

**La maladie de Steinert au Saguenay. Exploitation d'un  
fichier-réseau en génétique médicale (note de recherche)**

Marie-Claude Barron, Gérard Bouchard et Yolande Lavoie

Volume 5, numéro 2, 1981

La dynamique biosociale

URI : <https://id.erudit.org/iderudit/006027ar>

DOI : <https://doi.org/10.7202/006027ar>

[Aller au sommaire du numéro](#)

Éditeur(s)

Département d'anthropologie de l'Université Laval

ISSN

0702-8997 (imprimé)

1703-7921 (numérique)

[Découvrir la revue](#)

Citer cet article

Barron, M.-C., Bouchard, G. & Lavoie, Y. (1981). La maladie de Steinert au Saguenay. Exploitation d'un fichier-réseau en génétique médicale (note de recherche). *Anthropologie et Sociétés*, 5(2), 125-128.  
<https://doi.org/10.7202/006027ar>

---

# LA MALADIE DE STEINERT AU SAGUENAY

## Exploitation d'un fichier-réseau en génétique médicale (note de recherche)

---

**Marie-Claude Barron et Gérard Bouchard**  
Université du Québec à Chicoutimi



**Yolande Lavoie**  
Université de Montréal

La Société de Recherche sur les Populations (SOREP) coordonne un groupe de chercheurs œuvrant depuis 1972 à la création d'un fichier de la population du Saguenay devant couvrir la période 1842-1971. Ce fichier de population est caractérisé par le fait qu'il doit :

- a) contenir le signalement de la quasi-totalité des individus et des familles ayant séjourné au Saguenay;
- b) accueillir des données nominatives de toutes natures : médicales, génétiques, sociales, économiques, démographiques...
- c) être assorti de programmes de jumelage automatique, pris en charge par un système de gestion de base de données (« data base »);
- d) se prêter à un traitement informatisé des données dans toutes les directions des sciences de l'homme, dans une perspective interdisciplinaire.

La première étape consiste à construire un fichier central à partir des registres de l'état civil (plus de 400,000 actes dépouillés à l'été 1981) et des recensements nominatifs (environ 20,000 fiches de ménage prêtes à être traitées à ce jour). Ce premier fichier biographique se prête à de nombreuses études, en particulier dans le champ de la démographie historique, où des analyses sont en cours. Dans une seconde étape, nous prévoyons enrichir

le fichier central en lui intégrant des fichiers dits sectoriels ou périphériques et portant sur tel ou tel aspect des comportements collectifs : criminalité, possession foncière, santé, mobilité sociale, etc. (une dizaine de ces fichiers sont présentement en construction). Par le jumelage du fichier central et des fichiers sectoriels, les enquêtes particulières, procédant elles aussi à partir de données nominatives, s'enrichissent en accédant au fichier de base; en retour, les données dont les fichiers sectoriels sont porteurs sont désormais incorporées au fichier central. Ce dernier, au fur et à mesure de son utilisation, doit donc prendre peu à peu la forme d'un fichier-réseau à caractère universel.

L'exploitation de ce fichier, encore en voie d'élaboration, emprunte d'ores et déjà deux directions, chacune assumée par une équipe : l'une relevant des sciences sociales (Programme des Recherches sur la Société Saguenayenne), l'autre de la génétique humaine (Programme de Recherches sur les Maladies Héréditaires).

Dans ce dernier champ, un projet-pilote sur la maladie de Steinert a débuté en 1979 grâce à une subvention de la Fondation de l'UQAC, avec la collaboration de l'Hôpital de Chicoutimi et de la faculté de Médecine de l'Université de Sherbrooke. Cette collaboration externe inclut aujourd'hui la Corporation de Recherche et d'Action sur les Maladies Héréditaires (CORAMH); le département de génétique médicale du CHUL et l'équipe de recherche de Mark Skolnick à Salt Lake City. En raison de l'isolement dans lequel elle s'est constituée, à cause aussi de l'homogénéité de son peuplement initial, la région du Saguenay a réuni des conditions propices à la diffusion de quelques maladies rares selon des fréquences tout à fait exceptionnelles. Ainsi la prévalence de la maladie de Steinert approche 1/700, alors que le taux mondial est de l'ordre de 1/20000.

La Dystrophie myotonique de Steinert entraîne des difficultés de décontraction musculaire et une atrophie progressive des muscles faciaux et distaux. Elle s'accompagne souvent de troubles de divers systèmes : cardiovasculaire, respiratoire, endocrinien, oculaire... C'est une maladie dominante à pénétrance incomplète et à expressivité variable. Si, classiquement, la maladie débute vers la fin de l'adolescence, le tableau clinique varie énormément à l'intérieur d'une même phratrie, allant de l'atteinte très légère, ne se manifestant parfois que par des cataractes précoces, à un handicap grave.

Le PRMH (Programme de Recherche sur les Maladies Héréditaires) comporte deux volets complémentaires, l'un de dépistage, l'autre de recherches. Sur le plan du dépistage, notre objectif est d'assortir le fichier-réseau de programmes de construction automatique de généalogies. Il sera alors possible de produire rapidement une liste de personnes à risque, indiquant leur probabilité d'être porteur de tel gène, ou atteint d'une certaine maladie, assurant

ainsi un dépistage des maladies héréditaires plus efficace, associé à un programme de prévention, de consultation génétique et d'assistance aux personnes atteintes.

Deux campagnes de dépistage se sont déroulées en 1979 et 1980. Partant d'une cinquantaine de cas connus par les Archives des Hôpitaux, des entrevues avec les familles concernées ont permis de dépister 250 nouveaux cas de maladie de Steinert.

Nous nous proposons d'une part d'étudier la transmission de la maladie de Steinert, tant d'un point de vue génétique (pénétrance et anticipation, facteurs de diffusion) que démographique (mortalité, fécondité...).

On sait que la dystrophie myotonique a une pénétrance incomplète. On a avancé aussi l'hypothèse d'une anticipation selon laquelle les enfants sont en moyenne atteints plus précocement et plus gravement que le parent transmetteur. Les deux phénomènes sont certainement liés. Les études réalisées jusqu'à présent ne s'attachaient pas à mesurer la pénétrance en fonction de l'âge. D'autre part, les recherches sur l'anticipation se basaient uniquement sur l'âge de manifestation de la maladie, tel que déclaré par le patient. Or, cette dystrophie est une maladie progressive, et il est bien difficile de préciser l'âge auquel elle a débuté. L'anticipation, comme l'affirment certains auteurs, ne serait alors qu'apparente et due uniquement à des biais d'échantillonnage. Il semble qu'une estimation de la précocité et de la gravité basée sur une quantification des symptômes cliniques observés pourrait confirmer ou réfuter cette hypothèse.

À plus long terme, notre objectif est de déterminer les facteurs qui ont favorisé la diffusion de la maladie de Steinert au Saguenay. On peut déjà affirmer que la consanguinité n'a joué aucun rôle, le caractère étant dominant. L'incidence élevée de cette dystrophie pourrait être due à un effet fondateur et à la dérive génique : le Saguenay a en effet longtemps été isolé. De plus son peuplement a été relativement homogène, les immigrants venant principalement du comté de Charlevoix.

Les comportements démographiques des personnes atteintes ne sont pas sans lien avec l'incidence élevée de la maladie de Steinert dans la région saguenayenne. Il faut en effet que les personnes atteintes, ou à tout le moins une fraction d'entre elles, parviennent à l'âge adulte, se marient et aient des enfants pour que la maladie soit transmise d'une génération à l'autre.

En outre, les caractéristiques démographiques des malades devraient refléter, au moins en partie, l'anticipation, si toutefois il y a réellement aggravation de la maladie de la génération-parents à la génération-enfants. On pourrait, par exemple, observer chez les individus atteints dans la génération-enfants une mortalité plus élevée que celle qui caractérise la génération-parents. Une nuptialité plus faible, une fécondité réduite et une inci-

dence plus forte des avortements spontanés et de la mortinatalité dans la génération-enfants seraient aussi de nature à appuyer la thèse de l'anticipation pour peu que les écarts observés soient significatifs.

La connaissance des comportements démographiques des personnes atteintes est intéressante en soi, mais elle ne prend toute sa valeur que si ces comportements peuvent être mis en parallèle avec ceux de non-malades. Dans les études de ce genre, on compare fréquemment la population touchée à un échantillon formé de membres de la phratrie qui ne sont pas atteints. Il n'est pas sûr qu'on dispose ainsi d'un échantillon représentatif de la population totale du milieu considéré, mais il n'existe généralement pas d'alternative. L'étude entreprise par le PRMH permettra de comparer la population des malades aux membres non atteints de la phratrie d'une part et à l'ensemble de la population d'autre part.

Une telle analyse pourrait révéler, dans la phratrie des malades, des attitudes à l'égard de la nuptialité et de la fécondité différentes de celles de l'ensemble de la population, en particulier dans les familles où des malades ont manifesté très tôt des symptômes graves. Même si, le plus souvent, on ignore la nature du mal et son mode de transmission, son apparition dans la famille était sans doute de nature à détourner les frères et sœurs non atteints de fonder une famille de crainte de le voir réapparaître dans leur descendance.

## **☐ Conclusion**

Les travaux et perspectives qui viennent d'être présentés sont parties intégrantes du projet BALSACQ, dont ils constituent la première étape. Il s'agit d'un projet à long terme, piloté conjointement par SOREP et le CHUL (représenté par le Dr Claude Laberge) et qui a pour but : 1) d'achever et d'exploiter à des fins génétiques, à l'échelle du Saguenay, le fichier-réseau de SOREP, 2) d'étendre ce fichier dans la direction de Charlevoix et, éventuellement, de l'Est du Québec.