

## Homogénéité génétique des Canadiens français du Québec : mythe ou réalité?

### GENETICAL HOMOGENEITY AMONG FRENCH CANADIANS OF QUEBEC: MYTH OR REALITY?

### HOMOGENIDAD GENETICA DE LOS CANADIENSES FRANCESES DEL QUEBEC: ¿MITO O REALIDAD?

Marc De Braekeleer

Diversité de la population québécoise  
Volume 19, Number 1, printemps 1990

URI: <https://id.erudit.org/iderudit/010032ar>  
DOI: <https://doi.org/10.7202/010032ar>

[See table of contents](#)

#### Publisher(s)

Association des démographes du Québec

#### ISSN

0380-1721 (print)  
1705-1495 (digital)

[Explore this journal](#)

#### Cite this article

De Braekeleer, M. (1990). Homogénéité génétique des Canadiens français du Québec : mythe ou réalité? *Cahiers québécois de démographie*, 19(1), 29–48.  
<https://doi.org/10.7202/010032ar>

#### Article abstract

Several recent studies on the polymorphism of the regions of the genome have shown that the French-Canadian population demonstrates a large genetical diversity. Such a diversity may be explained by the heterogeneity and the large size of the group of founders, by the contribution of "external" genes, and by genetical recombination. Moreover, a Quebec-France comparison of several genetical markers suggests that Quebec's genetical pool has not been impoverished, but has rather been enriched through the contact with other populations.

## **Homogénéité génétique des Canadiens français du Québec : mythe ou réalité ?**

Marc DE BRAEKELEER \*

### **LE CONTEXTE HISTORIQUE ET DÉMOGRAPHIQUE**

Jusqu'au moment où la colonie française passe sous le contrôle anglais, en 1763, quelque 25 000 personnes immigrent au Québec. Cependant, un grand nombre d'entre elles repartent en France et l'on estime que seulement 8500, dont 1600 femmes, s'installent au Québec de façon permanente et y laissent une descendance (Harris et Matthews, 1987; Boleda, 1984; Charbonneau et alii, 1987). Après la prise de contrôle du Canada par les Anglais, l'immigration de source française cesse, et les populations d'origine française et d'origine britannique évoluent parallèlement, pratiquement sans se mélanger (Courville, 1985).

La population canadienne-française connaît une expansion démographique très importante, de telle sorte qu'on peut estimer que la population francophone actuelle du Québec est en grande partie issue des 8500 colons installés aux XVIIe et XVIIIe siècles.

De nombreux travaux ont essayé de déterminer les lieux d'origine de ces 8500 colons (Harris et Matthews, 1987; Boleda, 1984; Charbonneau et alii, 1987; Jetté, 1983). Il ressort de ces études que la majeure partie des immigrants venaient des régions de l'ouest de la France. Celles qui ont fourni le plus d'immigrants sont Paris et l'Île de France (1094 immigrants), la Normandie (1111), le Poitou (750), l'Aunis (679), la Bretagne

---

\* Université du Québec à Chicoutimi, Centre interuniversitaire SOREP.  
La présente étude a été soutenue en partie par une subvention de la Fondation de l'Université du Québec à Chicoutimi.

(461), la Saintonge (406), l'Auvergne-Guyenne (338), l'Anjou (222), le Languedoc-Cévennes (221) et le Perche (217). Il faut cependant remarquer qu'après 1700, les régions de l'est de la France ont également fourni un nombre non négligeable d'immigrants, notamment la Champagne (194), la Lorraine (138), la Bourgogne (133), la Provence (98) et l'Alsace (91). De plus, parmi les 8500 colons qui se sont installés en Nouvelle-France, environ 350 n'étaient pas français mais venaient de la Suisse, de l'Allemagne, de la Belgique, etc. (Harris et Matthews, 1987; Jetté, 1983).

### **L'ÉTUDE «PROVINCES FRANÇAISES»**

Au début des années 1980, un projet de recherche multipartite de grande envergure appelé «Provinces françaises» a été entrepris en France et au Québec (Ohayon et Cambon-Thompsen, 1986). Son but était d'étudier la distribution du polymorphisme de plusieurs marqueurs sériques au Québec et dans diverses régions de la France, et de déterminer les distances génétiques entre ces régions. Ces marqueurs comprenaient les HLA-A, HLA-B, HLA-C, HLA-DR, Glo et Bf, appartenant au complexe d'histocompatibilité, ainsi que des protéines sériques (transferrines, Gm et alpha-1 anti-trypsine) et les groupes sanguins (ABO, Rhésus, MNSs et Kell).

Dans chacune des 15 régions françaises choisies, un grand nombre de familles nucléaires (père, mère et deux enfants) ont été étudiées (tableau 1). Les conditions d'inclusion de ces familles dans l'enquête étaient qu'elles ne soient pas apparentées au moins au deuxième degré, aient une histoire médicale négative au point de vue héréditaire et soient établies dans la région depuis au moins deux ou trois générations. Au Québec, 90 familles répondant à ces critères ont été sélectionnées à Granby et à Saint-Hyacinthe (Montérégie dans la suite du texte). Il faut mentionner que les échantillons étudiés dans ces régions de France et au Québec sont considérés comme de gros échantillons pour une étude de génétique de la population.

L'analyse des données a fait apparaître de grandes ressemblances génétiques entre plusieurs régions françaises. C'est ainsi qu'on peut distinguer trois ensembles génétiquement proches : a) Normandie-Poitou-Roussillon (celui-ci est appelé Catalogne dans l'étude)-Limousin-Cévennes-Bretagne-Alsace, b) Poitou - Normandie - Bourgogne - Roussillon - Cévennes-Bre-

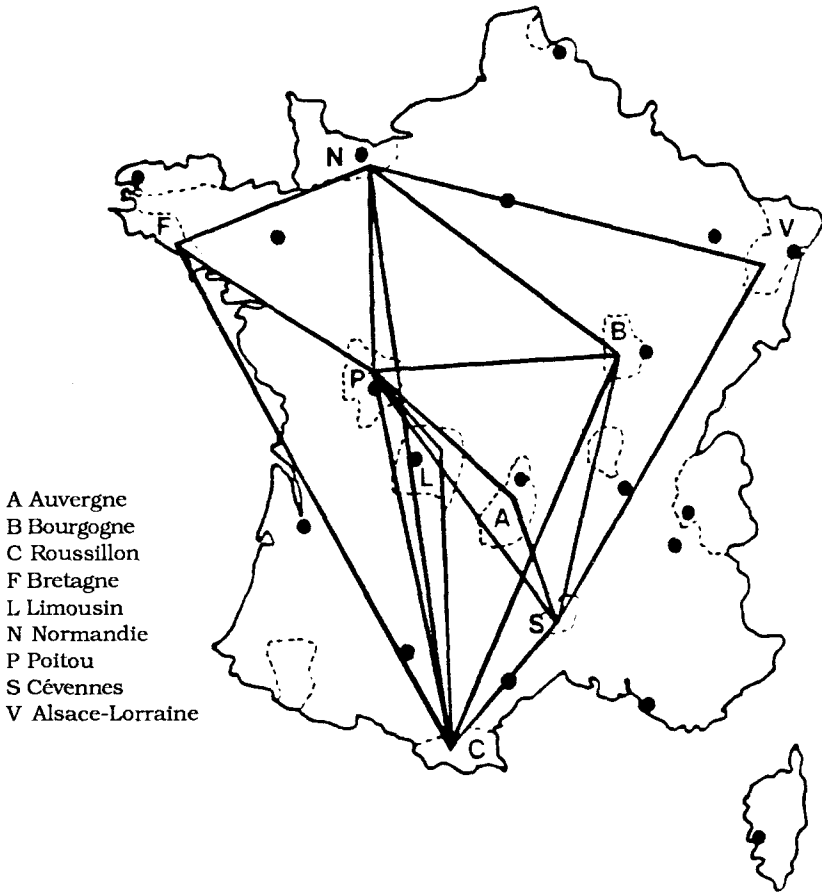
TABLEAU 1  
*Distribution par région des familles étudiées  
 dans l'étude «Provinces françaises»*

Région	Nombre de familles
Alsace	57
Lorraine	52
Auvergne	99
Basse Normandie (Calvados)	101
Béarn	99
Beaujolais-Bourgogne	100
Bretagne Nord	102
Bretagne Sud	104
Roussillon (appelé Catalogne dans l'étude)	90
Cévennes	106
Corse	76
Flandre	102
Limousin	43
Poitou	107
Québec (Montérégie)	90
Savoie-Dauphiné	54

tagne et c) Roussillon-Cévennes-Auvergne-Poitou-Normandie-Bourgogne (figure 1) (Ohayon et Cambon-Thompsen, 1986).

L'étude des distances génétiques entre la Montérégie et les régions françaises a fait apparaître une grande ressemblance génétique avec le Poitou, la Catalogne, les Cévennes et l'Auvergne, et une ressemblance moindre avec la Bourgogne et la Normandie. Bien que la Bretagne occupe la cinquième place quant au nombre d'immigrants installés en Nouvelle-France, l'étude des distances génétiques a montré que la population canadienne-française du Québec était très différente de celle de la Bretagne (figure 2) (Ohayon et Cambon-Thompsen, 1986).

L'étude «Provinces françaises» sur la Montérégie donne donc à penser que la population canadienne-française trouve ses origines génétiques non seulement dans les régions ouest de la France mais aussi dans d'autres régions. Elle a également montré qu'il existait une grande diversité dans les allèles et les haplotypes des marqueurs sériques étudiés, les fréquences trouvées au Québec étant, à de rares exceptions près, comparables à celles des provinces françaises. C'est ainsi que la fréquence des variants Gc observée au Québec (1,6 %) est nettement plus élevée que les fréquences trouvées dans les différentes régions de France (moyenne : 0,5 %). Certains de ces variants ont été décrits parmi les populations d'origine amé-

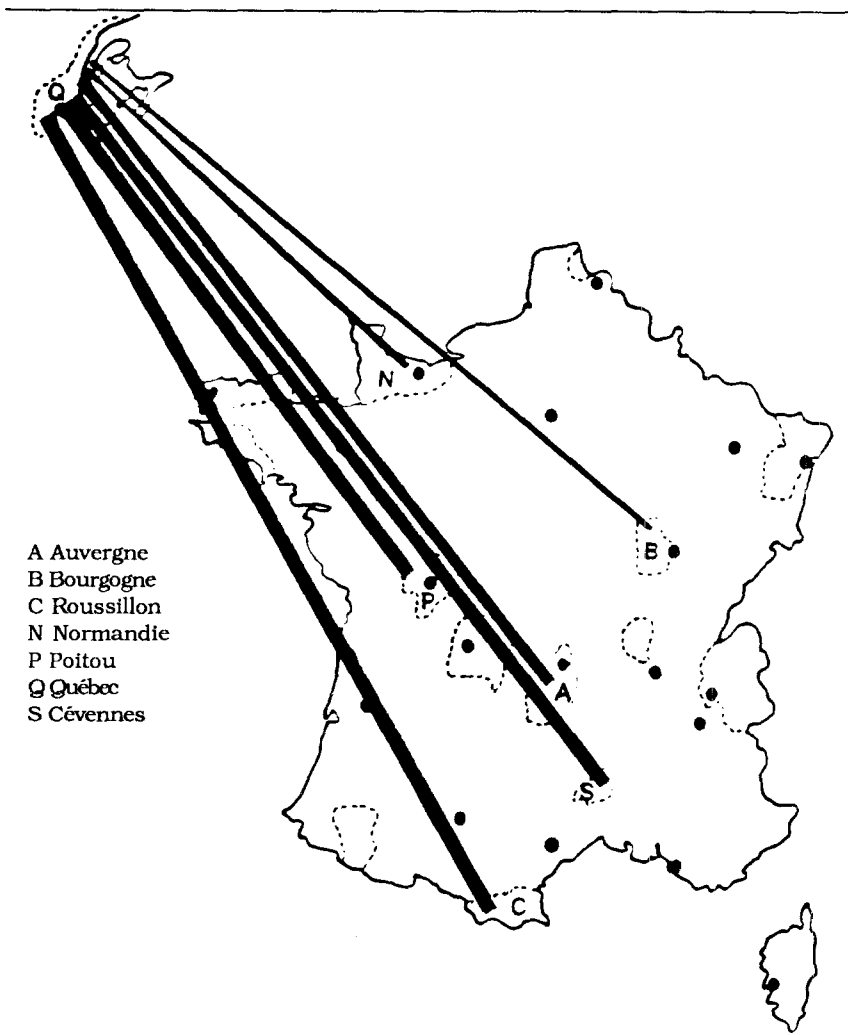


**Figure 1— RESSEMBLANCES GÉNÉTIQUES  
 ENTRE LES PROVINCES FRANÇAISES**

(rindienne (Decary, 1986). La fréquence des variants des HLA-DR est aussi augmentée au Québec par rapport à la France (7,6 % contre 5,1 %), de même que celle des variants de l'alpha-1-anti-trypsine (2,2 % contre 0,7 %).

### LES ÉTUDES HLA AU QUÉBEC

Les HLA («Human Leukocyte Antigens»), encore appelés antigènes tissulaires, sont des substances qui jouent un rôle crucial dans la décision de l'organisme d'accepter ou de rejeter un tissu transplanté. Il existe quatre loci chez l'homme, appelés



**Figure 2 — RESSEMBLANCES GÉNÉTIQUES ENTRE  
LE QUÉBEC ET LES PROVINCES FRANÇAISES**

HLA-A, HLA-B, HLA-C et HLA-D. Les trois premiers loci sont détectés sérologiquement par l'utilisation de réactions de cytotoxicité, d'agglutination et de fixation du complément. Les antisera utilisés pour détecter ces antigènes sont habituellement obtenus à partir du sang de patients ayant reçu de nombreuses transfusions ou encore de femmes ayant eu de nombreuses grossesses.

Hormis les données collectées dans la Montérégie par la Croix-Rouge de Montréal (Dr Francine Decary) dans le cadre de l'étude «Provinces françaises», d'autres données ont été collectées dans l'est du Québec (étude appelée «étude de Québec» dans la suite du texte) et dans la région du Saguenay («étude du Saguenay») (Dr Raynald Roy).

Les HLA de quelque 800 étudiants de l'Université Laval provenant principalement de l'est du Québec (Saguenay, Côte-Nord, Charlevoix, Côte de Beaupré, Québec, Rive-Sud, Bas-Saint-Laurent, Gaspésie) ont été étudiés. Les fréquences alléliques ont été calculées mais, comme il ne s'agissait pas d'une étude familiale, les haplotypes n'ont pu être déterminés. De plus, les étudiants apparentés (frères et soeurs, cousins) n'ont pas été exclus. On appelle haplotype une combinaison d'allèles de deux ou plusieurs loci situés tellement près l'un de l'autre (des autres) qu'ils sont le plus souvent transmis ensemble sans être séparés par des phénomènes de recombinaison.

Des fréquences alléliques et des haplotypes HLA ont aussi été déterminés dans la région du Saguenay. Seize familles dans lesquelles au moins un membre était atteint d'hémochromatose (maladie autosomale récessive liée au complexe HLA) ont été étudiées. Les chromosomes qui ne portaient pas l'allèle de l'hémochromatose ont été considérés comme représentatifs de la population normale. Une famille supplémentaire non touchée par l'hémochromatose a aussi été étudiée.

La distribution des fréquences alléliques du HLA-A est donnée dans le tableau 2 et celle des fréquences alléliques du HLA-B dans le tableau 3. On note de petites différences dans les fréquences alléliques des HLA-A ainsi que dans celles des HLA-B entre l'étude de la Montérégie et l'étude de Québec. Les différences trouvées entre l'étude de Québec et celle de la Montérégie pourraient être le reflet de fondateurs différents provenant des mêmes régions de France et (ou) de migrations interrégionales et (ou) de la recombinaison génétique et (ou) de l'apport de gènes «extérieurs» différents. Les fréquences alléliques du HLA-A et du HLA-B au Saguenay présentent des différences importantes par rapport aux trois autres études. Ces différences sont dues à deux facteurs. D'une part, le nombre de personnes étudiées était très petit; en effet, seulement 96 personnes réparties dans 17 familles ont été analysées. D'autre part, la population touchée par l'hémochromatose (16 familles sur 17) présente un coefficient moyen de consanguinité (calculé sur six générations) très élevé par rapport au coefficient calculé pour des

TABLEAU 2  
*Distribution des fréquences alléliques des  
 HLA-A dans quatre études (en %)*

Allèle	Montérégie 90 familles	Québec 1610 individus	Saguenay 17 familles	France 1292 familles
A1	11,4	13,7	8,3	13,4
A2	30,6	30,2	25,0	27,3
A3	13,5	14,8	11,1	13,1
A11	6,7	4,7	16,6	5,7
A23	1,4	0,8	8,3	2,9
A24	9,8	10,0	8,3	9,1
A25	1,1	0,7	5,6	1,2
A26	1,1	3,0	5,6	2,8
A28	5,1	3,7	0,0	3,7
A29	6,2	6,6	2,8	6,7
A30	0,6	3,0	2,8	2,8
A31	4,6	2,2	2,8	4,1
A32	3,9	2,5	2,8	3,3

TABLEAU 3  
*Distribution des fréquences alléliques des  
 HLA-B dans quatre études (en %)*

Allèle	Montérégie 90 familles	Québec 1610 individus	Saguenay 17 familles	France 1292 familles
B7	8,8	12,0	5,6	10,2
B8	8,5	9,8	2,8	9,8
B14	6,6	4,5	3,1	3,9
B17	3,9	2,9	0,0	4,1
B18	5,6	5,5	0,0	6,1
B27	5,6	3,9	0,0	3,6
B35	10,9	8,5	0,0	9,2
B39	2,8	0,9	5,6	2,5
B44	15,8	17,6	22,2	16,5
B49	1,1	1,1	8,3	1,1
B51	8,3	6,4	16,7	7,2
BW60	2,7	3,8	2,8	3,2
BW62	3,9	2,1	8,3	5,8



groupes témoins du Saguenay (respectivement  $F = 87,89 \times 10^{-4}$  et  $5,88 \times 10^{-4}$ ), ainsi qu'un coefficient moyen de parenté nettement plus élevé que le coefficient calculé pour des groupes témoins (respectivement  $\phi = 9,19 \times 10^{-4}$  et  $1,88 \times 10^{-4}$ ). Or, on sait qu'une consanguinité élevée modifie les fréquences géniques dans une population.

Malgré ces différences, il existe une grande similitude dans les fréquences alléliques des HLA-A et HLA-B entre les trois études réalisées au Québec, et ce bien qu'elles aient été conduites dans des régions différentes.

Afin d'estimer le degré d'homogénéité génétique de la population canadienne-française du Québec, nous avons comparé les résultats HLA des diverses régions du Québec à ceux de la France et de trois populations connues pour leur effet fondateur, leur isolement, leur coefficient de consanguinité élevé, leur endogamie et leur dérive génétique, donc pour leur homogénéité génétique. Les Huttérites Dariusleut de l'Alberta et les Huttérites Schmiedenleut du Dakota du Sud font partie de la population Huttérite, un isolat religieux de l'Amérique du Nord (Morgan et alii, 1980; Kostyu et alii, 1988). La population Huttérite Schmiedenleut est issue de 86 fondateurs et la population Huttérite Dariusleut de 77 fondateurs. La troisième population de référence est celle des Kel Kummer, population touarègue issue de 56 fondateurs (Chaventré, 1983). Il faut cependant remarquer que ces populations de référence sont de petites populations comprenant de quelques milliers à quelques dizaines de milliers d'habitants.

Le tableau 4 présente divers résultats d'analyse des HLA dans les sept populations considérées. Si on additionne les fréquences des cinq allèles HLA-A et des six allèles HLA-B le plus souvent rencontrés dans chacune de ces populations, on constate que les allèles HLA-A sont portés par au moins 79 % et les allèles HLA-B par au moins 71,4 % des individus appartenant aux trois populations considérées comme homogènes. On note par ailleurs que les fréquences totales des cinq HLA-A et des six HLA-B les plus répandus dans les études québécoises restent de loin inférieures aux fréquences rapportées chez les Kel Kummer et les Huttérites.

Le tableau 4 montre aussi le nombre d'haplotypes différents dans cinq études. Les populations Huttérites et Kel Kummer possèdent un nombre très restreint d'haplotypes différents malgré le grand nombre d'haplotypes possibles. On considère que chaque chromosome peut porter un haplotype différent;

TABLEAU 4  
Distribution des fréquences alléliques et haplotypiques  
des HLA dans diverses études

Études	Les 5 HLA-A les plus fréquents (%)	Les 6 HLA-B les plus fréquents (%)
Montréal	72	58,9
Saguenay	69,3	66,7
Québec	75,3	53,4
France	68,6	59
Huttérites Schmiedenleut	83	75
Huttérites Dariusleut	88	71,4
Kel Kummer	79	78,7

Études	Nombre de chromosomes étudiés (haplotypes possibles)	Haplotypes différents trouvés
Montréal	344	142
Saguenay	36	28
Huttérites Schmiedenleut	1604	58
Huttérites Dariusleut	406	28
Kel Kummer	618	34

Études	Haplotype le plus fréquent	Fréquence (%)
Montréal	A2B44	6,2
Saguenay	A2B44	14,3
Huttérites Dariusleut	A3B18	12,6
Kel Kummer	A28B7	18,8

dès lors, le nombre d'haplotypes possibles correspond au nombre de chromosomes étudiés. Au contraire, 142 haplotypes différents sur 344 possibles ont été trouvés dans l'étude de la Montréal et 28 différents sur 36 possibles au Saguenay, et ce malgré l'apparentement et la consanguinité élevée dans cette dernière étude (sous-population reliée à l'hémochromatose). Cela illustre très bien que malgré les facteurs incontestables d'homogénéisation au Saguenay, une grande diversité a été maintenue.

L'haplotype le plus fréquemment rencontré dans chacune des quatre populations est inclus dans le tableau 4. A3B18 représente 12,6 % de la population Huttérite Dariusleut et A28B7 18,8 % de la population Kel Kummer. Par contre,

l'haplotype le plus fréquent dans l'étude de la Montérégie, A2B44, n'a été trouvé que dans 6,2 % de la population étudiée mais il a été découvert chez 14,3 % des personnes étudiées au Saguenay. L'haplotype a en effet été trouvé chez quatre personnes apparentées aux deuxième et troisième degrés. Parmi les 28 haplotypes différents décrits dans cette dernière région, 22 ont aussi été retrouvés dans l'étude de la Montérégie.

## **ÉTUDES À D'AUTRES LOCI**

Ce qui a été dit pour les HLA pourrait être considéré comme des résultats partiels, peut-être exceptionnels. Voyons donc ce qu'il en est pour d'autres loci.

### **Le locus de l'hexosaminidase A**

La maladie de Tay-Sachs (autosomale récessive) est causée par des mutations au locus de l'hexosaminidase A. Cette maladie est très répandue chez les Juifs Ashkenazes et les Canadiens français. Une même mutation a été observée dans plusieurs familles canadiennes-françaises habitant dans un triangle dont les sommets sont Québec, Rimouski et Edmunston (Nouveau-Brunswick) (Myerowitz et Hogikyan, 1986). Cette mutation est différente de celle décrite chez les Juifs Ashkenazes. Plus récemment, une autre mutation a été décrite dans deux familles canadiennes-françaises qui n'étaient pas originaires de l'est du Québec (Bayleran, 1988).

### **Le locus du récepteur LDL**

De nombreuses mutations dans le gène du récepteur LDL sont responsables de l'hypercholestérolémie familiale, maladie autosomale dominante. Une mutation spécifique à la population canadienne-française a été trouvée chez les deux tiers des patients canadiens-français du Québec (Hobbs, 1987). Un effet fondateur a récemment été démontré (Jomphe, 1988). Des analyses complémentaires ont montré qu'il existe au moins cinq autres mutations spécifiques à la population canadienne-française, responsables d'hypercholestérolémie familiale (Jean Davignon, communication personnelle, 1990).

### **Le locus de la fibrose kystique**

La fibrose kystique est une maladie autosomale récessive dont le gène est situé sur le chromosome 7. On a analysé quinze

familles canadiennes-françaises (six originaires de Montréal et neuf du Saguenay) en utilisant plusieurs sondes ADN situées près du gène de la fibrose kystique, et les haplotypes ont été déterminés. Neuf haplotypes différents situés sur les chromosomes porteurs de la fibrose kystique sur un total de 30 possibles ont été trouvés, et 13 haplotypes différents sur 30 possibles ont été trouvés sur les chromosomes normaux (Rozen et Morgan, 1987).

### **Le locus de la phénylalanine hydroxylase**

L'enzyme phénylalanine hydroxylase est un enzyme très important dans le métabolisme de l'acide aminé phénylalanine. Des mutations au niveau de ce gène sont responsables de la phénylcétonurie, une maladie autosomale récessive très répandue dans la race caucasienne. Le gène de la phénylalanine hydroxylase humaine a été cloné. Il est possible de déterminer les haplotypes en utilisant différents enzymes de restriction qui font ressortir différents polymorphismes. Sept familles canadiennes-françaises originaires de l'est du Québec ont maintenant été étudiées (John, 1988a; John, 1988b). Cinq haplotypes différents ont été identifiés sur les 14 chromosomes porteurs des mutations alors que quatre haplotypes différents ont été trouvés sur les 14 chromosomes normaux. Les analyses génétiques montrent que la distribution des haplotypes de la phénylalanine hydroxylase chez les Canadiens français ressemblent à ceux qu'on a trouvés en France (John, 1988b).

### **Le locus de la bêta-globine**

La bêta-thalassémie est une maladie autosomale récessive grave dont la prévalence est très élevée autour du bassin méditerranéen, au Moyen-Orient, en Extrême-Orient et en Afrique du Nord. Les gènes de la bêta-thalassémie sont donc étrangers à la population fondatrice du Canada français. Cependant, la bêta-thalassémie est présente dans la population du comté de Portneuf (Prévost, 1988). L'analyse du locus de la bêta-globine de 52 chromosomes a permis de trouver deux haplotypes témoins des mutations de la bêta-thalassémie de Portneuf. Il s'agit des haplotypes qui sont le plus souvent associés à la bêta-thalassémie autour du bassin méditerranéen (Kaplan, 1988a; Kaplan, 1988b). Deux mutations très répandues dans les populations méditerranéennes ont maintenant été identifiées (Kaplan et alii, 1990). Elles se sont répandues dans

le comté de Portneuf par effet fondateur et endogamie (Kaplan et alii, 1990). Les 17 chromosomes normaux analysés à ce jour portent sept haplotypes normaux différents, cinq d'entre eux ayant été rapportés autour de la Méditerranée et deux étant « nouveaux » (jamais rapportés dans les populations caucasiennes, seulement en Asie et en Afrique) (Kaplan, 1988b). Il est intéressant de noter que l'étude « provinces françaises » menée au Poitou avait mis en évidence la présence de deux haplotypes des immunoglobulines « étrangers » à la population française, l'un étant d'origine arabe, l'autre ayant été retrouvé seulement en Chine (Alcalay, 1986).

### **HÉTÉROGÉNÉITÉ GÉNÉTIQUE : UNE EXPLICATION**

Tous ces résultats, bien que préliminaires, donnent à penser que la population canadienne-française du Québec est vraisemblablement beaucoup plus hétérogène sur le plan génétique qu'on l'avait cru jusqu'ici (Laberge, 1969; Bouchard et alii, 1987; Bouchard et alii, 1988) et qu'elle tire ses origines génétiques dans la population française.

Examinons maintenant les conditions qui peuvent modérer le bassin génétique d'une population. On peut distinguer des facteurs tels que l'effet fondateur, l'isolement et la consanguinité, qui ont tendance à homogénéiser le bassin génétique, et des facteurs tels que les mutations, les migrations et la recombinaison génétique, qui ont tendance à le diversifier.

Rappelons d'abord quelques notions de génétique des populations. On appelle effet fondateur la création d'une nouvelle population à partir d'un petit nombre d'individus appartenant à une autre population. L'isolat est une communauté d'individus qui, à cause d'un isolement géographique, social ou religieux, choisissent leur partenaire conjugal à l'intérieur de leur groupe, empêchant ainsi l'échange de gènes avec une autre population. Les unions de personnes apparentées provoquent de la consanguinité dans la population, ce qui a comme conséquence d'augmenter le taux des homozygotes et de diminuer le taux des hétérozygotes. Le nombre limité de fondateurs et l'isolement de la population peuvent entraîner la dérive génétique, processus par lequel les fréquences géniques se modifient, certains gènes disparaissant de la population et d'autres devenant très fréquents; le tout entraîne l'homogénéisation d'un bassin génétique. Il faut remarquer que la dérive due à l'isolement n'entraîne une homogénéisation significative du bassin

génétique qu'après un nombre de générations de l'ordre de grandeur de l'effectif.

Bien que les mutations soient un facteur de diversification du bassin génétique d'une population, leur fréquence est en général trop faible pour être un élément important de diversité. Les migrations provoquent le transfert d'information génétique entre les populations et modifient donc le bassin génétique des populations concernées. La diversité génétique engendrée par les migrations sera cependant moindre dans le cas de migrations familiales (individus ayant déjà certains gènes identiques) que dans le cas de migrations individuelles. Elle sera aussi moindre si les populations sont déjà apparentées.

La recombinaison génétique est un processus par lequel les chromosomes homologues d'un individu échangent une partie de leur information avant de se séparer à la première division de méiose. Il en découle que ce n'est pas un chromosome entier qui est transmis mais en fait des parties différentes des deux chromosomes homologues. La fréquence des recombinaisons est différente selon le sexe et les chromosomes, ce qui donne une composition «unique» à chaque gamète. La recombinaison génétique, bien que n'introduisant pas de nouveaux gènes dans la population, fait obstacle à l'homogénéisation en créant des combinaisons géniques différentes pour chaque personne.

La première question que l'on se pose quand on parle du bassin génétique canadien-français est la suivante : le noyau fondateur de la population canadienne-française était-il homogène ou hétérogène ? L'hypothèse la plus vraisemblable est qu'il était très hétérogène. En effet, 8500 personnes se sont installées en Nouvelle-France. Cette immigration s'est faite le plus souvent individuellement et les immigrants sont venus des 38 provinces françaises (Charbonneau et alii, 1987). De plus, plusieurs dizaines d'immigrants étaient originaires d'autres pays tels que la Belgique, l'Allemagne, la Suisse, l'Autriche (Charbonneau et alii, 1987; Jetté, 1983). Bien que le nombre des immigrantes fût nettement inférieur à celui des immigrants, elles provenaient principalement des villes, notamment de Paris (Charbonneau et alii, 1987). Dès lors, elles étaient vraisemblablement très hétérogènes génétiquement. Or, les provinces françaises des XVII<sup>e</sup> et XVIII<sup>e</sup> siècles étaient relativement cloisonnées. Par ailleurs, on sait qu'à une époque lointaine, les provinces de l'ouest ont été longtemps sous domination anglaise, celles du sud sous régime espagnol, etc. Les

populations régionales de la France sont encore aujourd'hui très différentes d'un point de vue socio-culturel et biologique (Bretons, Gascons, Basques, Provençaux, Alsaciens, etc.).

La deuxième question que l'on se pose est de savoir s'il y a eu dérive génétique ou homogénéisation du bassin génétique canadien-français. Si on se pose la question à l'échelle de la province, la réponse est non. En effet, les résultats obtenus au niveau de plusieurs loci (phénylalanine hydroxylase, fibrose kystique, bêta-globine) et les HLA montrent que les haplotypes décrits en France ont aussi été retrouvés dans la population canadienne-française du Québec et souvent avec des fréquences comparables.

Les raisons pour lesquelles le bassin génétique canadien-français ne s'est pas homogénéisé (sauf exceptions régionales) sont liées à l'hétérogénéité du noyau fondateur et à sa grande taille, à une consanguinité qui est restée relativement basse (sauf aux périodes de colonisation) (Laberge, 1967; Freire-Maia, 1969) et à un apport extérieur constant (même si ce sont des petits nombres). La grande taille du noyau fondateur est à elle seule suffisante pour empêcher la dérive génétique. Cependant, parmi les 8500 fondateurs, il n'y avait que 1600 femmes. Dès lors, il faut déterminer l'«effectif génétique», qui peut être obtenu par la formule

$$N_g = \frac{4 N_h N_f}{N_h + N_f}$$

où  $N_h$  = nombre d'hommes et  $N_f$  = nombre de femmes. Dans le cas du noyau fondateur canadien-français,  $N_g$  est égal à 5195, ce qui est encore suffisant pour rendre globalement la dérive génétique inopérante. Examinons cependant les autres facteurs d'homogénéisation d'un bassin génétique et voyons s'ils ont joué un rôle dans la population canadienne-française. Plusieurs auteurs ont étudié la consanguinité des Canadiens français à diverses périodes et dans différentes régions du Québec (Laberge, 1967; Freire-Maia, 1969; Bouchard et alii, 1984; Gradie, 1985; Bouchard, 1988; Morissette, 1988; De Braekeleer et alii, 1988a). Il faut tout d'abord distinguer deux types de consanguinité : la consanguinité proche et la consanguinité éloignée. Cette dernière est le reflet d'un effet fondateur. Elle consiste à reconnaître au-delà de la sixième génération un ancêtre commun au père et à la mère d'un individu (unions entre cousins du troisième degré). La consanguinité proche est due aux unions oncle-nièce, tante-neveu, cousins

germains et cousins du deuxième et du troisième degré. Elle est un facteur d'homogénéisation très puissant qui dépend du type d'union contractée. On estime que l'effet d'homogénéisation devient cependant négligeable à partir des unions entre petits-cousins (Jacquard, 1974). Or, la consanguinité proche est restée relativement basse sauf aux périodes de colonisation et dans des régions comme Charlevoix et, vraisemblablement, les Îles-de-la-Madeleine (Laberge, 1969; Morissette, 1988). En effet, les unions à forte consanguinité (oncle-nièce, tante-neveu, cousins germains) ont été tout particulièrement évitées. Freire-Maia, dans son étude sur les mariages de 1959, a montré que le coefficient moyen de consanguinité calculé d'après les dispenses de l'Église catholique était plus élevé au Québec que dans les autres provinces canadiennes et aux États-Unis mais moins élevé qu'en Amérique du Sud. La valeur du coefficient moyen de consanguinité n'atteignait cependant que  $5,7 \times 10^{-4}$  (Freire-Maia, 1969). Cette valeur est proche de celles qui ont été observées dans plusieurs pays européens pour la même période (Lebel, 1983). De plus, les coefficients moyens de consanguinité calculés d'après les dispenses accordées par l'Église catholique pour diverses périodes de l'histoire du Québec sont comparables à ceux qui ont été calculés pour les mêmes périodes dans plusieurs pays européens (Lebel, 1983). Il est donc fort peu probable que la consanguinité ait entraîné l'homogénéisation du bassin génétique québécois. Il semble d'ailleurs que la consanguinité accumulée depuis les origines de la population canadienne-française n'est pas élevée. La consanguinité accumulée est le résultat de la consanguinité proche et de la consanguinité éloignée, celle-ci étant surtout due à la limitation des effectifs au début de la colonie. À titre d'exemple, la consanguinité cumulée d'un échantillon de personnes de Kamouraska est de  $104 \times 10^{-4}$  (De Braekeleer et alii, 1988a) alors qu'elle est de  $800 \times 10^{-4}$  chez les Huttérites (Kostyu et alii, 1988) et de  $1110 \times 10^{-4}$  chez les Kel-Kummer (Chaventré, 1983).

Depuis sa fondation, la population canadienne-française n'a jamais été complètement isolée. Plus particulièrement, des gènes amérindiens ont été introduits dans le bassin génétique canadien-français, ainsi qu'en témoignent la présence de variants Gc typiquement amérindiens dans le patrimoine génétique québécois (Decary, 1986) et les unions mixtes qui ont eu lieu dans la province depuis le début de la colonisation (Dickason, 1985). Les populations anglophones ont aussi contribué au bassin génétique canadien-français. Le meilleur



exemple est peut-être donné par l'origine des fondateurs de Charlevoix avant 1850 (Jetté, 1987). Parmi les 589 fondateurs, il y avait cinq Anglais, dix Écossais et quatre Irlandais qui se sont mariés à des Canadiennes françaises et ont ainsi introduit des gènes «extérieurs» dans cette population (Jetté, 1987). Il faut aussi noter que les enfants et petits-enfants de ces fondateurs anglophones se sont mariés à des personnes portant les patronymes les plus répandus (Talbot, 1978) et ont peut-être entraîné une diversité du bassin génétique charlevoisien plus importante qu'on ne l'avait cru auparavant. De plus, le bassin génétique canadien-français a bénéficié de l'immigration de plusieurs milliers d'Acadiens après 1755, ce qui a dû avoir un effet de diversification important.

La population canadienne-française présente pourtant un certain degré d'homogénéité ainsi qu'en témoignent les prévalences élevées de plusieurs maladies héréditaires (De Braekeleer, 1988) et les reconstructions généalogiques réalisées en relation avec la dystrophie myotonique et l'hypercholestérolémie associée à la délétion canadienne-française. Ces reconstructions ont en effet permis d'identifier un petit nombre de fondateurs pour chaque maladie, ce qui semble démontrer que toutes les personnes porteuses de l'une de ces deux maladies auraient hérité d'une même mutation; leur allèle mutant serait donc identique en vertu d'une descendance commune (De Braekeleer et alii, 1988a; De Braekeleer et alii, 1988b). Cela ne les empêche cependant pas d'être hétérogènes au niveau d'autres loci ou au niveau de l'allèle non mutant; la bêta-thalassémie à Portneuf en est d'ailleurs un très bel exemple (Kaplan et alii, 1988a; Kaplan et alii, 1988b). Ainsi, même si la population canadienne-française présente une prévalence élevée de maladies héréditaires, elle n'en constitue pas moins un ensemble très hétérogène pour la plus grande partie de son patrimoine génétique.

## CONCLUSIONS

Les premiers résultats obtenus indiquent que la population canadienne-française du Québec est beaucoup plus hétérogène génétiquement qu'on ne l'avait cru jusqu'ici. Issue d'un noyau fondateur hétérogène, cette population prise globalement n'a jamais rempli les conditions optimales nécessaires à l'homogénéisation très poussée de son bassin génétique. Au contraire, elle s'est diversifiée au contact d'autres populations. Il est

indéniable que la population canadienne-française du Québec constitue une entité socio-culturelle unique; si elle peut être considérée comme homogène sur ce plan, elle ne peut pas l'être sur un plan génétique. D'autres études sont cependant nécessaires pour confirmer à quel point la population canadienne-française est génétiquement diversifiée.

Il serait aussi intéressant de réaliser des études génétiques dans différentes régions du Québec afin de déterminer dans quelle mesure des sous-populations ont pu se différencier des autres ainsi que pourraient l'indiquer certains contrastes observés dans les fréquences alléliques des HLA et la distribution géographique des maladies héréditaires au Québec.

En conclusion, le bassin génétique canadien-français tire sans aucun doute ses origines de celui de la France, il fait montre d'importants éléments d'hétérogénéité, il s'est apparemment diversifié au contact des populations amérindienne, anglophone et acadienne et il s'est vraisemblablement différencié en plus petits bassins régionaux et micro-régionaux.

### RÉFÉRENCES BIBLIOGRAPHIQUES

- ALCALAY, Daniel et alii, 1986. «Le Poitou». In *Journal de génétique humaine*, 34, 2, 121-122.
- BAYLERAN, John et alii, 1988. «Infantile Tay-Sachs Disease in French-Canada Is Caused by More than One Mutant Allele». In *American Journal of Human Genetics*, 43, 3, A2.
- BOLEDA, Mario, 1984. «Les migrations au Canada sous le régime français (1608-1760)». In *Cahiers québécois de démographie*, 13, 1, 23-40.
- BOUCHARD, Gérard, 1988. «Sur la distribution spatiale des gènes délétères dans la région du Saguenay (XIXe-XXe siècles)». In *Cahiers de géographie du Québec*, 32, 4, 27-47.
- BOUCHARD, Gérard et alii, 1984. «Études démographique et généalogique de deux maladies héréditaires au Saguenay». In *Cahiers de géographie du Québec*, 13, 1, 117-137.
- BOUCHARD, Gérard et alii, 1987. «La statistique agrégée des patronymes du Saguenay et de Charlevoix comme indicateurs de la structure de la population aux XIXe et XXe siècles». In *Cahiers québécois de démographie*, 16, 1, 67-98.
- BOUCHARD, Gérard et alii, 1988. «Reproduction démographique et transmission génétique dans le nord-est de la province de Québec (18e-20e s.)». In *European Journal of Population*, 4, 39-67.
- CHARBONNEAU, Hubert et alii, 1987. *Naissance d'une population. Les Français établis au Canada au XVIIe siècle*. Paris et Montréal, Presses universitaires de France et Les Presses de l'Université de

- Montréal, 232 pages (INED, Coll. «Travaux et documents», cahier no 118).
- CHAVENTRÉ, André, 1983. *Évolution anthropo-biologique d'une population touarègue*. Paris, INED, 334 p.
- DE BRAEKELEER, Marc, 1988. *Les maladies héréditaires au Québec*. Chicoutimi, SOREP, 136 p.
- DE BRAEKELEER, Marc et alii, 1988a. *Familial Hypercholesterolemia in French-Canadians: Geographical Distribution and Centre of Origin of an LDL-Receptor Deletion Mutation*. Chicoutimi, SOREP, 36 p.
- DE BRAEKELEER, Marc et alii, 1988b. «Reconstruction généalogique de la dystrophie myotonique au Saguenay». In Gérard BOUCHARD. *De la dynamique de la population à l'épidémiologie génétique*. Chicoutimi, SOREP, 392 p.
- DECARY, Francine et alii, 1986. «Québec». In *Journal de génétique humaine*, 34, 2, 128-129.
- DICKASON, Olive, 1985. «From One Nation in the Northeast to New Nation in the Northwest: A Look at the Emergence of the Metis». In Jacqueline PETERSON et Jennifer S. H. BROWN. *The New People: Being and Becoming Metis in North America*. Winnipeg, The University of Manitoba Press, 213 p.
- FREIRE-MAIA, Newton, 1969. «Inbreeding Levels in American and Canadian Populations: A Comparison with Latin America». In *Eugenics Quarterly*, 15, 1, 22-33.
- GRADIE, Margaret I., 1985. *The Saguenay Dispensation Records and the Study of Consanguinity*. Chicoutimi, SOREP, 8 p.
- GRADIE, Margaret I. et Danielle GAUVREAU, 1987. «Migration and Hereditary Disease in the Saguenay Population of Eastern Quebec». In *International Migration Review*, 21, 3, 592-608.
- HARRIS, R. Cole et Geoffrey MATTHEWS, 1987. *Historical Atlas of Canada. I: From the Beginning to 1800*. Toronto, University of Toronto Press.
- HOBBS, Helen et alii, 1987. «Deletion in the Gene for the Low-Density-Lipoprotein Receptor in a Majority of French-Canadians with Familial Hypercholesterolemia». In *New England Journal of Medicine*, 317, 734-737.
- JACQUARD, Albert, 1974. *Génétique des populations humaines*. Paris, Presses universitaires de France, 220 p.
- JETTÉ, René, 1983. *Dictionnaire généalogique des familles québécoises. Des origines à 1730*. Montréal, Presses de l'Université de Montréal, 1176 p.
- JETTÉ, René, 1987. *La formation de la population de Charlevoix. Données préliminaires*. Chicoutimi, SOREP, 64 p.
- JOHN, Simon et alii, 1988a. «RFLP Haplotypes Associated with Hyperphenylalaninemia Alleles at the Phenylalanine Hydroxylase (PAH) Locus in French-Canadians». In *American Journal of Human Genetics*, 43, 3, A216.
- JOMPHE, Michele et alii, 1988. «Familial Hypercholesterolemia in French-Canadians: Geographical Distribution and Centre of Origin

- of an LDL-Receptor Deletion Mutation». In *American Journal of Human Genetics*, 43, 3, A216.
- KAPLAN, Feige et alii, 1988a. «The Beta-Globin Gene, a Beta-Thalassemia Allele and Associated RFLP Haplotypes in French-Canadians». In *Genome*, 30, supplément, 1, 32.
- KAPLAN, Feige et alii, 1988b. «The Beta-Globin Gene, a Beta-Thalassemia Allele and Associated RFLP Haplotypes in French-Canadians». In *American Journal of Human Genetics*, 43, 3, A216.
- KAPLAN, Feige et alii, 1990. «Beta-Thalassemia Genes in French-Canadians: Haplotype and Mutation Analysis of Portneuf Chromosomes». In *American Journal of Human Genetics*, 46, 126-132.
- KOSTYU, David D. et alii, 1988. «Genetic Analysis of HLA in the U.S. Schmiedlenleut Hutterites». In *American Journal of Human Genetics*, 43, 3, A217.
- LABERGE, Claude, 1967. «La consanguinité des Canadiens français». In *Population* 22, 5, 861-896.
- LABERGE, Claude, 1969. «Hereditary Tyrosinemia in a French Canadian Isolate». In *American Journal of Human Genetics*, 21, 1, 36-45.
- LEBEL, Robert R., 1983. «Consanguinity Studies in Winconsin. I: Secular Trends in Consanguineous Marriage, 1843-1981». In *American Journal of Medical Genetics*, 15, 543-560.
- MORGAN, Kenneth et alii, 1980. «Genetic Variability of HLA in the Dariusleut Hutterites. A Comparative Genetic Analysis of the Hutterites, the Amish, and Other Selected Caucasian Populations». In *American Journal of Human Genetics*, 32, 3, 246-257.
- MORISSETTE, Jean, 1988. «Structure de la population de Charlevoix». In Gérard BOUCHARD. *De la dynamique de la population à l'épidémiologie génétique*. Chicoutimi, SOREP, 392 p.
- MYEROWITZ, R. et N. D. HOGIKYAN, 1986. «Different Mutations in Ashkenazi Jewish and Non-Jewish French-Canadians with Tay-Sachs Disease». In *Science*, 232, 4758, 1646-1648.
- OHAYON, Élisabeth et Andrée CAMBON-THOMPSEN, 1986. *Génétique des populations humaines*. Paris, INSERM, 410 p.
- PRÉVOST, Claude et alii, 1988. «Le gène de la bêta-thalassémie au Canada français : relance dans le comté de Portneuf». In *Union médicale du Canada*, 3, 241-244.
- ROZEN, Rima et Kenneth MORGAN, 1987. «Ethnic Variation in DNA Haplotypes Linked to the Cystic Fibrosis Mutation». In *Pediatric Pulmonary*, supplément 1, 110.
- TALBOT, Éloi-Gérard, 1978. *Généalogie Charlevoix-Saguenay*. Château-Richer, Québec, 6 volumes.

## RÉSUMÉ — SUMMARY — RESUMEN

DE BRAEKELEER Marc — HOMOGÉNÉITÉ GÉNÉTIQUE DES CANADIENS FRANÇAIS DU QUÉBEC : MYTHE OU RÉALITÉ ?

*Ces dernières années, plusieurs études sur le polymorphisme de plusieurs régions du génome ont permis de constater que la population canadienne-française présentait une grande diversité génétique. La présence d'une telle diversité peut s'expliquer par une grande hétérogénéité du noyau fondateur du XVII<sup>e</sup> siècle et par sa grande taille, l'apport de gènes « extérieurs » et la recombinaison génétique. De plus, la comparaison de plusieurs marqueurs génétiques entre le Québec et la France donne à penser que le patrimoine génétique québécois ne s'est pas appauvri, mais au contraire diversifié au contact d'autres populations.*

DE BRAEKELEER Marc — GENETICAL HOMOGENEITY AMONG FRENCH CANADIANS OF QUEBEC: MYTH OR REALITY ?

*Several recent studies on the polymorphism of the regions of the genome have shown that the French-Canadian population demonstrates a large genetical diversity. Such a diversity may be explained by the heterogeneity and the large size of the group of founders, by the contribution of "external" genes, and by genetical recombination. Moreover, a Quebec-France comparison of several genetical markers suggests that Quebec's genetical pool has not been impoverished, but has rather been enriched through the contact with other populations.*

DE BRAEKELEER Marc — HOMOGENIDAD GENÉTICA DE LOS CANADIENSES FRANCESES DEL QUEBEC: ¿ MITO O REALIDAD ?

*Durante estos últimos años, muchos estudios sobre el polimorfismo de muchas regiones del genotipo han permitido constatar que la población canadiense francesa presenta una gran diversidad genética. La presencia de una tal diversidad puede explicarse por una gran heterogeneidad del núcleo fundador del siglo XVII y por su gran tamaño, el aporte de genes externos y la recombinación genética. Además, la comparación de muchos marcadores genéticos entre Québec y Francia sugiere que el patrimonio genético quebequense no se ha empobrecido, pero al contrario se ha diversificado al contacto con otras poblaciones.*