

Bouchard, Gérard, et Marc de Brackeleer. *Pourquoi des maladies héréditaires? Population et génétique au Saguenay-Lac-Saint-Jean*. Sillery, Les Éditions du Septentrion, 1992, 184 p.

Yves Pépin

Volume 23, numéro 1, printemps 1994

L'enfance

URI : <https://id.erudit.org/iderudit/010168ar>

DOI : <https://doi.org/10.7202/010168ar>

[Aller au sommaire du numéro](#)

Éditeur(s)

Association des démographes du Québec

ISSN

0380-1721 (imprimé)

1705-1495 (numérique)

[Découvrir la revue](#)

Citer ce compte rendu

Pépin, Y. (1994). Compte rendu de [Bouchard, Gérard, et Marc de Brackeleer. *Pourquoi des maladies héréditaires? Population et génétique au Saguenay-Lac-Saint-Jean*. Sillery, Les Éditions du Septentrion, 1992, 184 p.] *Cahiers québécois de démographie*, 23(1), 145–148.
<https://doi.org/10.7202/010168ar>

— BOUCHARD, Gérard, et Marc DE BRACKELEER. *Pourquoi des maladies héréditaires ? Population et génétique au Saguenay-Lac-Saint-Jean*. Sillery, Les Éditions du Septentrion, 1992, 184 p.

L'ouvrage de G. Bouchard et de M. de Brackeleer veut présenter sommairement les principaux résultats de recherche du SOREP et mettre ceux-ci à la disposition d'un plus large public. Il s'agit d'un livre de vulgarisation et les notions générales y sont illustrées à l'aide d'applications qui font référence à la population du Saguenay-Lac-Saint-Jean. Le livre comprend 19 chapitres illustrés par plusieurs figures et tableaux. La plupart des chapitres sont accompagnés d'un ou plusieurs encadrés où l'on parle plus spécifiquement d'un élément présenté dans la section. Un glossaire expliquant les termes et notions utilisés se retrouve à la fin du volume.

Les premier et deuxième chapitres exposent ce qu'est une maladie héréditaire. Le chapitre premier contient principalement des considérations à caractère général sur la génétique, expliquant notamment la cellule, le chromosome et le gène ou la transmission de ce dernier. Le second chapitre fait état davantage des gènes défectueux, des mutations et des types de maladies pouvant en découler ainsi que de leur mode de transmission.

Les chapitres trois et quatre traitent de maladies héréditaires particulières. Le chapitre trois se consacre aux maladies héréditaires les plus « caractéristiques » du Saguenay-Lac-Saint-Jean. De son côté, le chapitre quatre s'attarde aux maladies non spécifiques à la région. Ces deux chapitres présentent une courte description des symptômes rattachés à ces maladies ainsi qu'une estimation de la prévalence de la maladie ou du nombre de personnes porteuses dans la population du Saguenay-Lac-Saint-Jean. Le cinquième chapitre porte sur les maladies génétiques partiellement héréditaires; il traite des facteurs génétiques prédisposant à des maladies qui ne sont pas héréditaires en soi (maladies multifactorielles) et souligne certains grands regroupements de maladies où l'action de facteurs héréditaires semble présente. Les causes des maladies héréditaires au Saguenay-Lac-Saint-Jean font l'objet du chapitre six. On y apprend comment, à partir d'une mutation, le gène déficient se reproduit et se dissémine. Le développement des maladies héréditaires à travers des vagues successives de peuplement et l'effet fondateur qui s'ensuit sont aussi exposés.

Les cinq chapitres subséquents décrivent la population du Saguenay-Lac-Saint-Jean sous l'angle des caractéristiques et des comportements les plus susceptibles d'influencer le développement des maladies héréditaires et constituent un petit condensé de l'histoire de la région. Le septième chapitre dépeint la formation de la population régionale en insistant sur la décroissance des Amérindiens, le nombre et la provenance des fondateurs et la reproduction inégale de ces derniers, la prise de possession du territoire du Saguenay-Lac-Saint-Jean et l'homogénéisation culturelle du territoire. Le chapitre huit concerne les migrations, tant internes qu'externes, et traite du déficit migratoire qu'a connu la région et de l'impact que pourrait exercer le faible apport migratoire sur la structure génique et la population. Il est question au chapitre neuf des liens entre les régions du Saguenay-Lac-Saint-Jean et de Charlevoix. Les auteurs brossent un court historique de la population de cette dernière région en soulignant la ressemblance entre les structures génétiques des deux régions. Ils expliquent le rôle majeur et déterminant qu'ont joué les fondateurs issus de la région de Charlevoix en ce qui concerne la structure génétique de la région étudiée et l'origine des maladies héréditaires. Le chapitre dix traite de la forte fécondité qui a caractérisé la région et s'interroge sur les conséquences du freinage de celle-ci pour les maladies héréditaires. Le chapitre onze, quant à lui, est consacré aux mariages consanguins. Le concept de mariage consanguin s'y trouve défini et les observations régionales relatives à ce type d'union sont présentées.

La prévention des maladies génétiques est exposée dans le chapitre douze. On y aborde l'utilisation des marqueurs génétiques qui permettent de diagnostiquer et d'identifier rapidement certains types de maladies héréditaires.

Au chapitre treize, après avoir présenté le fichier de population du SOREP, on montre de quelle façon il contribue à la connaissance d'aspects reliés à la génétique des populations ou à la médecine génétique.

Le chapitre quatorze se rapporte à la maladie de Steinert, qui se signale par sa très forte prévalence au Saguenay-Lac-Saint-Jean. Bouchard et de Brackeleer nous apprennent qu'un marqueur existe pour cette maladie et retracent l'origine de cette dernière dans la population. Les moyens de contrôler la maladie sont aussi exposés.

Le chapitre quinze porte sur le rôle des Amérindiens et des groupes ethniques comme source de diversité dans la population saguenayenne. Les auteurs arrivent à la conclusion que cette diversité semblait déjà présente chez les fondateurs de la Nouvelle-France.

Les trois chapitres suivants sont intimement reliés et revêtent un caractère plus général. Le chapitre seize s'attarde au traitement des maladies héréditaires et explique comment, par un dépistage précoce, il est possible d'agir sur les manifestations de ces maladies. Ce chapitre souligne aussi les possibilités et les limites de la médecine génétique. Les progrès, les développements et les voies d'avenir de cette médecine sont plus spécifiquement traités au chapitre dix-sept. Le chapitre dix-huit, finalement, aborde les interrogations éthiques qui peuvent surgir dans le cadre des activités réalisées pour contrôler les maladies héréditaires. À cet égard, le rôle fondamental de la diversité, reconnu par la génétique actuelle, apparaît aux auteurs comme un garant de l'avenir.

Le dernier chapitre présente les organismes de recherche et les services relatifs aux maladies héréditaires offerts à la population du Saguenay-Lac-Saint-Jean. On souligne l'importance du travail qu'il reste à faire.

On ne peut qu'admirer l'effort de vulgarisation accompli dans cet ouvrage, où sont décrits rapidement et simplement des concepts parfois compliqués. L'écriture est limpide, le vocabulaire précis, la lecture aisée, et l'on est amené pour ainsi dire à toute vitesse à la fin de l'ouvrage. Les repères bibliographiques en fin de chapitre, qui font référence à des travaux antérieurs ou aux sources, permettent aux personnes qui s'intéressent (notamment) à des aspects plus méthodologiques d'aller plus loin. Les encadrés fournissent des informations qui, sans être essentielles au corps du texte, demeurent d'un intérêt certain.

Quelques interrogations mineures demeurent, néanmoins, sur la structure du livre. Les deux premiers chapitres portent le même titre, fait un peu inusité. Par ailleurs, nous sommes devant un sujet vaste, qui ne peut toujours être illustré à l'aide de références au Saguenay-Lac-Saint-Jean. Il s'ensuit donc que certains chapitres peuvent garder un caractère plus général (notamment en ce qui concerne les concepts) alors que d'autres font référence à des aspects plus spécifiques de la population du Saguenay-Lac-Saint-Jean ou aux travaux du SOREP. L'ordre logique des premiers chapitres se signale, dans son

ensemble, par une grande cohérence. Toutefois, il nous apparaît que certains des derniers chapitres auraient pu être déplacés sans que cela nuise à la compréhension du livre; on peut penser, notamment, au chapitre sur les communautés ethniques, qui aurait pu suivre le chapitre sur les migrations.

Ces réserves étant faites, le lecteur qui aborde ces questions pour la première fois trouvera dans ce livre assez de renseignements pour comprendre le phénomène des maladies héréditaires et du même coup en savoir un peu plus long sur l'histoire d'une région. Il sera, en outre, à même de percevoir les efforts de recherche amorcés pour approcher le phénomène et les perspectives d'avenir.

Yves Pépin
Direction de la santé publique
Régie régionale de la santé et des services sociaux
Mauricie-Bois-Francis