics Quarterly*, 15, 22-23.
- GLORIEUX, Francis-H. et al., 1981a. "Vitamin D Metabolism in Preterm Infants". *Journal of Pediatrics*, 99, 640-643.
- GLORIEUX, Francis-H. et al., 1981b. "Vitamin D Dependency: Replacement Therapy with Calcitriol". *Journal of Pediatrics*, 99, 26-34.
- GOMILA, Jacques et BUYON, Louise, 1969. "Etude comparative de petites communautés rurales; méthodes et premiers résultats à propos de la consanguinité à Bois-Vert (Québec)". *Population*, 24, 6, 1127-1153.
- IGARTUA, José et DE FREMINVILLE, Marine, 1983. "Les origines des travailleurs de l'Alcan au Saguenay, 1925-1939". *Revue d'histoire de l'Amérique française*, 37, 2, 291-308.
- JACQUARD, Albert, 1972. "Evolution du patrimoine génétique des Kel Kummer". *Population*, 27, 4-5, 783-800.
- LABERGE, Claude, 1967. "La consanguinité des Canadiens français". *Population*, 22, 5, 861-896.

LABERGE, Claude, 1969. "Hereditary Tyrosinemia in a French Canadian Isolate". *The American Journal of Human Genetics*, 21, 1, 36-45.

LABERGE, Claude, 1976. "Population Genetics and Health Care Delivery: The Quebec Experience", in *Advances in Human Genetics*, 6, (H. Harris et K. Hirschorn, édés.), 323-374.

LAROCHELLE, J., MORTEZAI, S., BELANGER, M., TREMBLAY, M., CLAVEAU, J.-C. et AUBIN, G., 1967. "Experience With 37 Infants With Tyrosinemia". *Journal of Canadian Medical Association*, 97, 1 051.

LAROCHELLE, J. et al., 1968. "Tyrosinémie héréditaire avec tyrosilurie". *Union médicale du Canada*, 97, 1-11.

LAROCHELLE, J. et al., 1972. "La tyrosinémie héréditaire". *Le Saguenay médical*, XIX, 1, 30-31.

LAROCHELLE, J. et al., 1973. "Tyrosinémie héréditaire". *Le Saguenay médical*, XX, 1, 3-29.

MAGNAN, C. et BENOIST, J., 1969. "Les groupes sanguins des Canadiens français: la région du Saguenay-Lac Saint-Jean". *L'Anthropologie*, 73, 1-2, 49-76.

POUVEZ, Christian, ROY, Raymond et BOUCHARD, Gérard, 1981. "La mobilité géographique en milieu rural: le Saguenay, 1852-1861". *Histoire sociale/Social History*, XIV, 27, 123-155.

POUVEZ, Christian, LAVOIE, Yolande et al., 1983. *Les Saguenayens. Introduction à l'histoire des populations du Saguenay*. Québec, Presses de l'Université du Québec, 424 p.

SCRIVER, Charles R. et al., 1967. "Hereditary Tyrosinemia and Tyrosyluria in a French Canadian Geographic Isolate". *American Journal of Diseases of Children*, 113, 41-46.

SCRIVER, R. Charles, 1970. "Vitamin D Dependency". *Pediatrics*, 45.

SKOLNICK, Mark, et al., 1981. "A Population-Based Assessment of Familial Cancer Risk in Utah Mormon Genealogies", in F.E. Arrighi et al., *Genes, Chromosomes and Neoplasia*. New York, 477-500.

VU TIEN KHANG, J. et SEVIN, A., 1977. *Choix du conjoint et patrimoine génétique*. Paris, CNRS, 159 p.

WILLIAMS, Roger, R., SKOLNICK, Mark et al., 1979. "Utah Pedigree Studies: Design and Preliminary Data for Premature Male CHD Deaths", in *Genetic Analysis of Common Diseases: Application to Predictive Factors in Coronary Disease*. New York, 711-729.

RÉSUMÉ - SUMMARY - RESUMEN

BOUCHARD Gérard, LABERGE Claude, SCRIVER Charles R., GLORIEUX Francis, DECLOS Manon, BERGERON Lise, LAROCHELLE Jean et MORTEZAI Saidi - Étude démographique et généalogique de deux maladies héréditaires au Saguenay

La population du Saguenay est depuis longtemps reconnue pour l'ampleur des problèmes génétiques auxquels elle fait face. S'agissant en particulier de maladies récessives comme la tyrosinémie, l'ataxie de Friedreich (forme Charlevoix-Saguenay), le rachitisme ou l'agénésie du corps calleux, on a imputé les fortes incidences observées à divers facteurs comme les nombreux mariages consanguins, la stabilité de la population, un effet fondateur particulièrement accentué, un modèle particulier d'immigration, etc. Cependant, les analyses que nous avons commencé à réaliser à l'aide du fichier de population construit par SOREP obligent à réviser ces énoncés. La construction des généalogies par ordinateur et l'étude des comportements démographiques à l'aide de la reconstitution automatique des familles permettent en effet des analyses rétrospectives très approfondies et livrent des aperçus qui étaient hors de portée jusqu'à ce jour. L'enquête que nous rapportons ici revêt un caractère expérimental; c'était la première fois que nous tentions une utilisation rigoureuse du fichier de population dans cette direction. Les résultats obtenus ont d'ores et déjà des retombées sur le conseil génétique et, en outre, ils modifient substantiellement notre perception de la dynamique démographique au Saguenay.

BOUCHARD Gérard, LABERGE Claude, SCRIVER Charles R., GLORIEUX Francis, DECLOS Manon, BERGERON Lise, LAROCHELLE Jean and MORTEZAI Saidi - A Demographic and Genealogical Study of Two Hereditary Diseases in the Saguenay

The population of the Saguenay has long been known for the magnitude of the genetic problems it faces. In particular, since the problem is one of recessive illnesses such as tyrosinemia, Friedreich's ataxia (Charlevoix-Saguenay type), rickets or agenesis of corpus callosum, the strong observed effects have been ascribed to several factors such as the numerous marriages between blood relatives, the stability of the population, a particularly strong founder effect, a specific model of immigration, etc. However, the analysis we have begun to carry out with the aid of SOREP's population data base, forces us to revise these statements. The computer construction of genealogies and the study of demographic behaviour using automatic family reconstruction allow, indeed, for very thorough retrospective analyses, and deliver insights that, to this day, were out of reach. The survey on which we report is of an experimental nature; it was the first time we attempted a rigorous use of the population data base, for such purposes. The results obtained have already had an impact on underlying assumptions in the field of genetics, and moreover, they have substantially changed our perception of the demographic dynamics of the Saguenay.

BOUCHARD Gérard, LABERGE Claude, SCRIVER Charles R., GLORIEUX Francis, DECLOS Manon, BERGERON Lise, LAROCHELLE Jean y MORTEZAI Saidi - Estudio demográfico y genealógico de dos enfermedades hereditarias en el Saguenay

Hace tiempo que la población saguenayense es reputada por la envergadura de los problemas genéticos que enfrenta. Se trata particularmente de las enfermedades recesivas como la tirosinemia, la ataxia de Friedreich (tipo Charlevoix-Saguenay), el raquitismo o la agenesia del cuerpo caloso, cuya alta frecuencia se ha atribuido a diversos factores tales como el alto número de uniones consanguíneas, la estabilidad de la población, un efecto "fundador" especialmente acentuado, un patrón particular de migración, etc. No obstante, los análisis que hemos comenzado a realizar gracias al archivo de población elaborado por SOREP (Sociedad de Investigaciones acerca de las Poblaciones), compelen a examinar de nuevo estos enunciados. La creación de genealogías por medio del computador y el estudio de los comportamientos demográficos a través de la reconstitución automática de las familias, permiten elaborar análisis retrospectivos refinados que ofrecen una visión que antes estaba fuera de nuestro alcance. La investigación, de la cual damos cuenta en este artículo, es de carácter experimental; por primera ocasión intentamos el uso minucioso del archivo de población en este sentido. Los resultados obtenidos tienen ya su resonancia en la orientación que prodigan los genetistas, además de que modifican substancialmente nuestra percepción acerca de la dinámica demográfica del Saguenay.