

UNIVERSITÉ DU QUÉBEC À CHICOUTIMI

MÉMOIRE PRÉSENTÉ À
L'UNIVERSITÉ LAVAL
COMME EXIGENCE PARTIELLE
DE LA MAÎTRISE EN MÉDECINE EXPÉRIMENTALE
OFFERTE À
L'UNIVERSITÉ DU QUÉBEC À CHICOUTIMI
EN VERTU D'UN PROTOCOLE D'ENTENTE AVEC
L'UNIVERSITÉ LAVAL

Par
Jean-François Lambert

Effet fondateur et origine de la mutation D9N du gène de la lipase lipoprotéique au sein de la population du Saguenay-Lac-St-Jean

Mai 2002



Mise en garde/Advice

Afin de rendre accessible au plus grand nombre le résultat des travaux de recherche menés par ses étudiants gradués et dans l'esprit des règles qui régissent le dépôt et la diffusion des mémoires et thèses produits dans cette Institution, **l'Université du Québec à Chicoutimi (UQAC)** est fière de rendre accessible une version complète et gratuite de cette œuvre.

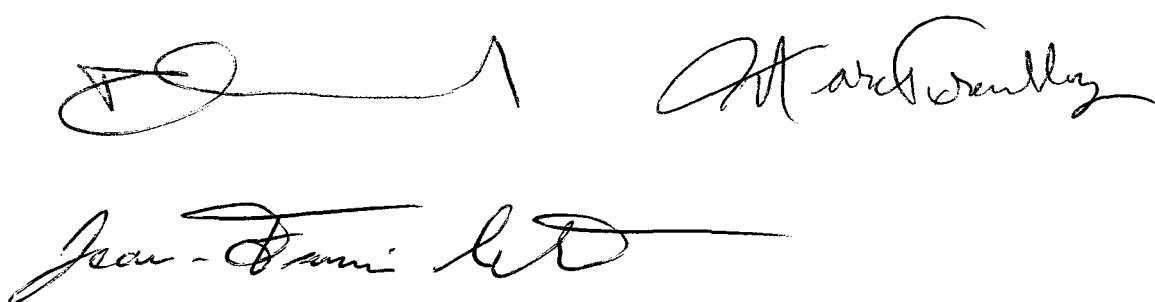
Motivated by a desire to make the results of its graduate students' research accessible to all, and in accordance with the rules governing the acceptance and diffusion of dissertations and theses in this Institution, the **Université du Québec à Chicoutimi (UQAC)** is proud to make a complete version of this work available at no cost to the reader.

L'auteur conserve néanmoins la propriété du droit d'auteur qui protège ce mémoire ou cette thèse. Ni le mémoire ou la thèse ni des extraits substantiels de ceux-ci ne peuvent être imprimés ou autrement reproduits sans son autorisation.

The author retains ownership of the copyright of this dissertation or thesis. Neither the dissertation or thesis, nor substantial extracts from it, may be printed or otherwise reproduced without the author's permission.

RÉSUMÉ

Des analyses menées à la Clinique des maladies lipidiques du Complexe hospitalier de la Sagamie (CHS) suggèrent que la prévalence de la mutation D9N du gène de la lipase lipoprotéique serait relativement élevée dans la région du Saguenay-Lac-St-Jean (SLSJ). L'objectif principal de cette étude est d'analyser les origines de cette mutation au sein de la population, à partir de la reconstitution des généralogies de personnes atteintes. Des informations se rapportant à un échantillon de 39 individus porteurs de la mutation et à un groupe témoin de même taille ont été utilisées pour la reconstitution des généralogies et les analyses. La concentration des ancêtres ainsi que les coefficients de consanguinité et d'apparentement calculés sont plus élevés chez les personnes atteintes que chez les témoins mais les analyses de l'origine des fondateurs ne démontrent pas de différence importante entre les deux groupes. La majorité des fondateurs régionaux proviennent de la région de Charlevoix, alors que les premiers fondateurs (établis pour la plupart au 17^e siècle) sont originaires de diverses régions situées principalement dans le nord-ouest de la France. Cette étude représente un apport intéressant à l'étude démogénétique de la population du SLSJ puisque c'est la première fois qu'une telle analyse des fondateurs régionaux est effectuée.



AVANT-PROPOS

La réalisation de ce projet de recherche a nécessité la collaboration de plusieurs personnes engagées sous diverses fonctions.

Je tiens à remercier particulièrement Monsieur Marc Tremblay, Ph.D., démographe et professeur au département des sciences humaines à l'Université du Québec à Chicoutimi, qui a su diriger ce mémoire avec entrain et motivation. De par son assistance, sa disponibilité et ses conseils judicieux, il a été capable de me transmettre une partie de son expérience en tant que chercheur de manière à me donner la meilleure formation possible.

Je remercie également le Dr. Daniel Gaudet du Groupe de recherche et d'intervention sur les dyslipidémies, le diabète et l'athérosclérose (GRID) et du Centre de médecine communautaire de l'Université de Montréal, codirecteur de ce mémoire, qui, grâce à ses connaissances dans le domaine de la recherche, de la médecine et de la génétique communautaire, a su m'éclairer et me conseiller lorsque le besoin se faisait sentir. Merci d'ailleurs à tous les membres du personnel du GRID qui ont participé de près ou de loin à la réalisation de ce projet.

Je tiens aussi à remercier l'équipe du Dr. Pierre Julien du Centre hospitalier universitaire de Laval (CHUL) qui m'a permis d'effectuer un stage en laboratoire d'un mois à l'été 1999. Ce stage m'a permis d'augmenter significativement mes connaissances sur les techniques de laboratoires utilisées lors des analyses lipidiques.

Je profite de l'occasion pour remercier tous mes parents et amis pour leur soutien moral et leurs encouragements qui m'ont été très importants et très utiles.

Merci à l'Université du Québec à Chicoutimi, à l'Institut interuniversitaire de recherches sur les populations (IREP) et au projet BALSAC pour le soutien financier nécessaire au bon déroulement du projet de recherche.

Enfin, un merci tout particulier va au personnel de l'IREP et du Projet BALSAC, aux assistants de recherche, aux enseignants, aux chercheurs, aux étudiants, aux informaticiens, aux techniciens et aux secrétaires sans qui la réalisation de ce mémoire n'aurait pas été possible. L'ambiance et l'environnement chaleureux qui règne au sein de votre équipe m'ont permis de mettre à jour ce projet dans des conditions de travail idéales.

TABLE DES MATIÈRES

	Page
RÉSUMÉ.....	i
AVANT-PROPOS	ii
TABLE DES MATIÈRES	iii
LISTE DES TABLEAUX.....	v
LISTE DES CARTE ET FIGURES.....	viii
INTRODUCTION.....	1
 CHAPITRE 1 : ÉTAT DES CONNAISSANCES ET PROBLÉMATIQUE	
1.1 Caractéristiques et métabolisme des lipides et lipoprotéines	4
1.1.1 La voie exogène	6
1.1.2 La voie endogène.....	6
1.2 La lipase lipoprotéique	7
1.2.1 Le gène de la lipase lipoprotéique (LPL)	7
1.2.2 Déficience primaire en LPL	7
1.3 Les principales mutations de la LPL au Saguenay-Lac-St-Jean	8
1.3.1 La mutation P207L	9
1.3.2 La mutation G188E	9
1.3.3 La mutation D9N	10
1.4 Dépistage et traitement d'une mutation dans le gène de la LPL.....	11
1.4.1 Identification des porteurs	11
1.4.2 Traitement de la dyslipidémie	12
1.5 Objectifs de l'étude et utilité de la recherche	13
 CHAPITRE 2 : POPULATION ÉTUDIÉE, DONNÉES ET MÉTHODOLOGIE	
2.1 La population du Saguenay-Lac-St-Jean.....	14
2.2 Origine des gènes au Saguenay-Lac-St-Jean.....	15
2.2.1 L'effet fondateur.....	15
2.2.2 Identification et contribution des ancêtres fondateurs	16
2.3 Sources et analyse des données	17
2.3.1 Données de base	17
2.3.2 Reconstitution des générations.....	21

2.3.3	Les fichiers BALSAC et BALSAC-RETRO	22
2.3.4	Analyses généalogiques descriptives	22
2.3.5	Analyses généalogiques démogénétiques.....	25
CHAPITRE 3 : RÉSULTATS		
3.1	Analyses généalogiques descriptives	29
3.1.1	Caractéristiques des généalogies	29
3.1.2	Complétude.....	30
3.1.3	Implexe	33
3.1.4	Profondeur généalogique.....	34
3.2	Consanguinité et apparentement	36
3.2.1	Consanguinité	36
3.2.2	Apparentement	38
3.3	Origine et contribution génétique des fondateurs.....	42
3.3.1	Les fondateurs régionaux	42
3.3.2	Les premiers fondateurs	46
3.3.2.1	Les fondateurs du 17 ^e siècle	47
3.3.2.2	L'ensemble des fondateurs.....	53
3.3.2.3	Fondateurs spécifiques ou communs aux deux groupes	58
3.3.2.3.1	Analyse globale	58
3.3.2.3.2	Analyse individuelle.....	65
3.3.2.4	Fondateurs présents dans au moins 95% des ascendances.....	71
	SYNTHÈSE DES RÉSULTATS	75
	CONCLUSION	81
	LEXIQUE	84
	RÉFÉRENCES BIBLIOGRAPHIQUES	89
	ANNEXES	93

LISTE DES TABLEAUX

Tableau 1.1 :	Les caractéristiques des lipoprotéines	5
Tableau 2.1 :	Répartition des proposants selon leur intervalle d'année de naissance et leur sexe	18
Tableau 2.2 :	Répartition des proposants selon leur lieu de naissance et leur sexe	18
Tableau 3.1 :	Caractéristiques des ascendances	29
Tableau 3.2 :	Calculs des complétudes pour la cohorte des proposants	30
Tableau 3.3 :	Calculs des complétudes pour la cohorte des témoins	31
Tableau 3.4 :	Années moyennes de mariage pour les ancêtres des proposants et des témoins pour chaque génération	32
Tableau 3.5 :	Calculs de l'implexe pour le groupe des proposants et celui des témoins	33
Tableau 3.6 :	Profondeur généalogique moyenne (PGM) pour les 39 proposants	35
Tableau 3.7 :	Profondeur généalogique moyenne (PGM) pour les 39 témoins	35
Tableau 3.8 :	Répartition des fondateurs régionaux par lieu de mariage pour la cohorte des proposants et celle des témoins	43
Tableau 3.9 :	Nombre (n), contribution génétique totale (CGT) et contribution génétique moyenne (CGM) des fondateurs régionaux selon le lieu de mariage	44
Tableau 3.10 :	Répartition des fondateurs du 17 ^e siècle par lieu de provenance pour les proposants et les témoins	48
Tableau 3.11 :	Nombre (n), contribution génétique totale (CGT) et contribution génétique moyenne (CGM) des fondateurs du 17 ^e siècle selon les principaux lieux d'origine	49
Tableau 3.12 :	Nombre (n), contribution génétique totale (CGT) et contribution génétique moyenne (CGM) des fondateurs du 17 ^e siècle de sexe masculin selon les principaux lieux d'origine	50
Tableau 3.13 :	Nombre (n), contribution génétique totale (CGT) et contribution génétique moyenne (CGM) des fondatrices du 17 ^e siècle selon les principaux lieux d'origine	51

Tableau 3.14 : Nombre (n), contribution génétique totale (CGT) et contribution génétique moyenne (CGM) de l'ensemble des fondateurs selon les principaux lieux d'origine	54
Tableau 3.15 : Nombre (n), contribution génétique totale (CGT) et contribution génétique moyenne (CGM) de l'ensemble des fondateurs de sexe masculin selon les principaux lieux d'origine	55
Tableau 3.16 : Nombre (n), contribution génétique totale (CGT) et contribution génétique moyenne (CGM) de l'ensemble des fondatrices selon les principaux lieux d'origine	57
Tableau 3.17 : Nombre de fondateurs spécifiques aux proposants et aux témoins et nombre de fondateurs communs aux deux cohortes, selon le sexe et au total.....	58
Tableau 3.18 : Nombre (n) et contribution génétique totale (CGT) des fondateurs spécifiques à la cohorte des proposants, selon le lieu d'origine et le sexe.....	59
Tableau 3.19 : Nombre (n) et contribution génétique totale (CGT) des fondateurs spécifiques à la cohorte des témoins, selon le lieu d'origine et le sexe	60
Tableau 3.20 : Nombre (n) et contribution génétique totale (CGT) des fondateurs communs aux deux cohortes, selon le lieu d'origine	62
Tableau 3.21 : Nombre (n) et contribution génétique totale (CGT) des fondateurs de sexe masculin communs aux deux cohortes, selon le lieu d'origine.....	63
Tableau 3.22 : Nombre (n) et contribution génétique totale (CGT) des fondatrices communes aux deux cohortes, selon le lieu d'origine	65
Tableau 3.23 : Origine, contribution génétique totale (CGT), nombre d'ascendances distinctes recouvertes (Nb.asc) et année de mariage (AM) des fondateurs spécifiques à la cohorte des proposants (CGT > ou = à 0,007)	66
Tableau 3.24 : Origine, contribution génétique totale (CGT), nombre d'ascendances distinctes recouvertes (Nb.asc) et année de mariage (AM) des fondateurs spécifiques à la cohorte des témoins (CGT > ou = à 0,007)	68
Tableau 3.25 : Origine, contribution génétique totale (CGT) aux proposants et aux témoins, nombre d'ascendances distinctes recouvertes (asc.) dans chaque cohorte et année de mariage (AM) des fondateurs communs aux deux cohortes (CGT prop > ou = à 0,1315).....	69

Tableau 3.26 : Distribution par sexe, année moyenne de mariage et contributions génétiques totale (CGT) et moyenne (CGM) des fondateurs présents dans au moins 95% des ascendances des proposants, selon le lieu d'origine	71
Tableau 3.27 : Distribution par sexe, année moyenne de mariage et contributions génétiques totale (CGT) et moyenne (CGM) des fondateurs présents dans au moins 95% des ascendances des témoins, selon le lieu d'origine.....	72

LISTE DES CARTE ET FIGURES

Figure 1.1 :	Structure d'une lipoprotéine.....	4
Figure 2.1 :	Pyramide des âges de la cohorte des proposants, au 1 ^{er} juillet 2000.....	19
Carte 2.1 :	Répartition des proposants dans la région du Saguenay-Lac-St-Jean.....	20
Figure 3.1 :	Coefficients moyens de consanguinité pour les proposants et les témoins, selon la génération.....	37
Figure 3.2 :	Coefficients moyens d'apparentement pour les proposants et les témoins, selon la génération.....	39
Figure 3.3 :	Coefficients moyens d'apparentement intra- et intergroupe pour les proposants et les témoins, selon la génération.....	40

INTRODUCTION

Au cours du 17^e siècle et au début du 18^e, le Québec représentait un territoire ouvert au peuplement. Ainsi, avant 1760, plus de 36000 individus ont immigré dans ce territoire (Fournier, 2001). Ces immigrants, provenant en grande partie des diverses provinces françaises (environ 82%), étaient constitués de soldats, de travailleurs, de filles à marier, de prisonniers, de réfugiés, de nobles, de bourgeois, de religieux, d'esclaves et même d'Amérindiens que l'on tentait d'assimiler dans la société en formation (Fournier, 2001). Sur ce nombre, à peine 39% s'établirent de façon permanente en Nouvelle-France, les autres étant repartis pour leur pays d'origine ou ne s'étant jamais rendus au pays, victimes de la maladie, de la marine anglaise, des pirates ou bien des mauvaises conditions climatiques. Sur les 39% établis, environ 6500 personnes seulement (dont 1500 femmes) d'origine française eurent des enfants. Ces individus sont à l'origine de la plus grande partie de la population du Québec (Fournier, 2001).

Dans certaines régions du Québec, un ou quelques groupes de fondateurs se sont établis sur le territoire inoccupé pour donner naissance à une nouvelle population. Ce phénomène est appelé l'effet fondateur. Une des régions dont la population est caractérisée par un effet fondateur est celle du Saguenay-Lac-St-Jean. Bouchard et De Braekeleer (1991) ont d'ailleurs démontré que cette dernière résulte en fait d'un effet fondateur triple (De France vers la région de Québec, de la région de Québec vers Charlevoix et de Charlevoix vers le Saguenay-Lac-St-Jean).

La présence de ce triple effet fondateur a fait de la région du Saguenay-Lac-St-Jean un terrain privilégié pour mieux comprendre les conséquences de ce phénomène. Une de ces conséquences est la présence de quelques maladies héréditaires spécifiques aux habitants de cette région, ce qui a favorisé le développement de plusieurs projets de recherche sur la génétique et les caractéristiques démographiques de cette population. La réalisation de la plupart de ces études a été possible grâce à un fichier de population reconstitué par les équipes du projet BALSAC et de l'Institut interuniversitaire de recherches sur les populations (IREP)

de Chicoutimi. Grâce à ce fichier informatisé, les chercheurs peuvent étudier les origines et la structuration de la population dans la région et ainsi mieux comprendre et mieux caractériser la présence de certaines maladies (Bouchard et De Braekeleer, 1992).

C'est ce type de recherche qui a été effectué pour la réalisation de ce mémoire de maîtrise. À partir de la reconstitution des généralogies d'un groupe d'individus atteints d'une maladie héréditaire à forte prévalence régionale et d'un groupe d'individus témoins, l'objectif principal de cette étude est de vérifier si la présence régionale de cette mutation s'explique par un effet fondateur particulier ou bien simplement par le hasard.

Ce document est divisé en quatre chapitres. Le premier chapitre constitue un résumé de la documentation et des recherches effectuées sur la mutation D9N du gène de la lipase lipoprotéique¹ (LPL). Il contient aussi une présentation des principales mutations de ce gène dans la région et de l'aspect clinique utilisé pour identifier ces mutations. Le contexte de l'étude et les principaux objectifs de celle-ci viendront clore ce chapitre.

Le second chapitre comprend une description des données utilisées pour l'étude, en commençant par une description détaillée de la population à l'étude et des phénomènes migratoires qui l'ont caractérisée. La répartition géographique régionale par âge et par sexe des 39 individus de départ et des 39 individus témoins est présentée. La méthode utilisée lors de la reconstitution des ascendances des individus est aussi présentée ainsi que l'ensemble du fichier informatique où ont été entrées les données concernant les individus de départ et tous leurs descendants pour fins d'analyse. La dernière partie de ce chapitre porte sur les analyses qui ont été effectuées sur les ascendances reconstituées de chacun des deux groupes d'individus. Les résultats de ces analyses sont présentés au chapitre trois.

Ce troisième chapitre comprend trois parties. La première partie présente les analyses descriptives des ascendances. La seconde partie porte sur la consanguinité et l'apparentement des individus porteurs de la mutation (proposants*) et des individus du groupe témoin. Enfin

1- Certains termes identifiés par un astérisque (*) sont définis dans le lexique

la dernière partie de ce chapitre se penche sur l'étude des différentes origines et de la contribution génétique des fondateurs. Deux types de fondateurs ont été étudiés, soit les fondateurs régionaux (ceux qui ont engendré la population du Saguenay-Lac-St-Jean) et les premiers fondateurs (ceux qui ont immigré au pays, principalement aux 17^e et 18^e siècles). Des comparaisons entre les deux groupes ont été effectuées et, lorsque possible, les résultats d'études antérieures sur la population du Saguenay-Lac-St-Jean ont été utilisés à des fins comparatives ou complémentaires.

Afin de faire ressortir les principaux résultats obtenus et d'établir les liens entre ceux-ci, une synthèse est présentée au dernier chapitre de ce mémoire, avant la conclusion.

CHAPITRE 1

ÉTAT DES CONNAISSANCES ET PROBLÉMATIQUE

1.1 *Caractéristiques et métabolisme des lipides et lipoprotéines**

Les lipides sont des composés chimiquement hétérogènes regroupés en raison d'une caractéristique commune importante, soit leur comportement hydrophobe (insolubles dans l'eau), provoqué par leur structure moléculaire caractérisée majoritairement par des liaisons non polaires (sans charge électrique). Les graisses, les phosphoglycérolipides* et les stéroïdes* constituent les trois familles les plus importantes de lipides (Campbell, 1995).

Afin de pouvoir circuler à l'intérieur de l'organisme via les vaisseaux sanguins, les lipides, qui sont insolubles dans l'eau, doivent être transportés en association avec des structures protéiques (structures de protéines). Le complexe qui résulte de cette association est une lipoprotéine (Figure 1) (Gagné et Gaudet, 2002).

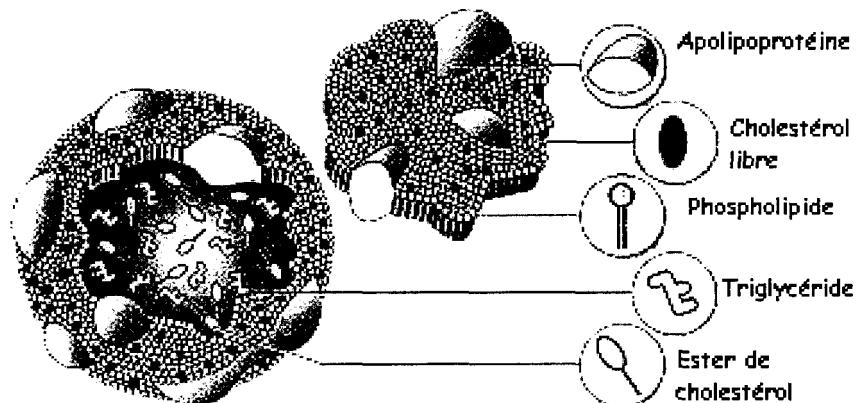


Figure 1.1 : Structure d'une lipoprotéine (Tirée du site <http://grimwade.biochem.unimelb.edu.au/howlett/lipoweb/index.html>)

Les particules de lipoprotéines ont la même structure de base. Elles sont sphériques et constituées de deux parties : la surface et le noyau. Les particules hydrophobes (lipides apolaires), soit les triglycérides* et le cholestérol estérifié*, sont concentrées dans le noyau de la particule tandis que la surface est constituée des particules hydrophiles (lipides polaires), soit les phospholipides*, le cholestérol non estérifié et les apoprotéines*. Cet arrangement permet donc le transport des lipides insolubles dans le sang à l'intérieur de l'organisme (Gagné et Gaudet, 2002).

On parvient à distinguer six classes de lipoprotéines (tableau 1.1) : les chylomicrons*, les VLDL (lipoprotéines de très basse densité), les IDL (lipoprotéines de densité intermédiaire), les LDL (lipoprotéines de basse densité), les HDL (lipoprotéines de haute densité) et la lipoprotéine (a) (Lp(a)). Ces différentes classes de lipoprotéines se distinguent les unes des autres par différents facteurs comme leur composition en apoprotéines et en lipides, leur taux de flottaison, leur taille ainsi que leur niveau de migration électrophorétique* (Gagné et Gaudet, 2002).

Tableau 1.1 Les caractéristiques des Lipoprotéines

Lipoprotéines	Diamètre (Å)	Densité	Migration électrophorétique	Lipides principaux	Apoprotéines
Chylomicrons	900-5000	< 0,94	Origine	Triglycérides alimentaires	AI, II B-48 CI, II, III E
VLDL	500	< 1,006	pré-β	Triglycérides endogènes	B-100 CI, II, III E
IDL	300	1,000-1,019	pré-β	Cholestérol Triglycérides	B-100 C E
LDL	200	1,019-1,063	β	Cholestérol	B-100
HDL	50	1,063-1,210	α	Cholestérol	AI, II C
Lp(a)	250	1,055-1,120	pré-β	Cholestérol	B-100 Apo (a)

(Adapté de Gagné et Gaudet, 2002)

Suite à leur ingestion par l'organisme, les lipides circuleront dans le sang en empruntant deux voies métaboliques différentes : la voie exogène et la voie endogène.

1.1.1 La voie exogène

Une fois ingérés, les lipides alimentaires sont absorbés et hydrolysés par la muqueuse intestinale en acides gras et en monoglycérides*, puis réestérifiés pour former des triglycérides dans les cellules muqueuses intestinales. Les triglycérides sont assemblés avec d'autres lipides et protéines pour former les chylomicrons. Ceux-ci seront ensuite mis en circulation dans le sang (Scriver et al., 1995). La première étape dans le catabolisme* des chylomicrons a lieu en circulation (dans le plasma), où une portion des triglycérides (TG) contenus dans les lipoprotéines riches en TG est rapidement hydrolysé par la lipase lipoprotéique (LPL) pour former des résidus de chylomicrons ou de VLDL. Ces restes sont relâchés par l'enzyme et se lient ensuite à des récepteurs sur la surface des hépatocytes* grâce à l'apoprotéine E qui a été apportée par les HDL en circulation. Les restes de chylomicrons sont ensuite ingérés par endocytose* et catabolysés dans les lysosomes*, où le cholestérol peut entrer dans la voie métabolique par les hépatocytes et l'excration dans la bile (Scriver et al., 1995).

1.1.2 La voie endogène

La formation des VLDL à l'intérieur des hépatocytes ressemble beaucoup à celle des chylomicrons dans les cellules intestinales. Les VLDL constituent un véhicule pour le transport des acylglycérols*. Ils peuvent aussi transporter le cholestérol estérifié du foie. Comme pour les chylomicrons, la plupart des triglycérides des VLDL sont hydrolysés dans les cellules des tissus extrahépatiques* par la LPL pour former des particules restantes. Les récepteurs LDL des hépatocytes reconnaissent ensuite l'apoprotéine E sur les VLDL et provoquent l'endocytose d'une fraction substantielle de ces particules. Cependant, certaines des particules de VLDL restantes sont modifiées par une lipase des cellules hépatiques pour former des LDL. Les LDL peuvent ensuite se lier aux hépatocytes par les mêmes récepteurs que les VLDL (qui reconnaissent l'apoprotéine B-100 des LDL) ou bien par les récepteurs

LDL des cellules extrahépatiques pour ensuite être ingérés par endocytose à l'intérieur des cellules où il seront dégradés (Scriver et al., 1995).

1.2 *La lipase lipoprotéique*

1.2.1 Le gène de la lipase lipoprotéique (LPL)

La lipase lipoprotéique (LPL) est une enzyme libérée dans le plasma par la sécrétion d'héparine*. Elle est particulièrement abondante dans les muscles et les tissus adipeux (Mailly et al., 1995), tissus à partir desquels elle est produite avant d'être translocalisée à la surface de l'endothélium*. La LPL joue un rôle clé dans l'hydrolyse des triglycérides. En effet, elle agit à la fois sur les voies exogène et endogène du métabolisme des lipoprotéines en hydrolysant les triglycérides se trouvant au cœur des lipoprotéines circulantes, particulièrement les VLDL et les chylomicrons (Razzaghi et al., 2000, Talmud et al., 2002).

Le gène de la LPL est situé sur le chromosome 8 à la position p22 et est composé de 10 exons* séparés par 9 introns* pour une longueur totale de 30 kilobases* (kb). L'ARNm* de ce gène est présent sous 2 isoformes chez l'humain, c'est-à-dire une de 3,75 kb et une seconde de 3,35 kb. Les étapes transcriptionnelles* et post-transcriptionnelles de l'expression du gène de la LPL semblent être régulées par divers facteurs environnementaux, diététiques et développementaux en plus de facteurs hormonaux comme la sécrétion d'insuline, d'hormones thyroïdiennes et de glucocorticoïdes* (Murthy et al., 1996). L'activité de cette enzyme reste cependant sous un fort contrôle des facteurs génétiques (Nicklas et al., 2000).

1.2.2 Déficience primaire en LPL

Lorsqu'un déficit complet en LPL survient, une accumulation de lipoprotéines riches en triglycérides (VLDL et chylomicrons) est observée, contribuant à une hypertriglycéridémie* importante pouvant être associée au syndrome d'hyperchylomicronémie* (Gagné et Gaudet, 2002). Le risque de pancréatite associé au syndrome d'hyperchylomicronémie peut être important. La déficience enzymatique complète en LPL est souvent associée au statut

homozygote pour des mutations nulles dans le gène de la LPL, telle la mutation P207L fréquemment observée dans l'est du Québec. En comparaison, les personnes porteuses d'une déficience primaire partielle en LPL, laquelle peut résulter du statut de porteur hétérozygote pour une mutation nulle ou de statut de porteur hétérozygote ou homozygote pour une mutation défective dans le même gène (comme la mutation D9N) peuvent être associées à un risque dominant de maladie coronarienne ou à une susceptibilité génétique variable à présenter de l'hypertension artérielle ou le diabète de type 2 (Gagné et Gaudet, 2002). La sévérité de l'hyperchylomicronémie est variable et dépend largement de l'apport de gras alimentaires. Une déficience enzymatique partielle en LPL est cliniquement variable et peut s'avérer tout à fait asymptomatique. À jeun, la chylomicronémie* peut être absente. Cependant, elle est souvent présente à l'état postprandial (après un repas) et une dyslipidémie* postprandiale est souvent observée chez les porteurs hétérozygotes pour une mutation dans le gène de la LPL. Cliniquement, ceux-ci peuvent très fréquemment ne pas être repérés par les mesures de dépistage habituelles, lesquelles sont effectuées à jeun (Murthy et al., 1996).

Chez les individus homozygotes pour une mutation, la morbidité de la chylomicronémie est exprimée surtout par des attaques récurrentes de pancréatites. Les complications cardiovasculaires sont rarement observées. Ceci pourrait être dû au niveau bas de cholestérol LDL, qui explique le ratio cholestérol HDL/cholestérol LDL bas. La présence de lipoprotéines plasmatiques larges pourrait aussi expliquer ce phénomène (Murthy et al., 1996).

L'expression phénotypique des mutations de la LPL chez les porteurs hétérozygotes résulte en une diminution de 20 à 62% de l'activité de la LPL plasmatique suivant un test à l'héparine, dépendamment de la nature de la mutation en cause.

1.3 *Les principales mutations de la LPL au Saguenay-Lac-St-Jean*

Plusieurs centaines de mutations ou de polymorphismes dans le gène de la LPL ont aujourd'hui été identifiés. Plusieurs d'entre eux peuvent résulter en une réduction de l'activité de la LPL. Certains sont associés à un risque accru de maladie (pancréatite, maladies

coronariennes, etc.) et d'autres à une protection contre des maladies (Scriver et al., 1995, Daniel Gaudet, communication personnelle). Quelques-unes de ces mutations sont réparties dans la région du Saguenay-Lac-St-Jean à des fréquences plus ou moins élevées. Le taux de porteurs de mutations nulles associées à une absence d'activité de la LPL à l'état homozygote est estimé à 1 personne sur 139 dans la province de Québec. Cependant, dans l'Est du Québec, cette fréquence est supérieure à 1 sur 40. Les analyses effectuées sur l'échantillon de l'enquête Santé Québec cardiovasculaire, un échantillon aléatoire représentatif à l'échelle de la population du Québec et de la population régionale du Saguenay-Lac-St-Jean, permet d'estimer que, globalement, le taux de porteurs de mutation dans le gène de la LPL serait supérieur à 5% dans la population en général (Brisson et al., 2002)

1.3.1 La mutation P207L

La mutation associée à une absence d'activité de la LPL à l'état homozygote la plus fréquente dans la région du Saguenay-Lac-St-Jean est la mutation P207L qui est caractérisée par la substitution d'un acide aminé en un autre, c'est-à-dire une proline (site 207) en une leucine (Murthy et al., 1996). La prévalence de cette mutation au Québec a été évaluée à 1 sur 211. Cependant, pour la région du Saguenay-Lac-St-Jean, elle est de 1 sur 67 (Dionne et al., 1993). Dans cette même région, 80% des personnes atteintes d'hyperlipoprotéinémie* de type 1 expriment la mutation P207L de l'exon 5 du gène de la LPL. Les autres personnes atteintes sont porteuses de la mutation G188E ou d'autres mutations beaucoup moins fréquentes (Gaudet et al., 1998). L'allèle* muté est récessif pour les risques de pancréatites mais dominant à expressivité* variable et pénétrance* incomplète pour les risques de maladies coronariennes, l'hypertension et le diabète (Daniel Gaudet, communication personnelle).

1.3.2 La mutation G188E

La mutation G188E est celle qui, jusqu'à présent, a été documentée le plus fréquemment après la mutation P207L à l'échelle de la province. Elle est cependant beaucoup plus rare que cette dernière dans la région du Saguenay-Lac-St-Jean. La mutation G188E est caractérisée par la substitution d'une glycine pour une glutamine au site 188. Cette mutation se

retrouve majoritairement dans l’Ouest du Québec à une fréquence estimée à 1 sur 334. La fréquence la plus élevée est retrouvée dans la région de Trois-Rivières avec une fréquence estimée à 1 sur 169 (Dionne et al., 1993, Murthy et al., 1996). Au Saguenay-Lac-St-Jean, la prévalence de la mutation G188E serait d’une personne porteuse sur 341 (Bergeron et al., 1992).

1.3.3 La mutation D9N

La mutation D9N est une mutation associée à un déficit partiel de l’activité de la LPL fréquemment observée au Saguenay-Lac-St-Jean, comme partout dans le monde occidental. Les données de l’enquête cardiovasculaire du Québec permettent d’établir la prévalence dans la région du Saguenay-Lac-St-Jean à 1 sur 40 pour cette mutation, soit un taux comparable à celui de la mutation P207L (Marie-Claude Vohl et Catherine Laprise, communication personnelle). La mutation D9N est caractérisée par une substitution d’un acide aspartique (GAC) en asparagine (AAC) à la position 9 de l’exon 2 du gène de la LPL (Mailly et al., 1995). Elle est associée à une diminution de 25 à 30% de l’activité enzymatique chez les porteurs hétérozygotes (Mailly et al., 1995, Talmud et al., 2000). Le lien entre la mutation D9N et le risque coronarien a été vérifié au sein de populations caucasiennes et étudié dans une méta-analyse récente par J.E. Hokanson (1997), laquelle associe le statut de porteur de la mutation D9N à une augmentation de 59% du risque de maladie coronarienne. Cette mutation est donc associée à des niveaux réduits de cholestérol HDL (bon cholestérol) et élevés de triglycérides chez la plupart des porteurs (Wittekoek et al., 1999). Par ailleurs, les analyses menées à la Clinique des lipides du Complexe hospitalier de la Sagamie ont démontré que de 5 à 10% des personnes souffrant de maladie coronarienne documentée angiographiquement* dans la région du Saguenay-Lac-St-Jean sont porteuses de la mutation D9N (Gaudet et al., 1998). Comme pour la mutation P207L, l’allèle muté est récessif pour les risques de pancréatites mais dominant à expressivité variable et pénétrance incomplète pour les risques de maladies coronariennes, l’hypertension et le diabète (Gagné et Gaudet, 2002). Aucune analyse d’haplotypes* n’a encore été menée sur cette mutation au Québec (Daniel Gaudet, communication personnelle).

1.4 Dépistage et traitement d'une mutation dans le gène de la LPL

1.4.1 Identification des porteurs

L'identification des individus porteurs d'une déficience dans le gène de la LPL peut s'effectuer par différentes mesures. En effet, même si une diminution de l'activité de la LPL de 50% dans le tissu adipeux a été remarquée suite à plusieurs études chez les individus hétérozygotes pour des mutations comme la P207L et la G188E, l'activité de la LPL plasmatique post-héparine n'est pas suffisante pour permettre l'identification, de façon fiable, des porteurs d'une mutation (Murthy et al., 1996). Le dépistage de la mutation sera donc effectué par des moyens cliniques et génétiques.

La première étape du dépistage comporte un questionnaire rempli par le patient dans lequel on retrouvera des informations sur les antécédents familiaux (hyperlipidémies*, maladies coronariennes, hypertension, diabète etc.) qui pourraient être associés à une dyslipidémie. Les antécédents personnels de maladies coronariennes, métaboliques, endocriniennes et digestives sont aussi couverts par le questionnaire ainsi que les habitudes de vie en ce qui concerne la diète, l'alcool, le tabac et l'activité physique. Finalement, le questionnaire recueillera des informations sur le patient en ce qui concerne la prise de médicaments, les symptômes cardiovasculaires, endocriniens ou digestifs ainsi que les allergies aux hypolipidémiants* oraux (Gagné et Gaudet, 2002).

La seconde partie du dépistage consiste en un examen physique du patient. Diverses caractéristiques comme la tension artérielle, le poids, la grandeur, le rapport taille/hanche et la circonférence abdominale seront mesurées (Gagné et Gaudet, 2002).

L'analyse en laboratoire constitue une étape importante qui se fait parallèlement aux deux premières. Fréquemment, les personnes porteuses hétérozygotes d'une mutation dans le gène de la LPL pourront présenter une hypertriglycéridémie à jeun. Le risque d'hypertriglycéridémie dans ce cas, varie avec l'âge, les habitudes de vie et les facteurs

secondaires associés. L'observation de l'aspect du plasma sanguin, l'évaluation du profil lipidique et de la glycémie* à jeun et de la TSH (Thyroid Stimulating Hormone) sera effectuée. D'autres tests comme le dosage de la créatinine*, le sommaire d'urine ou diverses analyses lipidiques spécialisées pourront aussi être réalisés. Au besoin, une évaluation postprandiale du statut lipidique lipoprotéique sera effectuée à l'aide d'un repas gras (fat load). (Gagné et Gaudet, 2002). Afin d'identifier la mutation causant la dyslipidémie, un dépistage moléculaire en laboratoire sera effectué à partir d'un prélèvement sanguin effectué chez le patient. La technique PCR (Polymerase chain reaction) et la migration de l'ADN sur gel d'agarose ou d'acrylamide sont habituellement utilisées suite à l'extraction de l'ADN des cellules du sang.

1.4.2 Traitement de la dyslipidémie

Lorsque le diagnostic d'une dyslipidémie est établi, le traitement approprié peut commencer à être appliqué. La première étape consiste à détecter la cause de la dyslipidémie. Si l'hyperlipidémie est causée par un médicament comme des anovulants ou des hypotenseurs*, le traitement consiste en une variation du dosage ou de la médication, ce qui est habituellement suffisant pour corriger la dyslipidémie. Dans le cas où la médication ou le dosage des médicaments sont essentiels et ne peuvent être changés, l'effet dyslipidémiant de ces médicaments devra être corrigé par toutes les mesures appropriées, incluant par des mesures alimentaires (Gagné et Gaudet, 2002).

Le changement des habitudes alimentaires constitue le pivot du traitement pour toutes les formes de dyslipidémies. De façon générale, un essai diététique est effectué avant tout traitement par des médicaments. D'autres directives comme l'exercice, le changement dans les habitudes de vie en ce qui concerne l'alcool et le tabac, la consultation nutritionnelle et un suivi régulier pourront aussi être proposées (Gagné et Gaudet, 2002).

1.5 *Objectifs de l'étude et utilité de la recherche*

La présente étude permettra de mieux documenter, dans une perspective historique, les caractéristiques démographiques et populationnelles de la mutation LPL-D9N au Saguenay-Lac-St-Jean. Ainsi, les reconstitutions des généalogies de personnes atteintes permettront de savoir si la présence régionale de cette mutation s'explique par l'existence d'un effet fondateur et de plusieurs ancêtres communs parmi les différentes familles de proposants porteurs de la même mutation ou bien simplement par le hasard. L'analyse des origines des deux types de fondateurs identifiés dans les reconstitutions généalogiques (fondateurs régionaux et premiers fondateurs) et de leur contribution génétique aux deux cohortes à l'étude (proposants et témoins) servira à mieux comprendre le processus de structuration à l'origine de la répartition et de la fréquence actuelles de la mutation D9N au Saguenay-Lac-St-Jean.

CHAPITRE 2

POPULATION ÉTUDIÉE, DONNÉES ET MÉTHODOLOGIE

2.1 La population du Saguenay-Lac-St-Jean

À l'origine, le Saguenay-Lac-St-Jean était une région peuplée par deux groupes autochtones, soient les Montagnais et les Attikameks. Au printemps de 1838, au moment où les premiers immigrants se sont installés au Saguenay-Lac-St-Jean, ces deux groupes autochtones étaient représentés par moins de 300 personnes (Bouchard et De Braekeleer, 1992). La population des immigrants blancs n'a pas tardé à surpasser de façon radicale celle des autochtones. En effet, à peine trois ans après l'arrivée des premiers Blancs, ceux-ci sont déjà majoritaires et vers 1850, les Amérindiens ne comptent plus que pour 5% de la population totale de la région (Bouchard et De Braekeleer, 1992).

La population blanche du Saguenay-Lac-St-Jean comprenait donc quelques centaines d'habitants en 1840. La croissance de cette population fut tout à fait impressionnante de 1840 à 1980 puisque celle-ci passa de quelques centaines à plus de 280 000 habitants, et ce en grande partie grâce à l'accroissement naturel*. L'immigration a aussi contribué à l'augmentation de la population, mais cet apport s'est fait principalement dans la décennie 1840-1850 où la population a pratiquement doublé à chaque année de 1843 à 1845 (Pouyez et al., 1983). Jusque vers la fin des années 1920, la fécondité de la population du Saguenay-Lac-St-Jean se classait parmi les plus élevées qu'on ait jamais observé, ce qui explique en grande partie l'expansion de cette population (Bouchard et De Braekeleer, 1992).

Aujourd'hui, la région du Saguenay-Lac-St-Jean compte environ 285 000 habitants répartis sur un territoire de 104 018 km² (Site internet de l'Institut de la statistique du Québec, 2002).

2.2 Origine des gènes au Saguenay-Lac-St-Jean

2.2.1 L'effet fondateur

La présence de certaines génopathies* (récessives ou dominantes) à prévalence et incidence élevées dans l'est du Québec laisse penser que la fréquence élevée des gènes délétères causant ces maladies serait due à des effets fondateurs. Lorsqu'il est question d'effet fondateur, cela caractérise un modèle dans lequel une nouvelle population serait née d'un groupe d'immigrants provenant d'une population mère et s'étant établi sur un territoire inoccupé (Bouchard et De Braekeleer, 1991^b). Ainsi, ces effets fondateurs causeraient une sorte d'homogénéisation du pool génique* à certains locus*. Ceci signifie qu'à divers locus, des copies d'un même allèle deviennent très fréquentes dans une population. Donc, la probabilité d'individus homozygotes pour ce gène sera plus élevée dans la population car plusieurs individus seront porteurs de cet allèle (Bouchard et De Braekeleer, 1991^b).

La distribution actuelle des gènes présents et l'effet fondateur observés dans la région du Saguenay-Lac-St-Jean peuvent être expliqués par trois vagues de migration (Bouchard et De Braekeleer, 1992). La première vague migratoire est celle des émigrants français qui s'installèrent dans la vallée du Saint-Laurent aux 17^e et 18^e siècles. On estime qu'environ 10000 Français sont ainsi venus s'établir au Québec (Charbonneau et al., 1987). La seconde vague de migration est représentée par des émigrants de la région de Québec, de la Côte-de-Beaupré et de la Côte-du-Sud qui sont venus s'établir dans la région de Charlevoix (Bouchard et De Braekeleer, 1992). Finalement, la troisième vague migratoire est celle ayant peuplé le territoire actuel du Saguenay-Lac-St-Jean. Elle fut constituée d'émigrants en provenance de la région de Charlevoix (Bouchard et De Braekeleer, 1991^b).

La population qui est à l'origine du peuplement du Saguenay-Lac-St-Jean est donc principalement celle de Charlevoix. La présence de maladies héréditaires (mutations) communes à ces deux populations indique qu'il faut remonter à celle de Charlevoix afin d'analyser le mode de diffusion de ces maladies et de mieux comprendre la situation qui prévaut aujourd'hui au Saguenay-Lac-St-Jean.

2.2.2 Identification et contribution des ancêtres fondateurs

Pour être considéré comme étant commun à deux individus, un ancêtre se doit de participer au code génétique de ces deux individus. C'est-à-dire que l'ancêtre doit faire partie des ascendances des deux individus. Donc, si deux individus ont un ancêtre commun, ils sont tous deux des descendants de cet ancêtre. Lors de cette étude, deux types d'ancêtres ont été considérés, soient les fondateurs régionaux et les premiers fondateurs. Les fondateurs régionaux sont représentés par les premiers ancêtres ayant eu un ou des enfants qui se sont mariés dans la région du Saguenay-Lac-St-Jean. Un fondateur régional est donc le premier ancêtre d'une ascendance à se marier dans une région autre que le Saguenay-Lac-St-Jean, dont les enfants se marient dans cette dernière et dont les ancêtres ne se sont pas mariés dans la région du Saguenay-Lac-St-Jean.

Les premiers fondateurs sont représentés par les premiers arrivants au pays à pouvoir être identifiés à l'intérieur des ascendances. Ce sont donc les arrivants de France ou de tout autre pays s'étant mariés au Québec où ayant eu des enfants qui eux se sont mariés au Québec. Ils représentent donc les derniers descendants connus d'une branche généalogique ascendante.

Au Saguenay-Lac-St-Jean et dans la région de Charlevoix, la présence de plusieurs génopathies pouvant être expliquées par des effets fondateurs a motivé plusieurs études (Bergeron et al., 1992, Dionne et al. 1993, Heyer et Tremblay, 1995, Murthy et al., 1996, Heyer et al., 1997). Heyer et al. (1997) ont d'ailleurs étudié l'origine européenne au 17^e siècle de plusieurs fondateurs pouvant expliquer certaines maladies héréditaires dans la population du Saguenay-Lac-St-Jean. Ils ont démontré que plusieurs régions de France pourraient être à l'origine de ces mutations. Les fondateurs provenant de la région du Perche sont ceux qui obtiennent la plus grande contribution génétique mais un certain nombre de fondateurs provenant d'autres régions de France ont aussi contribué fortement au pool génique des

individus atteints. De plus, quelques différences importantes ont été remarquées entre la contribution des hommes et celle des femmes.

D'autres études démogénétiques ont déjà été effectuées sur diverses pathologies à transmission héréditaire en tirant profit de données généalogiques pour la population de diverses régions ou de l'ensemble du Québec (Vézina, 1996, Scriver, 2001)

Un fichier des origines de la plupart des premiers fondateurs a été élaboré par le personnel du projet BALSAC de Chicoutimi. Ce fichier servira à repérer les fondateurs ayant une contribution génétique élevée et, ainsi, à essayer de préciser les origines de la mutation D9N.

2.3 Sources et analyse des données

2.3.1 Données de base

Les données de base ont été fournies par le Groupe de recherches sur les dyslipidémies, le diabète et l'athérosclérose (GRID) du Complexe hospitalier de la Sagamie (CHS). L'échantillon fourni par le GRID est constitué de 39 personnes, 22 hommes et 17 femmes, nés entre 1921 et 1975 et exprimant la mutation D9N de façon hétérozygote (tableau 2.1 et figure 2.1). Ces personnes sont toutes nées dans la région du Saguenay-Lac-St-Jean. Leur répartition selon le lieu de naissance est similaire à celle de la population dans la région, c'est-à-dire que la majorité des proposants viennent des grands centres (Chicoutimi et Jonquière) ainsi que de leurs banlieues (tableau 2.2 et carte 2.1).

La cohorte d'individus témoins a été formée à l'aide du fichier BALSAC. La détermination des individus faisant partie de cette cohorte s'est faite grâce à des requêtes spécifiques afin de jumeler les proposants et les témoins pour ce qui est de leur sexe, de leur date de naissance et de leur origine. Les témoins choisis sont donc du même sexe, sont nés au même endroit et ont une date de naissance se rapprochant le plus possible de celle des proposants. Un seul individu n'a pu être jumelé avec un autre provenant du même endroit vu

Tableau 2.1
Répartition des proposants selon leur intervalle d'année de naissance et leur sexe

Intervalles d'année de naissance	Hommes	Femmes	Total
1921-1925	0	2	2
1926-1930	0	1	1
1931-1935	2	5	7
1936-1940	3	3	6
1941-1945	6	3	9
1946-1950	7	2	9
1951-1955	2	0	2
1956-1960	1	0	1
1961-1965	1	0	1
1966-1970	0	0	0
1971-1975	0	1	1
Total	22	17	39

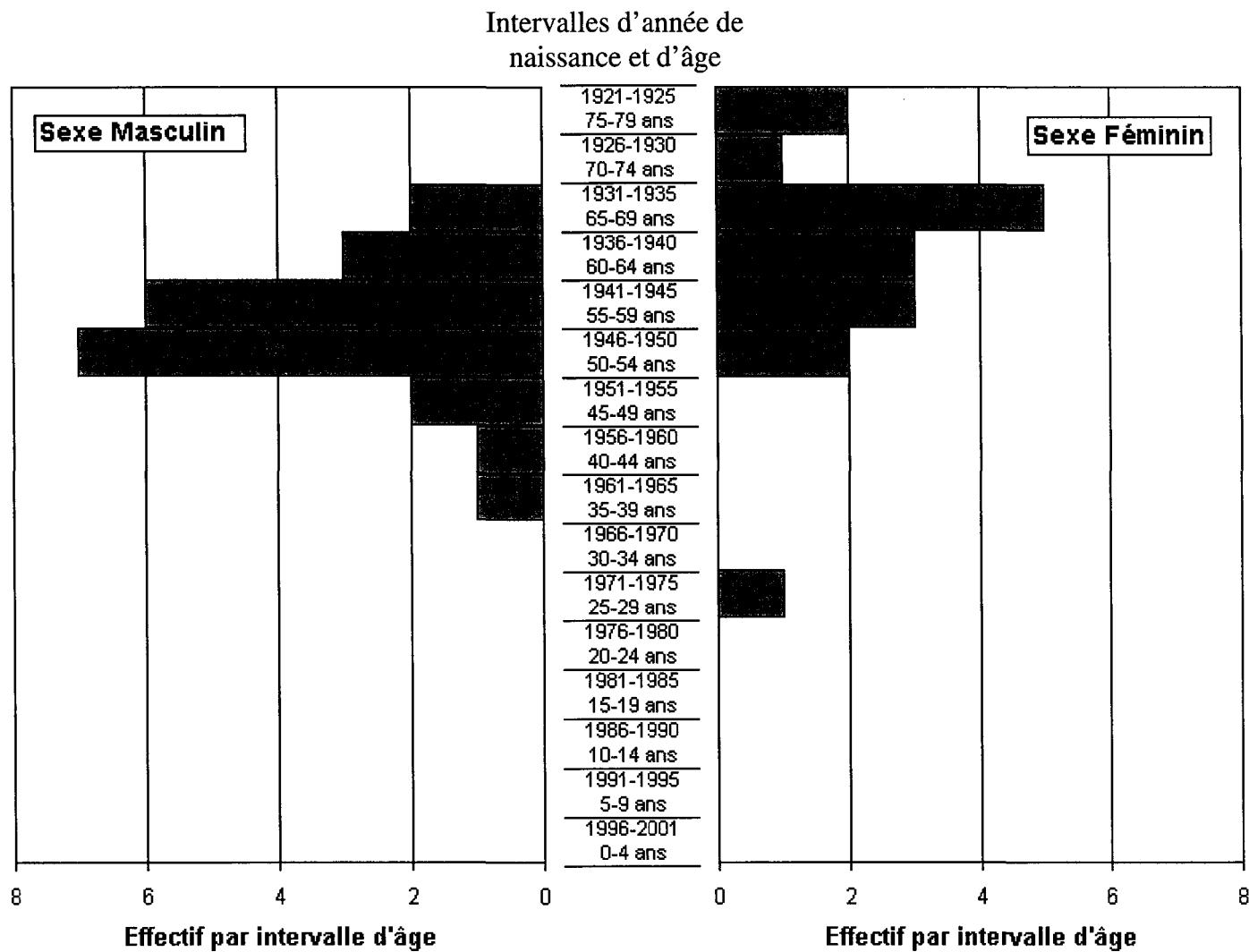
Source : GRID, Complexe hospitalier de la Sagamie

Tableau 2.2
Répartition des proposants selon leur lieu de naissance et leur sexe

Lieu de naissance	Hommes	Femmes	Total
Albanel	1	0	1
Alma	1	1	2
Anse-St-Jean	1	1	2
Arvida	0	1	1
Chicoutimi	6	3	9
Desbiens	2	0	2
Ferland	0	1	1
Jonquière	3	2	5
Kénogami	1	1	2
La Baie	1	0	1
Latterière	0	1	1
Mistassini	1	1	2
Normandin	0	1	1
Roberval	2	0	2
St-Bruno	0	1	1
St-Edmond	1	0	1
St-Fulgence	1	1	2
St-Henri-de-Taillon	1	0	1
St-Léon	0	1	1
St-Méthode	0	1	1
Total	22	17	39

Source : GRID, Complexe hospitalier de la Sagamie

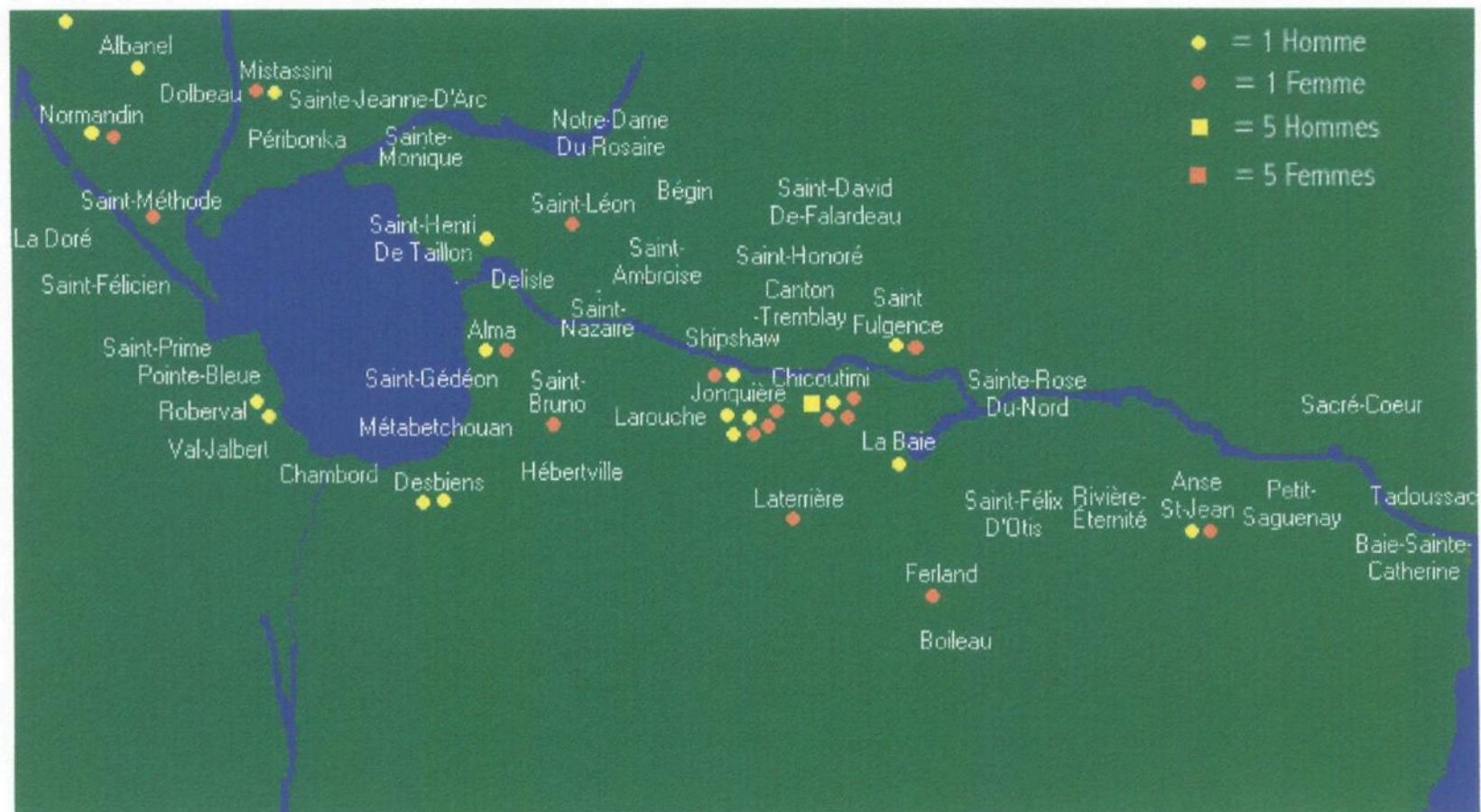
Figure 2.1
Pyramide des âges de la cohorte des proposants, au 1^{er} juillet 2000



Source des données : GRID, Complexe hospitalier de la Sagamie

Carte 2.1

Répartition des proposants dans la région du Saguenay-Lac-St-Jean



Fond de carte tiré du site Internet : <http://toile.royaume.com/virtuel/>

Source : GRID, Complexe hospitalier de la Sagamie

la petitesse de son village de provenance. Il a donc été jumelé avec un individu témoin provenant de la municipalité la plus rapprochée de son lieu de naissance. Évidemment, il est impossible de savoir si les témoins sont porteurs ou non de la mutation D9N.

2.3.2 Reconstitution des généralogies

Les ascendances des proposants ont été reconstituées au départ grâce aux renseignements fournis par l'individu lors de sa rencontre avec l'infirmière du GRID. Les informations concernant sa date de naissance, les noms et prénoms de ses parents, de ses grands-parents ainsi que leurs dates de mariage ont servi à démarrer la reconstitution des ascendances. Pour ce qui est des individus de la cohorte témoin, leurs noms ainsi que ceux de leurs parents et grands-parents étaient déjà présents dans la banque de données, ce qui a permis de démarrer rapidement la reconstitution généalogique de leurs familles.

La reconstitution généalogique des familles des proposants et des témoins fut effectuée à partir de plusieurs sources :

- Les fichiers BALSAC et BALSAC-RETRO
- Les répertoires de mariages du Saguenay-Lac-St-Jean et d'autres régions
- Le Registre de Population du Québec Ancien du Programme de recherche en démographie historique (PRDH)
- Les Archives nationales du Québec
- La Société généalogique du Saguenay
- L'Institut de la statistique du Québec, direction de l'état civil

Il fut aussi possible de recourir à l'aide d'un expert généalogiste de Montréal (M. René Jetté) pour les cas à problèmes ne pouvant être résolus grâce aux sources disponibles dans nos installations.

Suite à la reconstitution des ascendances des proposants et des témoins, les informations recueillies (dates de mariages, lieux de mariages et liens parents-enfants) ont été informatisées dans la base de données BALSAC-RETRO. Un code fut ainsi attribué à chaque

individu dans la base de données et ce sont ces codes qui ont servi lors des analyses descriptives et démogénétiques des ascendances.

2.3.3 Les fichiers BALSAC et BALSAC-RETRO

Le fichier-réseau BALSAC est une forme particulière de base de données informatisées de type INGRES. La construction de ce fichier a débuté en 1972 et il compte aujourd’hui plus de 1,5 million d’actes de baptêmes, mariages et sépultures étalés sur plus de trois siècles. Le fichier recouvre toute la population de Charlevoix et du Saguenay-Lac-St-Jean et est en cours d’extension pour ce qui est du reste de la province (Bouchard, 2000).

Le fichier BALSAC-RETRO fait partie intégrante du fichier-réseau BALSAC. C'est essentiellement une base de données généalogiques, c'est-à-dire que les informations qu'elle contient se rapportent à des individus mariés. De diverses façons (lecture, écriture, navigation), l'usager peut interroger la base de données BALSAC-RETRO. Pour ce qui est des calculs effectués pour les analyses généalogiques, la base de données doit être interrogée via un programme connexe, c'est-à-dire le programme INGRID (Jomphe et Casgrain, 2000).

2.3.4 Analyses généalogiques descriptives

- Mesures descriptives

Les calculs suivants sont effectués pour caractériser la table d’ascendance.

- Nombre total d’individus
- Nombre total d’individus distincts
- Nombre d’individus par génération
- Nombre d’individus distincts par génération
- Génération maximale atteinte
- Concentration des ancêtres

La concentration des ancêtres est calculée en faisant le rapport du nombre total d’ancêtres sur le nombre d’ancêtres distincts.

- **Rapport de parenté**

Le rapport de parenté est calculé en faisant le rapport du nombre d'ancêtres distincts sur le nombre total d'ancêtres.

Ces mesures servent à caractériser les généalogies. Elles vont informer sur le nombre d'individus retrouvés dans les diverses ascendances ainsi que sur l'ampleur et la variabilité de leur fréquence d'apparition dans celles-ci.

- **Mesures de l'exhaustivité**

- **La complétude (C)**

La complétude est obtenue en faisant le rapport du nombre d'ascendants connus sur le nombre d'ascendants attendus (Jetté, 1991). La formule utilisée pour faire ce calcul est la suivante :

$$C_x (\text{en \%}) = \frac{\text{Nb. d'ascendants connus à la génération } x}{\text{Nb. d'ascendants attendus à la génération } x} \times 100$$

Deux autres mesures de complétude peuvent être effectuées, soit la complétude cumulée et la complétude relative. L'indice de complétude cumulée d'une table d'ascendance est obtenu par le rapport de l'ensemble des ascendants connus à l'ensemble des ascendants attendus jusqu'à la génération x (Jetté, 1991). L'indice de complétude relative, de son côté, tient compte de la perte d'informations à chaque génération et est calculé par la formule suivante (tiré de Jomphe et al., 2000) :

$$C_x (\text{en \%}) = \frac{\text{Nb. d'ascendants connus à la génération } x}{2 \times \text{Nb. d'ascendants connus à la génération } (x - 1)} \times 100$$

Les indices de complétude sont couramment utilisés dans les analyses généalogiques (voir Jetté, 1991, Gagnon, 1998, Bernier, 1999 et Tremblay et al., 2000).

- L'implexe des descendants

L'implexe des descendants (ou des ancêtres), I_x , est obtenu en faisant le rapport des descendants différents aux descendants attendus et ce, à chaque génération x (Jetté, 1991).

$$I_x = \frac{\text{Nb. d'ascendants différents à la génération } x}{\text{Nb. d'ascendants attendus à la génération } x} \quad (\text{tiré de Jomphe et al., 2000})$$

Dans une génération spécifique, le nombre d'ascendants différents correspond au nombre d'ascendants qui en sont à leur première occurrence (apparition) dans l'ascendance. Ainsi, un ancêtre ayant déjà été observé dans un génération antérieure ou bien déjà compté dans la génération où le calcul est effectué ne sera pas pris en compte dans le calcul de l'implexe à cette génération. De son côté, le nombre d'ascendants attendus est obtenu par la formule 2^x , où x représente la génération à laquelle on effectue le calcul. Lorsque l'implexe est calculé pour un groupe d'ascendances reconstituées, le nombre d'ascendants différents sera calculé pour l'ensemble de ces ascendances et le nombre d'ascendants attendus sera calculé par la formule habituelle, multipliée par le nombre d'ascendances reconstituées.

L'implexe peut donc être considéré comme un indice global de la parenté entre les divers proposants (individus de départ) d'un groupe d'ascendances. Plus l'implexe calculé sera faible à une génération donnée, plus la parenté à cette génération sera élevée (Jomphe et al., 2000). L'implexe tient donc compte du nombre d'ascendants attendus en prenant pour acquis que les descendants inconnus ne sont pas apparentés.

- **La profondeur généalogique**

« La profondeur généalogique est une mesure du degré d'enracinement des ascendances dans un territoire donné » (Jomphe et al., 2000). Cette mesure donne la profondeur moyenne de la génération des fondateurs d'une table d'ascendances. Un individu est considéré comme étant un fondateur lorsque ses parents sont inconnus, c'est à dire lorsque l'individu est à l'extrémité d'une branche ascendante dans la généalogie du proposant.

2.3.5 Analyses généalogiques démogénétiques

- **L'indice de recouvrement des ancêtres**

« L'indice de recouvrement des ancêtres se calcule sur un groupe d'ascendances » (Jomphe et al., 2000). Il donne le nombre de proposants (EGO) distincts auxquels un ancêtre contribue génétiquement. Pour faire ce calcul, il faut prendre chaque individu de la table d'ascendance et compter le nombre d'ascendances dans lesquelles on retrouve cet individu. Cet indice permet donc de connaître, pour un ancêtre particulier, si celui-ci participe à toutes les ascendances d'une table ou bien s'il contribue seulement à une partie de celles-ci.

- **La mesure de la consanguinité et de l'apparentement**

L'apparentement est calculé chez deux individus par le coefficient Φ qui représente la probabilité qu'un gène choisi au hasard chez un individu soit identique à un gène choisi au hasard, au même locus, chez un autre individu. Pour qu'un individu soit considéré comme étant consanguin, il faut qu'il y ait de l'apparentement entre ses deux parents. Afin de mesurer la consanguinité chez un individu, le coefficient F de consanguinité est calculé. Celui-ci représente la probabilité qu'un individu ait hérité, de son père et de sa

mère, de deux allèles identiques par ascendance au même locus. Le coefficient de consanguinité d'un individu B est donc égal au coefficient d'apparentement de ses père et mère (P et M). Celui-ci est calculé à l'aide de la formule suivante (tirée de Jomphe et al., 2000) :

$$F(B) = \Phi(P, M) = \sum_A \sum_C 1/2^{n(A, C) + m(A, C) + 1} (1 + F(A))$$

Où

A = ancêtre commun à P et M

C = chemin généalogique reliant P à M en passant par un ancêtre commun A

$m(A, C)$ = nombre de générations entre le père P et un ancêtre commun A en passant par le chemin généalogique C

$n(A, C)$ = nombre de générations entre la mère M et le même ancêtre commun A en passant par le chemin généalogique C

\sum_A = sommation sur tous les ancêtres communs

\sum_C = sommation sur tous les chemins généalogiques possibles entre le père P et la mère M qui passent par l'ancêtre commun A

$F(A)$ = valeur du coefficient de consanguinité de l'ancêtre A

On peut également calculer les valeurs moyennes des coefficients de consanguinité et d'apparentement pour un groupe d'individus par les formules suivantes (tirées de Jomphe et al., 2000) :

$$F \text{ moyen} = \sum F / \text{nombre d'individus}$$

$$\Phi \text{ moyen} = \sum \Phi / \text{Nombre de paires d'individus}$$

Où $\Phi \text{ moyen} = \frac{(\text{Nb. d'individus})(\text{Nb. d'individus} - 1)}{2}$

Il est aussi possible de calculer le coefficient d'apparentement entre deux groupes d'individus (apparentement intergroupe). Dans ce cas, le dénominateur de la formule est calculé de la façon suivante (tirée de Jomphe et al., 2000) :

$$\text{Nb. de paires d'ind.} = (\text{Nb. d'ind. dans le groupe 1}) (\text{Nb. d'ind. dans le groupe 2})$$

- La contribution génétique totale d'un ancêtre

La contribution génétique d'un fondateur envers un ou plusieurs de ses descendants est un des indices les plus utilisés dans les analyses démogénétiques (voir Heyer et Tremblay, 1995, Heyer et al., 1997, Gagnon, 1998, Tremblay et al., 2000). Elle correspond à la probabilité qu'un gène donné soit transmis d'un fondateur à un descendant. La contribution génétique d'un fondateur dépendra donc de deux paramètres, soient la fréquence d'apparition de ce fondateur dans la table d'ascendance et le nombre de générations qui séparent cet ancêtre et l'individu proposant de la table d'ascendance. Si la contribution génétique d'un ancêtre est calculée par rapport à un groupe de proposants, alors, la contribution génétique représentera la part du pool génique de ce groupe qui provient de cet ancêtre. La formule qui sert à calculer la contribution génétique est la suivante (tiré de Jomphe et al., 2000) :

$$CG_{\text{tot}} = \sum_{i=1}^p \sum_{j=1}^c \frac{g_{i,j}}{(1/2)}$$

Où :

p = nombre de proposants d'une table d'ascendance reliés à un ancêtre donné

c = nombre de chemins généalogiques entre un ancêtre et un proposant

$g_{i,j}$ = nombre de générations entre l'ancêtre et le proposant pour chacun des chemins généalogiques.

Pour obtenir la valeur moyenne de contribution génétique pour un ancêtre d'une cohorte d'individus de départ (proposants), il s'agit simplement de diviser la valeur de la contribution génétique totale de cet ancêtre par le nombre d'individus de départ contenus dans la table d'ascendance.

En utilisant cet indice dans les analyses démogénétiques d'une table d'ascendance pour une mutation donnée, il est possible de déterminer, pour cette mutation, la probabilité qu'elle provienne d'une région particulière de France ou de tout autre pays. La contribution génétique tient compte du nombre de chemins généalogiques reliant un ancêtre à un individu de départ (proposant). Si un ancêtre est relié à cet individu par un seul chemin, la probabilité que la mutation ait été transmise par ce chemin au proposant sera beaucoup plus faible que s'il existe plusieurs chemins généalogiques reliant l'ancêtre à ce proposant. Cette mesure tient aussi compte de la distance généalogique séparant un individu de ses ancêtres.

CHAPITRE 3

RÉSULTATS

3.1 Analyses généalogiques descriptives

3.1.1 Caractéristiques des généalogies

Suite à la reconstitution des ascendances dans le fichier BALSAC-RETRO, leurs caractéristiques générales ont été calculées. Le tableau 3.1 présente ces caractéristiques pour la cohorte des proposants ainsi que celle des témoins.

Tableau 3.1
Caractéristiques des ascendances

	Proposants	Témoins	Proposants/Témoins
Nombre total d'individus	157817	160967	0,98
Nombre d'individus distincts	12646	14769	0,86
Concentration des ancêtres	12,48	10,90	1,14
Rapport de parenté	0,08	0,09	0,87
Profondeur généalogique moyenne	10,29	10,31	1,00
Écart-type	1,53	1,58	0,97
Génération maximale	16	16	1,00

Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

Pour ce qui est de la cohorte des proposants, 157817 individus ont été comptés au total pour 12646 individus distincts. Pour ce qui est des témoins, le nombre total d'individus s'élève à 160967 pour 14769 individus distincts. Le nombre total d'individus observés ainsi que le nombre total d'individus distincts sont donc légèrement inférieurs pour la cohorte des proposants. De plus, la concentration des ancêtres (nombre d'individus total / nombre d'individus distincts) plus élevée pour les proposants que pour les témoins démontre que le nombre d'individus distincts chez les proposants est proportionnellement inférieur à celui trouvé chez les témoins. Les valeurs du rapport de parenté démontrent

aussi ces résultats (le nombre d'individus distincts chez les proposants représente environ 8% du nombre total d'individus contre 9% pour les témoins). Les valeurs de la profondeur généalogique moyenne (et de son écart-type) ainsi que de la génération maximale sont similaires pour les deux groupes d'ascendances. Le nombre total d'individus, le nombre d'individus distincts ainsi que le nombre d'individus attendus par génération ont aussi été calculés pour les proposants et les témoins et sont présentés à l'annexe 1.

3.1.2 Complétude

L'indice de complétude renseigne sur la quantité d'informations contenue à chaque génération pour un groupe d'ascendances en tenant compte du nombre d'individus trouvés lors de la reconstitution des généalogies et du nombre d'individus attendus à ces mêmes générations. Les tableaux 3.2 et 3.3 présentent les calculs de complétude, de complétude cumulée et de complétude relative pour les proposants et les témoins.

Tableau 3.2
Calculs des complétudes pour la cohorte des proposants

Génération	Complétude	Complétude cumulée	Complétude relative
0	100,00	100,00	
1	100,00	100,00	100,00
2	100,00	100,00	100,00
3	100,00	100,00	100,00
4	99,04	99,50	99,04
5	98,08	98,78	99,03
6	96,79	97,78	98,69
7	95,19	96,48	98,16
8	92,87	94,67	97,56
9	89,30	91,98	96,16
10	80,46	86,22	90,10
11	54,05	70,13	67,17
12	19,48	44,80	36,04
13	3,69	24,24	18,94
14	0,41	12,33	11,06
15	0,02	6,17	5,76
16	0,00	3,09	0,33

Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

Tableau 3.3
Calculs des complétudes pour la cohorte des témoins

Génération	Complétude	Complétude cumulée	Complétude relative
0	100,00	100,00	
1	100,00	100,00	100,00
2	100,00	100,00	100,00
3	100,00	100,00	100,00
4	98,72	99,34	98,72
5	97,60	98,45	98,86
6	96,96	97,70	99,34
7	95,31	96,50	98,31
8	92,47	94,48	97,02
9	89,08	91,78	96,34
10	81,37	86,57	91,34
11	55,20	70,88	67,84
12	19,89	45,38	36,03
13	3,96	24,67	19,91
14	0,46	12,56	11,58
15	0,03	6,30	6,86
16	0,00	3,15	0,75

Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

Les valeurs de 100 aux générations de 0 à 3 signifient que le nombre d'individus connus dans les ascendances est égal à celui attendu. Aucun individu n'a donc été perdu dans ces premières générations qui représentent les générations des individus de départ (génération 0), de leurs parents (génération 1), de leurs grands-parents (génération 2) et de leurs arrières grands-parents (génération 3). On remarque que les trois indices diminuent de façon similaire pour les deux groupes d'ascendances, tout en étant un peu plus élevés du côté du groupe témoin à partir de la 10^{ème} génération, ce qui laisserait supposer que moins d'informations ont été perdues lors de la reconstitution généalogique des témoins. Pour ce qui est de la complétude, elle est toujours un peu plus basse que la complétude cumulée. Ceci est explicable par le fait que les individus des générations plus basses utilisés dans le calcul de la complétude cumulée sont plus faciles à retrouver que les individus des générations plus hautes. Il y a donc plus d'individus utilisés dans le calcul de la complétude cumulée, ce qui explique un numérateur plus élevé lors du calcul et donc des valeurs plus

élevées, et ce, surtout dans les dernières générations où le nombre d'individus connus par rapport à ceux attendus est beaucoup plus bas (dans la complétude, le numérateur baisse plus rapidement par rapport au dénominateur que dans la complétude cumulée).

Tableau 3.4

Années moyennes de mariage pour les ancêtres des proposants
et des témoins pour chaque génération

Génération	Proposants	Témoins
1	1934	1935
2	1903	1904
3	1872	1872
4	1840	1841
5	1809	1810
6	1777	1779
7	1746	1747
8	1714	1715
9	1684	1685
10	1661	1662
11	1643	1634
12	1629	1630
13	1620	1622
14	1615	1618
15	1608	1609

Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

Pour ce qui est de la complétude relative, des valeurs élevées (se rapprochant de 100) signifient que la perte d'information d'une génération à la suivante est faible. Il est possible de voir que les valeurs de complétude relative sont élevées (>90%) dans les premières générations et ce jusqu'à la dixième. De la dixième à la onzième génération, les indices de complétude relative pour les deux groupes chutent d'environ 30% et ainsi de suite pour se retrouver à des valeurs approchant le zéro pour la dernière génération. Si les deux groupes sont comparés, il n'y a pas de différence remarquable entre les valeurs des complétudes calculées. Il est facile d'expliquer le fait que les valeurs de complétudes chutent à partir de la génération 10. En effet, les principales vagues d'immigrants ayant colonisé les abords du fleuve St-Laurent sont arrivées avant 1700 (Charbonneau et al., 1987). À la génération 9, l'année moyenne de mariage des ancêtres des proposants est 1685

(tableau 3.4). Une partie de ces individus se sont mariés en France avant d'immigrer au Québec. Il est donc normal que plusieurs branches d'ascendances soient coupées à partir de ce moment puisque les ascendances des immigrants ne sont pas poursuivies. Un bon nombre d'individus sont donc perdus à chaque génération à partir de la dixième (parents des individus de la neuvième génération) jusqu'à la dernière génération où l'on observe encore des ancêtres soit la seizième.

3.1.3 Implexe

L'implexe des ascendants prend en considération l'identification de nouveaux individus dans les ascendances. Les nouveaux individus sont ceux qui apparaissent pour la première fois dans les généalogies, n'ayant jamais été mentionnés auparavant. Le tableau 3.5 présente les valeurs de l'implexe calculé à toutes les générations pour la cohorte des proposants et celle des témoins.

Tableau 3.5
Calculs de l'implexe pour le groupe des
proposants et celui des témoins

Génération	Proposants	Témoins
0	100,00	100,00
1	100,00	100,00
2	100,00	100,00
3	96,79	97,44
4	90,71	91,99
5	80,85	81,65
6	59,21	62,18
7	35,08	37,62
8	21,91	25,00
9	11,13	13,70
10	4,54	6,20
11	1,03	1,43
12	0,13	0,16
13	0,01	0,02
14	0,00	0,00
15	0,00	0,00
16	0,00	0,00

Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

Il est possible de voir que pour les générations 0 à 2, l'implexe de 100 signifie que tous les individus apparaissant dans ces générations sont nouveaux (n'ont jamais été mentionnés). Par la suite, l'implexe diminue lentement jusqu'à la génération 5 où il diminue plus rapidement pour se retrouver à des valeurs nulles à la génération 14, et ce pour les deux groupes. Il n'y a donc plus de nouveaux individus qui s'ajoutent aux ascendances à partir de la génération 14. Le fait que l'implexe est toujours un peu plus bas dans le groupe des proposants signifie aussi qu'il y a moins de nouveaux individus qui s'ajoutent à chaque génération dans le groupe de proposants que dans le groupe témoin. L'implexe donne donc un aperçu de l'apparentement ayant pu être observée entre les divers membres des ascendances aux diverses générations. Cet apparentement commence à être perceptible vers la troisième génération, et ce pour les deux groupes.

3.1.4 Profondeur généalogique

La profondeur généalogique donne la profondeur moyenne de la génération des fondateurs (ancêtres dont les parents n'ont pu être identifiés) d'une table d'ascendance. Les tableaux 3.6 et 3.7 donnent les profondeurs généalogiques pour les différentes généalogies du groupe des proposants et de celui des témoins.

Les profondeurs moyennes des ascendances sont de 10,29 avec un écart-type de 1,53 pour la cohorte des proposants et de 10,31 avec un écart-type de 1,58 pour les témoins. Ces valeurs sont similaires pour les deux groupes. Les valeurs les plus basses à être observées sont 7,69 (écart-type de 3,75) pour l'ascendance (sujet) numéro 31 de la cohorte des proposants, de 8,36 (écart-type de 3,19) pour le sujet 35 du groupe des témoins et de 8,64 (écart-type de 2,55) pour le sujet 17 chez les témoins. Des valeurs faibles de profondeur généalogique signifient qu'une branche est coupée dans les premières générations de l'ascendance ou que plusieurs branches sont interrompues dans les générations suivantes. Encore une fois, la profondeur généalogique démontre que la

Tableau 3.6

Profondeur généalogique moyenne
(PGM) pour les 39 proposants

Proposant	PGM	Écart-type
18	11,18	0,88
6	11,13	2,11
28	11,13	1,08
14	11,08	1,47
25	10,98	1,24
15	10,95	1,19
29	10,89	1,42
13	10,86	0,95
34	10,83	1,22
16	10,80	1,74
35	10,72	0,96
2	10,66	0,96
19	10,60	1,24
21	10,59	1,65
9	10,51	1,07
22	10,49	1,44
3	10,46	1,45
33	10,45	1,23
8	10,42	1,72
39	10,41	1,21
23	10,40	1,80
26	10,35	1,51
36	10,20	1,42
17	10,18	1,38
24	10,17	1,23
38	10,14	1,25
37	10,11	1,35
1	10,10	1,16
12	10,08	1,26
11	10,03	2,13
32	10,02	1,68
5	9,82	2,70
7	9,76	1,37
27	9,56	2,83
10	9,53	1,41
20	9,45	1,24
4	9,40	1,33
30	9,34	2,48
31	7,69	3,75
Moyenne	10,29	1,53

Tableau 3.7

Profondeur généalogique moyenne
(PGM) pour les 39 témoins

Témoin	PGM	Écart-type
22	11,21	1,24
29	10,97	1,38
5	10,94	0,90
14	10,88	1,06
18	10,88	1,12
8	10,85	1,09
34	10,83	1,18
9	10,75	1,46
12	10,70	1,47
3	10,69	1,36
6	10,65	3,12
23	10,65	0,93
13	10,64	1,06
24	10,56	2,05
27	10,56	1,43
32	10,55	1,56
7	10,53	1,03
37	10,47	1,06
15	10,44	0,98
19	10,41	1,53
28	10,39	1,58
26	10,37	1,53
30	10,35	1,30
36	10,34	1,04
16	10,33	3,04
38	10,28	2,13
33	10,18	1,42
21	10,13	2,14
39	10,12	1,63
11	10,11	1,96
25	10,02	1,36
1	10,01	1,15
31	9,95	1,18
20	9,92	1,42
2	9,72	1,72
10	9,38	2,51
4	9,37	1,92
17	8,64	2,55
35	8,36	3,19
Moyenne	10,31	1,58

Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

majorité des ancêtres sont arrivés il y a plus de 10 générations environ (ce qui était d'ailleurs démontré par les valeurs de complétude).

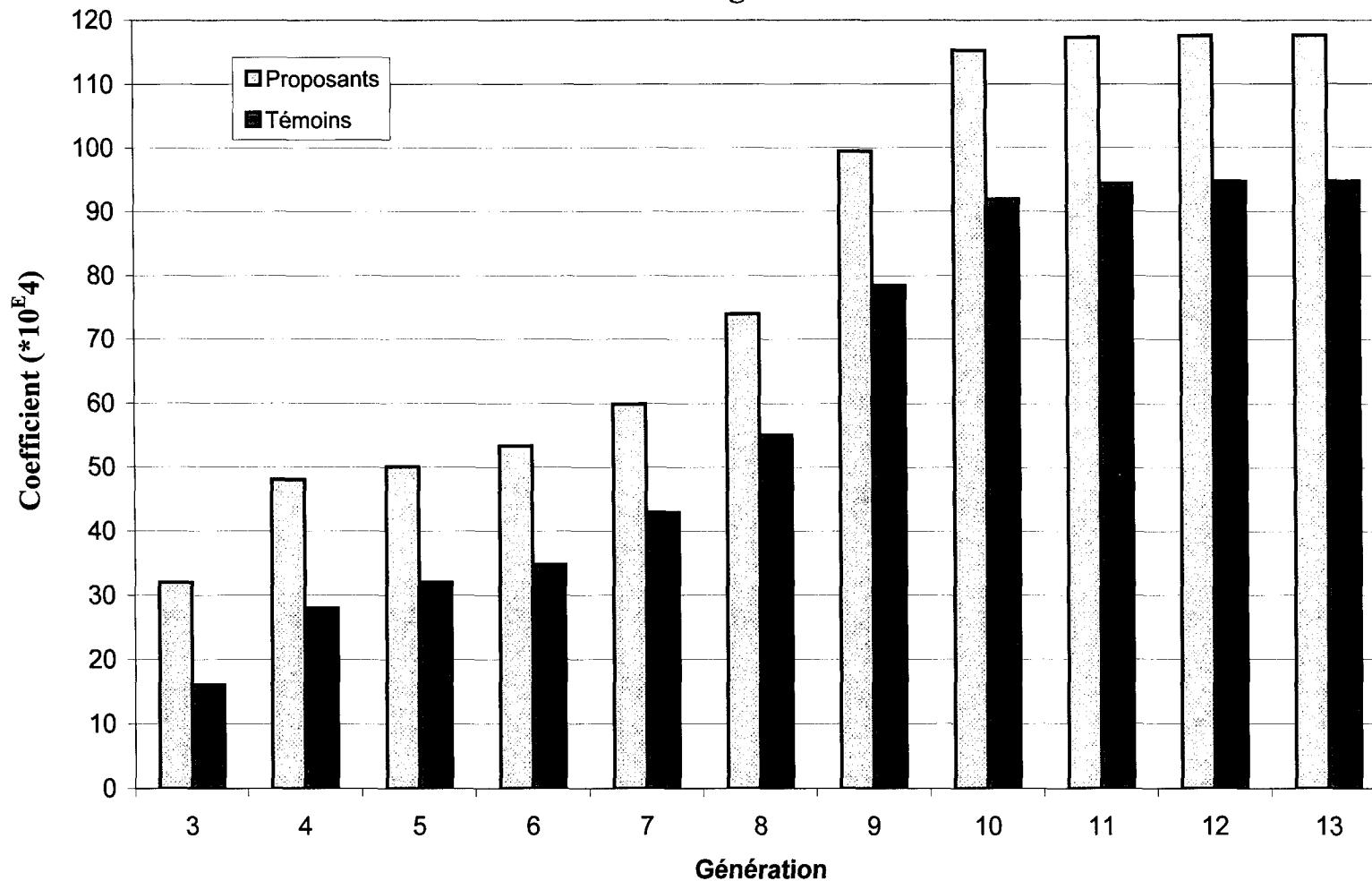
3.2 Consanguinité et apparentement

3.2.1 Consanguinité

Le calcul du coefficient de consanguinité pour un individu représente la probabilité que deux allèles identiques aient été transmis à cet individu par ses deux parents. Pour un groupe d'individus, on utilisera un coefficient moyen de consanguinité qui représente la moyenne des coefficients de consanguinité des individus. La figure 3.1 présente les valeurs des coefficients moyens de consanguinité pour les proposants et les témoins à chaque génération (de la 3^e à la 13^e). Il est possible de voir sur le graphique que la valeur du coefficient de consanguinité augmente de façon plus ou moins irrégulière avec les générations pour se stabiliser vers la dixième génération, ce qui correspond encore une fois à l'arrivée des ancêtres de France et de l'extérieur du Québec. Une augmentation soudaine du coefficient de consanguinité peut être observée pour les deux groupes d'individus entre la troisième et la quatrième génération. Cette période (deuxième moitié du 19^e siècle et début du 20^e) correspond à l'arrivée des immigrants régionaux (ayant colonisé le Saguenay-Lac-St-Jean) qui provenaient principalement de la région de Charlevoix.

Les grandes vagues d'immigrants régionaux provenant de cette région ont eu lieu principalement entre 1852 et 1911 où environ 10000 personnes ont immigré au Saguenay (Gauvreau et al., 1991). Les individus présents à ce moment sont donc à l'origine d'une grande partie de la population actuelle de la région (estimée à 284790 habitants selon l'Institut de la statistique du Québec). La consanguinité connaît donc une hausse significative à ce moment où les mariages consanguins (entre individus possédant un ou des ancêtres communs dans les 4 premières générations) étaient assez fréquents (10 à 11% des mariages) (Bouchard et De Braekeleer, 1992).

Figure 3.1
Coefficients moyens de consanguinité pour les proposants et les témoins, selon la génération



Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

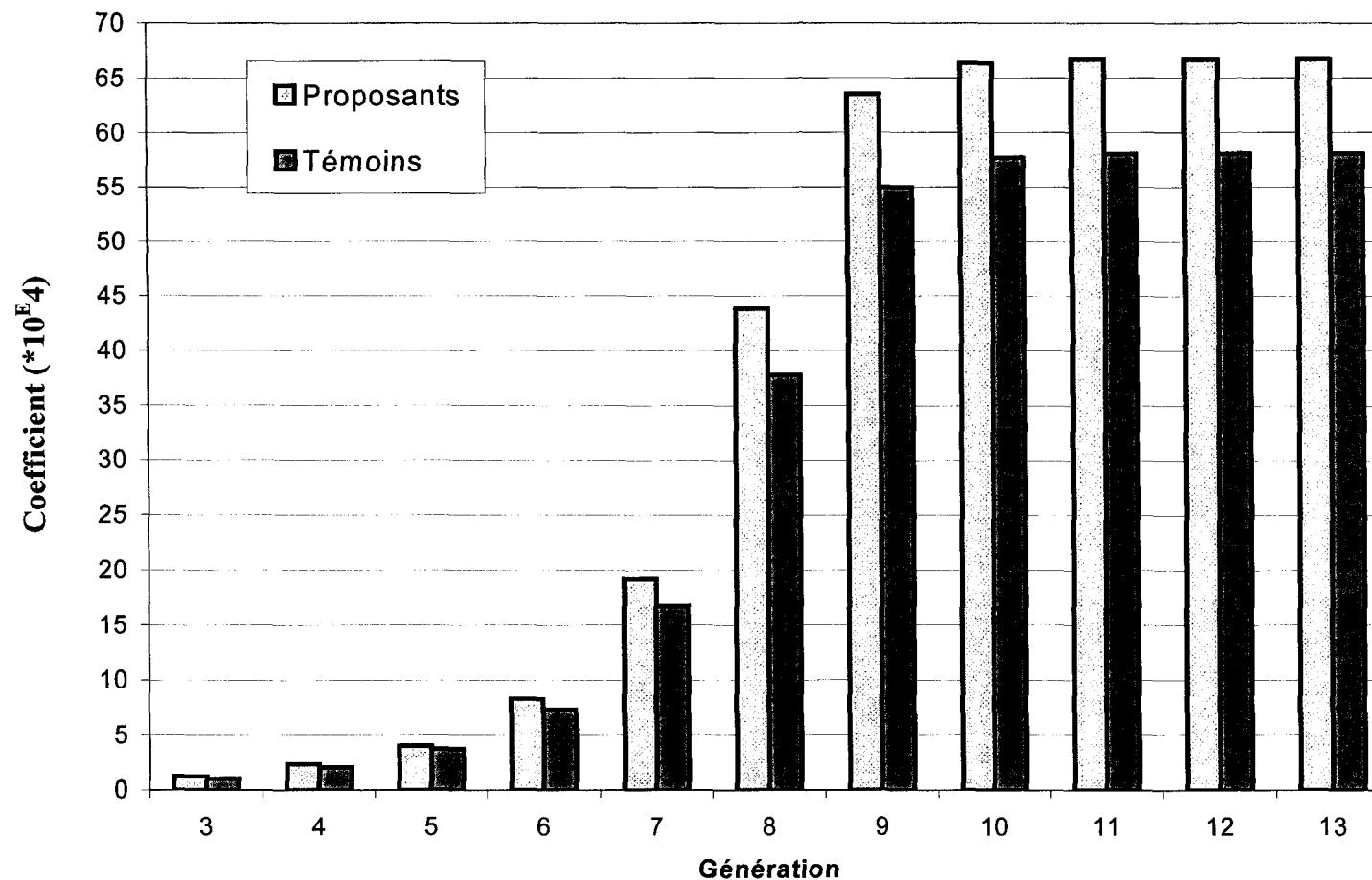
Il est aussi possible de remarquer une différence appréciable entre les coefficients moyens de consanguinité des deux groupes, ceux des proposants étant plus élevés que ceux des témoins. La consanguinité est donc plus élevée à l'intérieur de la cohorte des proposants qu'à l'intérieur de celle des témoins. Il est important de rappeler que la distribution des individus du groupe témoin selon le sexe, la date et le lieu de naissance est similaire à celle des proposants. Même lorsque les valeurs de consanguinité plafonnent vers la dixième génération, il y a une différence d'environ $23*10^{-4}$, ce qui est assez représentatif de l'écart entre les deux groupes. À remarquer par ailleurs qu'à la troisième génération, cet écart entre les deux groupes atteint déjà $16*10^{-4}$. Les valeurs de consanguinité n'ont pas été présentées pour les générations 0 à 2 puisqu'elles sont nulles. Pour ce qui est des générations 14 à 16, les valeurs n'ont pas non plus été incluses dans le graphique puisqu'elles sont pratiquement les mêmes que pour la génération 13. Le plafonnement des valeurs de consanguinité n'est pas dû à une baisse de celle-ci dans les ascendances mais plutôt à une perte d'information dans les reconstitutions généalogiques (tableaux 3.2 et 3.3).

3.2.2 Apparentement

L'apparentement entre deux individus signifie que l'un est l'ancêtre de l'autre ou bien que les deux possèdent un ou des ancêtres communs. Le coefficient d'apparentement représente la probabilité qu'un gène choisi au hasard chez un individu soit identique à un gène choisi au hasard au même locus chez un autre individu. La figure 3.2 présente les coefficients moyens d'apparentement (moyenne des coefficients de chaque paire d'individus) pour les groupes des proposants et des témoins. La hausse la plus rapide des coefficients d'apparentement se produit entre la 6^{ème} et la 9^{ème} génération pour se stabiliser par la suite vers la 10^{ème} génération. La stabilisation du coefficient d'apparentement moyen correspond encore un fois aux vagues d'immigration provinciale.

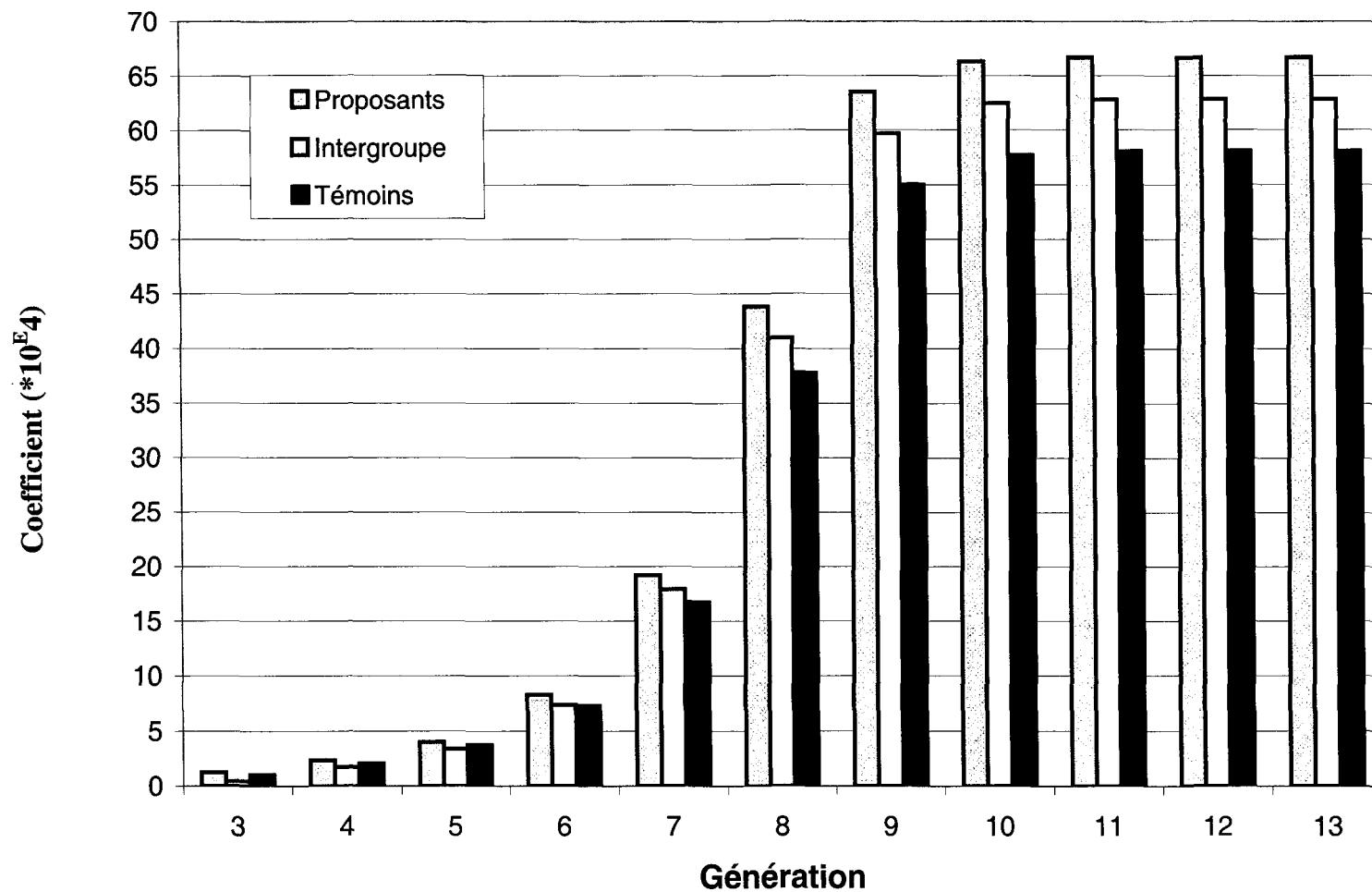
Le coefficient d'apparentement varie de façon assez évidente entre les deux cohortes : il est toujours plus élevé pour le groupe des proposants que pour celui des témoins. Donc, dans les premières générations, les coefficients d'apparentement sont

Figure 3.2
**Coefficients moyens d'apparentement pour les proposants et les témoins,
selon la génération**



Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

Figure 3.3
Coefficients moyens d'apparentement intra- et intergroupe pour les proposants et les témoins, selon la génération



Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

faibles autant pour les proposants que pour les témoins. Les valeurs des coefficients d'apparentement vont plafonner vers la dixième génération. Dans les dernières générations, les valeurs sont plus élevées d'environ $9*10^{-4}$ chez les proposants par rapport aux témoins. Contrairement au coefficient de consanguinité, l'écart entre les deux groupes commence à être important seulement à partir de la huitième génération.

Le coefficient d'apparentement intergroupe a aussi été calculé entre les deux cohortes (figure 3.3). Il est intéressant de noter que les coefficients d'apparentement intergroupe se situent pratiquement toujours entre les deux séries de coefficients d'apparentement intragroupe. Ce phénomène peut être attribuable en partie au fait que les témoins ont été sélectionnés en fonction des diverses caractéristiques des proposants (date de naissance et lieu de provenance). Par exemple, le témoin 1 a la même date de naissance (plus ou moins 5 jours) et est né au même endroit que le proposant 1.

Afin d'effectuer le calcul de l'apparentement intergroupe, des paires d'individus ont été formées en associant chaque proposant avec chaque témoin. Lorsque les paires d'individus formées d'un témoin et d'un proposant provenant du même endroit ont été analysées, la probabilité de retrouver des ancêtres communs à ces deux individus était donc plus élevée qu'entre deux individus d'âge et d'origine différents. Ainsi, il n'est peut-être pas surprenant de voir une valeur d'apparentement entre les proposants et les témoins plus élevée que celle observée à l'intérieur de la cohorte des témoins. La cohorte des proposants est donc caractérisée par un apparentement assez élevé puisque l'apparentement intergroupe ne dépasse pas les valeurs d'apparentement pour cette cohorte.

Les coefficients d'apparentement et de consanguinité sont des mesures de similitude d'allèles chez un ou plusieurs individus. Le fait que ces coefficients soient plus élevés dans la cohorte des proposants que dans le groupe témoin signifie donc que la probabilité qu'un individu ait reçu les deux allèles mutés identiques de ses deux parents est plus élevée (représentée par le coefficient de consanguinité.). Ainsi, le coefficient d'apparentement va

mesurer les chances que deux individus possèdent chacun une copie identique d'un gène muté qui leur aurait été transmise par un ancêtre commun. Étant donné les coefficients pratiquement toujours plus élevés chez les proposants que chez les témoins, il serait probable que la mutation D9N ait été transmise aux individus atteints (proposants) par un ou plusieurs ancêtres communs qui auraient été porteurs de cette mutation. L'effet fondateur pourrait donc être une raison expliquant la présence de la mutation chez les proposants. Par ailleurs, il n'est pas exclu que les différences observées résultent en partie de variations d'échantillonnage.

3.3 Origine et contribution génétique des fondateurs

3.3.1 Les fondateurs régionaux

Rappelons que pour être considéré comme un fondateur régional, un individu doit être le premier de la généalogie ascendante à se marier dans un lieu autre que le Saguenay-Lac-St-Jean. De plus, ses ancêtres ne doivent pas s'être mariés dans la région du Saguenay-Lac-St-Jean. Le tableau 3.8 présente la répartition de ces fondateurs régionaux distincts (comptés une seule fois) par lieu de mariage pour la cohorte des proposants et celle des témoins.

Pour les deux cohortes, la majorité des fondateurs régionaux proviennent de trois paroisses de Charlevoix : La Malbaie, Baie-St-Paul et Les Éboulements. Ces trois paroisses combinées représentent 66,8% des fondateurs régionaux distincts pour les proposants et 58,3% pour les témoins. Les lieux de mariage de la plupart des autres fondateurs se situent dans d'autres paroisses de Charlevoix, le comté de Kamouraska et la ville de Beauport. Au total, la région de Charlevoix explique à elle seule 81,1% des lieux de mariage des fondateurs régionaux chez les proposants et 74,1% de ceux des témoins, ce qui concorde avec les résultats d'études antérieures sur la population du Saguenay-Lac-St-Jean (Gauvreau et al., 1991).

Tableau 3.8

Répartition des fondateurs régionaux par lieu de mariage pour la cohorte des proposants et celle des témoins

Lieu de mariage	Proposants		Témoins	
	n	%	n	%
La Malbaie (Charlevoix)	154	29,3	112	22,1
Baie-St-Paul (Charlevoix)	118	22,5	124	24,5
Les Éboulements (Charlevoix)	79	15,0	59	11,7
Ste-Agnès (Charlevoix)	22	4,2	25	4,9
Ste-Irénée (Charlevoix)	15	2,9	12	2,4
Île aux Coudres (Charlevoix)	12	2,3	6	1,2
Petite Rivière St-François (Charlevoix)	12	2,3	17	3,4
St-Urbain (Charlevoix)	10	1,9	16	3,2
Cap-à-l'Aigle (Charlevoix)	2	0,4	0	0,0
St-Fidèle (Charlevoix)	2	0,4	0	0,0
St-Siméon (Charlevoix)	0	0,0	1	0,2
St-Hilarion (Charlevoix)	0	0,0	3	0,6
Beauport	11	2,1	6	1,2
Kamouraska	12	2,3	26	5,1
St-Vallier (Bellechasse)	8	1,5	2	0,4
Québec	6	1,1	0	0,0
Beauce	4	0,8	2	0,4
Île d'Orléans	4	0,8	2	0,4
Lévis	5	1,0	4	0,8
Montmagny	4	0,8	2	0,4
St-Jean-Port-Joli (L'Islet)	4	0,8	0	0,0
St-Roch-des-Aulnaies (L'Islet)	4	0,8	1	0,2
Arthabaska (Mauricie)	2	0,4	4	0,8
Cap-St-Ignace (Montmagny)	2	0,4	6	1,2
Montréal	2	0,4	5	1,0
Plessisville	2	0,4	4	0,8
Rivière Ouelle	2	0,4	3	0,6
Tadoussac	2	0,4	3	0,6
Champlain	0	0,0	4	0,8
Îles de la Madeleine	0	0,0	4	0,8
Joliette	0	0,0	4	0,8
Autres	25	4,8	49	9,7
Total	525	100,0	506	100,0

Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

Il est cependant intéressant de noter que le lieu d'où proviennent le plus grand nombre de fondateurs régionaux n'est pas le même pour les deux cohortes. En effet, pour ce qui est des proposants, 154 fondateurs régionaux (29,3%) proviennent de La Malbaie

tandis que pour les témoins, c'est 112 fondateurs régionaux (22,1%) qui proviennent de cet endroit contre 124 pour Baie-St-Paul (24,5%).

Afin de mesurer la participation des fondateurs au pool génique (ensemble des gènes) des individus de départ des ascendances, le calcul des contributions génétiques a été effectué (tableau 3.9). La valeur de la contribution génétique donne une probabilité qu'un gène donné soit transmis d'un fondateur à un descendant. En additionnant les contributions génétiques d'un groupe de fondateurs, il est possible de voir le pourcentage du pool génique qui serait expliqué par ce groupe de fondateurs chez les individus de départ.

Le total des contributions génétiques par lieu de mariage a été calculé pour les principales paroisses de la région de Charlevoix et certains lieux où l'on retrouve les plus grands nombres de fondateurs régionaux (voir tableau 3.8).

Tableau 3.9

Nombre (n), contribution génétique totale (CGT) et contribution génétique moyenne (CGM) des fondateurs régionaux selon le lieu de mariage

Lieu de mariage	Proposants				Témoins			
	n	CGT	CGM	CGT (%)	n	CGT	CGM	CGT (%)
La Malbaie	154	9,4688	0,0615	24,40	112	6,2188	0,0555	16,05
Baie-St-Paul	118	7,3438	0,0622	18,92	124	6,6250	0,0534	17,10
Les Éboulements	79	4,4063	0,0558	11,35	59	3,7188	0,0630	9,60
Ste-Agnès	22	2,4375	0,1108	6,28	25	2,0000	0,0800	5,16
St-Irénée	15	1,0000	0,0667	2,58	12	1,5000	0,1250	3,87
Île-aux-Coudres	12	0,6875	0,0573	1,77	6	0,1875	0,0313	0,48
Petite Rivière St-François	12	0,7500	0,0625	1,93	17	1,1250	0,0662	2,90
St-Urbain	10	0,6250	0,0625	1,61	16	1,5625	0,0977	4,03
Autres Charlevoix	4	0,3125	0,0781	0,81	4	1,0625	0,2656	2,74
Sous-total Charlevoix	426	27,0313	0,0635	69,65	375	24,0000	0,0640	61,94
Kamouraska	12	1,6250	0,1354	4,19	26	1,6875	0,0649	4,35
Beauport	11	1,0625	0,0966	2,74	6	0,7500	0,1250	1,94
Autres régions du Québec	70	8,0938	0,1156	20,85	93	11,4375	0,1230	29,52
Hors Québec	6	1,0000	0,1667	2,58	6	0,8750	0,1458	2,26
Total	525	38,8125	0,0739	100,00	506	38,7500	0,0766	100,00

Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

En théorie, l'addition de toutes les valeurs de contributions génétiques des fondateurs présents dans le groupe d'ascendances donnerait une valeur de 1 pour chaque ascendance (donc 39 pour le groupe des proposants ou des témoins). Cette valeur théorique est valable seulement si tous les fondateurs ont été identifiés pour chaque généalogie. Dans le cas des fondateurs régionaux, les valeurs totales des contributions génétiques pour chaque cohorte sont de 38,8125 pour les proposants et de 38,7500 pour les témoins (les valeurs détaillées de contributions génétiques par ascendance sont présentées à l'annexe 2). Étant donné que les valeurs sont plus basses que 39, les généalogies ont été vérifiées manuellement et les causes expliquant ces valeurs ont été identifiées. Dans tous les cas, il s'agit d'une ou de quelques branches interrompues dans l'ascendance. Les branches interrompues sont présentes lorsqu'il est impossible de reconstituer une partie d'ascendance. Ceci peut survenir lors d'adoptions, d'enfants nés hors mariage, de couples non mariés ou de couples amérindiens. Ainsi, il est impossible d'identifier les fondateurs pour ces branches puisque les derniers individus présents se sont mariés dans la région. La contribution génétique représentée par les fondateurs de ces branches sera donc absente de la valeur totale de contribution génétique.

Il est normal de constater que les valeurs des contributions génétiques totales sont les plus élevées aux endroits où l'on retrouve le plus de fondateurs régionaux. Les fondateurs provenant de La Malbaie auraient contribué à environ 24% du patrimoine génétique (pool génique) des proposants. La paroisse ayant contribué le plus pour les témoins est Baie-St-Paul avec environ 17%. Il est intéressant de voir que les paroisses de Charlevoix contribuent à une très grande proportion du pool génique des proposants et des témoins. Pour les proposants, les 426 fondateurs en provenance de Charlevoix contribuent à près de 70% du pool génique. Chez les témoins, 375 fondateurs charlevoisiens contribuent à environ 62% du pool génique.

Il existe cependant une certaine variabilité de la contribution génétique qui ne s'explique pas seulement par le nombre de fondateurs provenant d'un lieu en particulier.

Ainsi, certains fondateurs apparaissant fréquemment dans les généalogies contribueront pour une grande part au pool génique d'un ou de plusieurs individus tandis que d'autres seront très peu présents dans les ascendances et auront donc une faible contribution. Les plus hautes valeurs de contributions génétiques moyennes ne sont donc pas nécessairement attribuables aux endroits d'où proviennent le plus de fondateurs régionaux. Parmi les valeurs moyennes les plus élevées, on retrouve notamment la région de Kamouraska pour les proposants (0,1354) et celles de St-Irénée et Beauport pour les témoins (0,1250). Ces régions ne fournissent cependant que 12 ancêtres pour les proposants et 18 (St-Irénée et Beauport) pour les témoins. À remarquer aussi, chez les témoins, la forte CGM (0,2656) des 4 fondateurs provenant de « autres Charlevoix ». Les fondateurs provenant de l'extérieur du Québec ont aussi des valeurs de CGM assez élevées mais ils sont peu nombreux (6 dans chacune des cohortes).

3.3.2 Les premiers fondateurs

Les premiers fondateurs sont ceux qui ont immigré au Québec, avant le 18^e siècle en grande partie. La majorité de ces fondateurs sont arrivés en provenance de l'Europe et surtout des diverses régions de la France. Les fondateurs ayant été retenus pour l'étude sont donc ceux possédant un statut d'immigrant dans la base de données. Le fichier des immigrants du 17^e siècle qui a été constitué pour certaines études comme celle de Heyer et Tremblay en 1995 a été utilisé afin de déterminer le lieu de provenance des fondateurs. Pour les fondateurs n'ayant pas d'origine dans ce fichier ou bien s'étant mariés après 1700 (qui n'étaient donc pas dans le fichier), les lieux de provenance ont été cherchés manuellement à l'aide de différentes sources. Ainsi, il fut possible de constituer deux groupes d'ancêtres fondateurs, c'est-à-dire un pour la cohorte des 39 proposants et un autre pour celle des témoins. Afin de faciliter les comparaisons avec les études antérieures, seuls les fondateurs s'étant mariés avant l'année 1700 ont été conservés dans un premier temps pour les analyses de contributions génétiques. Ces mêmes analyses ont par la suite été effectuées pour l'ensemble des fondateurs.

3.3.2.1 Les fondateurs du 17^e siècle

Les lieux de provenance des fondateurs du 17^e siècle sont présentés au tableau 3.10. La France est le pays d'où proviennent le plus grand nombre de fondateurs. La Normandie, l'Île-de-France, l'Aunis et le Poitou sont les principales provinces françaises d'où proviennent les immigrants, que ce soit pour les proposants ou pour les témoins. Ces quatre provinces fournissent 59,02% des immigrants fondateurs pour les proposants et 57,31% pour les témoins. Il n'est pas possible de distinguer une différence importante entre les deux cohortes. Les fondateurs proviennent sensiblement des même endroits et en proportions similaires.

Afin de vérifier l'apport des fondateurs de chacune de ces régions au pool génique des individus de départ des généalogies, les contributions génétiques ont été calculées pour les différents groupes de fondateurs et aussi pour les différents lieux de provenance. Ces résultats sont présentés au tableau 3.11 pour les origines ayant obtenu les contributions génétiques les plus élevées et ayant un nombre considérable de fondateurs (le tableau complet des contributions génétiques pour tous les lieux d'origine est présenté à l'annexe 3).

Malgré qu'elle ait fourni relativement peu de fondateurs (84), c'est la région du Perche qui possède la valeur de contribution génétique totale la plus élevée, que ce soit chez les proposants (6,8552) ou les témoins (6,4169). La Normandie et l'Aunis suivent avec des valeurs de 5,3755 et 4,7163 pour les proposants et de 5,1945 et 4,7766 pour les témoins. Ces résultats sont similaires à ceux obtenus par Heyer et al. (1997) et Tremblay et al. (2000). En plus de la contribution génétique totale, c'est au niveau de la contribution génétique moyenne que le Perche ressort. Les valeurs observées de 0,0816 chez les proposants et de 0,0764 chez les témoins sont de beaucoup supérieures à celles observées pour les autres lieux. Notons également les CGM assez élevées des fondateurs originaires du Maine, de l'Angoumois et de l'Orléanais.

Tableau 3.10
Répartition des fondateurs du 17^e siècle par lieu de provenance pour les proposants et les témoins

Origine	Proposants		Témoins	
	n	%	n	%
Normandie	300	19,48	355	18,96
Île-de-France	248	16,10	296	15,81
Aunis	185	12,01	206	11,00
Poitou	176	11,43	216	11,54
Perche	84	5,45	84	4,49
Saintonge	77	5,00	96	5,13
France, indéterminé	55	3,57	87	4,65
Bretagne	47	3,05	62	3,31
Maine	40	2,60	53	2,83
Angoumois	37	2,40	40	2,14
Picardie	28	1,82	35	1,87
Anjou	27	1,75	40	2,14
Champagne	25	1,62	30	1,60
Orléanais	22	1,43	24	1,28
Beauce	21	1,36	24	1,28
Guyenne	16	1,04	20	1,07
Saumurois	15	0,97	15	0,80
Touraine	15	0,97	23	1,23
Limousin	12	0,78	20	1,07
Brie	11	0,71	15	0,80
Bourgogne	9	0,58	1	0,05
Lorraine	9	0,58	8	0,43
Autres Europe	9	0,58	10	0,53
Gascogne	8	0,52	8	0,43
Nivernais	8	0,52	7	0,37
Périgord	8	0,52	15	0,80
Amériques	8	0,52	11	0,59
Inconnu	8	0,52	10	0,53
Languedoc	7	0,45	8	0,43
Berry	5	0,32	5	0,27
Flandre	4	0,26	4	0,21
Artois	3	0,19	6	0,32
Auvergne	3	0,19	9	0,48
Marches	3	0,19	4	0,21
Provence	3	0,19	3	0,16
Comtat Venaissin	1	0,06	1	0,05
Dauphiné	1	0,06	0	0,00
Lyonnais	1	0,06	1	0,05
Îles Britanniques	1	0,06	4	0,21
Béarn	0	0,00	3	0,16
Bourbonnais	0	0,00	13	0,69
Total	1540	100,00	1872	100,00

Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

La provenance et la contribution génétique des fondateurs selon le sexe sont présentées aux tableaux 3.12 (sexe masculin) et 3.13 (sexe féminin) (les tableaux complets de contributions génétiques sont présentés aux annexes 4 et 5). La distribution des fondateurs masculins est similaire à celles que l'on retrouve dans Heyer et al. (1997) et Tremblay et al. (2000). En effet, les lieux d'origine qui ressortent au point de vue de la contribution génétique moyenne sont le Perche, le Maine et l'Angoumois. Les fondateurs provenant du Perche possèdent la contribution génétique moyenne la plus élevée (0,0924 pour les proposants et 0,0869 pour les témoins). Le Maine et l'Angoumois suivent derrière,

Tableau 3.11

Nombre (n), contribution génétique totale (CGT) et contribution génétique moyenne (CGM) des fondateurs du 17^e siècle selon les principaux lieux d'origine

Origine	Proposants				Témoins			
	n	CGT	CGM	CGT (%)	n	CGT	CGM	CGT (%)
Normandie	300	5,3755	0,0179	15,90	355	5,1945	0,0146	15,66
Île-de-France	248	3,6205	0,0146	10,71	296	3,7244	0,0126	11,23
Aunis	185	4,7163	0,0255	13,95	206	4,7766	0,0232	14,40
Poitou	176	2,8788	0,0164	8,51	216	2,6776	0,0124	8,07
Perche	84	6,8552	0,0816	20,27	84	6,4169	0,0764	19,35
Saintonge	77	0,8965	0,0116	2,65	96	1,0115	0,0105	3,05
Bretagne	47	0,4513	0,0096	1,33	62	0,4948	0,0080	1,49
Maine	40	1,9730	0,0493	5,83	53	1,8983	0,0358	5,72
Angoumois	37	1,3773	0,0372	4,07	40	1,2759	0,0319	3,85
Picardie	28	0,7787	0,0278	2,30	35	0,7289	0,0208	2,20
Anjou	27	0,2573	0,0095	0,76	40	0,2422	0,0061	0,73
Champagne	25	0,1926	0,0077	0,57	30	0,1765	0,0059	0,53
Orléanais	22	0,8870	0,0403	2,62	24	0,8274	0,0345	2,49
Beaupré	21	0,2295	0,0109	0,68	24	0,2499	0,0104	0,75
Guyenne	16	0,1206	0,0075	0,36	20	0,1245	0,0062	0,38
Saumurais	15	0,1128	0,0075	0,33	15	0,1299	0,0087	0,39
Touraine	15	0,0811	0,0054	0,24	23	0,0972	0,0042	0,29
Autres régions de France	151	2,3170	0,0153	6,85	218	2,3583	0,0108	7,11
Sous-totaux France	1514	33,1210	0,0219	97,94	1837	32,4053	0,0176	97,69
Autres régions	18	0,5832	0,0324	1,72	25	0,5590	0,0224	1,69
Indéterminé	8	0,1131	0,0141	0,33	10	0,2058	0,0206	0,62
Totaux	1540	33,8173	0,0220	100,00	1872	33,7000	0,0177	100,00

Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

que ce soit pour les proposants (0,0626 et 0,0459 respectivement) ou pour les témoins (0,0434 et 0,0363). Le Perche est le lieu d'origine qui ressort le plus quant à la contribution génétique totale. En effet, les 53 fondateurs masculins provenant du Perche représentent 22,55% de la contribution totale au pool génique des proposants expliquée par les fondateurs de sexe masculin. C'est la Normandie qui vient en seconde place avec 18,15% de la contribution génétique, et ce avec 202 fondateurs. Étant donné que la Normandie fournit un nombre important de fondateurs, il est normal de voir une contribution génétique élevée pour ce lieu de provenance. Le même phénomène se produit pour la cohorte des témoins où le Perche domine au point de vue de la contribution totale (22,71%) et la Normandie au point de vue du nombre de fondateurs (239).

Tableau 3.12

Nombre (n), contribution génétique totale (CGT) et contribution génétique moyenne (CGM) des fondateurs du 17^e siècle de sexe masculin selon les principaux lieux d'origine

Origine	Proposants				Témoins			
	n	CGT	CGM	CGT (%)	n	CGT	CGM	CGT (%)
Normandie	202	3,9401	0,0195	18,15	239	3,8204	0,0160	18,02
Île-de-France	84	1,6127	0,0192	7,43	98	1,6086	0,0164	7,59
Aunis	94	1,6686	0,0178	7,69	103	1,7367	0,0169	8,19
Poitou	142	2,0961	0,0148	9,65	174	1,9390	0,0111	9,14
Perche	53	4,8968	0,0924	22,55	53	4,6055	0,0869	21,72
Saintonge	55	0,6992	0,0127	3,22	70	0,7646	0,0109	3,61
Bretagne	39	0,3768	0,0097	1,74	54	0,4503	0,0083	2,12
Maine	29	1,8154	0,0626	8,36	40	1,7374	0,0434	8,19
Angoumois	28	1,2856	0,0459	5,92	33	1,1970	0,0363	5,65
Picardie	15	0,6249	0,0417	2,88	20	0,5907	0,0295	2,79
Anjou	21	0,1929	0,0092	0,89	31	0,1924	0,0062	0,91
Champagne	8	0,0557	0,0070	0,26	10	0,0696	0,0070	0,33
Orléanais	8	0,2101	0,0263	0,97	8	0,1642	0,0205	0,77
Beauce	9	0,1409	0,0157	0,65	10	0,1525	0,0152	0,72
Guyenne	15	0,1113	0,0074	0,51	19	0,1176	0,0062	0,55
Sauvage	12	0,0850	0,0071	0,39	12	0,0942	0,0079	0,44
Touraine	13	0,0776	0,0060	0,36	19	0,0752	0,0040	0,35
Autres régions de France	106	1,2861	0,0121	5,92	151	1,3177	0,0087	6,21
Sous-total France	933	21,758	0,0227	97,53	144	20,6335	0,0180	97,31
Autres régions	10	0,4644	0,0464	2,14	14	0,4462	0,0319	2,10
Indéterminé	5	0,0709	0,0142	0,33	6	0,1250	0,0208	0,59
Total	948	21,7111	0,0229	100,00	1164	21,2047	0,0182	100,00

Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

Du côté des fondatrices (tableau 3.13), le principal lieu d'origine n'est pas la Normandie mais l'Île-de-France et ce, pour les proposants et les témoins. De plus, l'Angoumois et le Maine ont des contributions génétiques moyennes assez faibles comparativement aux résultats obtenus pour les fondateurs masculins. Le Perche ressort encore une fois pour ce qui est de la contribution génétique totale pour les proposants et les témoins (16,18% et 15,14% respectivement) mais le lieu d'origine apportant la plus grande contribution est l'Aunis (25,17% pour les proposants et 25,41% pour les témoins).

Tableau 3.13

Nombre (n), contribution génétique totale (CGT) et contribution génétique moyenne (CGM) des fondatrices du 17^e siècle selon les principaux lieux d'origine

Origine	Proposants				Témoins			
	n	CGT	CGM	CGT (%)	n	CGT	CGM	CGT (%)
Normandie	98	1,4355	0,0146	11,86	116	1,3741	0,0118	11,48
Île-de-France	164	2,0078	0,0122	16,58	198	2,1159	0,0107	17,68
Aunis	91	3,0477	0,0335	25,17	103	3,0399	0,0295	25,41
Poitou	34	0,7827	0,0230	6,47	42	0,7386	0,0176	6,17
Perche	31	1,9585	0,0632	16,18	31	1,8114	0,0584	15,14
Saintonge	22	0,1974	0,0090	1,63	26	0,2469	0,0095	2,06
Bretagne	8	0,0745	0,0093	0,62	8	0,0444	0,0056	0,37
Maine	11	0,1576	0,0143	1,30	13	0,1608	0,0124	1,34
Angoumois	9	0,0916	0,0102	0,76	7	0,0789	0,0113	0,66
Picardie	13	0,1538	0,0118	1,27	15	0,1382	0,0092	1,15
Anjou	6	0,0645	0,0107	0,53	9	0,0498	0,0055	0,42
Champagne	17	0,1370	0,0081	1,13	20	0,1069	0,0053	0,89
Orléanais	14	0,6769	0,0483	5,59	16	0,6632	0,0415	5,54
Beauce	12	0,0886	0,0074	0,73	14	0,0974	0,0070	0,81
Guyenne	1	0,0093	0,0093	0,08	1	0,0070	0,0070	0,06
Saumurois	3	0,0278	0,0093	0,23	3	0,0356	0,0119	0,30
Touraine	2	0,0034	0,0017	0,03	4	0,0220	0,0055	0,18
Autres régions de France	45	1,0308	0,0229	8,51	67	1,0406	0,0155	8,70
Sous-total France	581	11,9452	0,0206	98,67	693	11,7717	0,0170	98,38
Autres régions	8	0,1188	0,0148	0,98	11	0,1128	0,0103	0,94
Indéterminé	3	0,0422	0,0141	0,35	4	0,0808	0,0202	0,68
Total	592	12,1061	0,0204	100,00	708	11,9653	0,0169	100,00

Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

L'origine des mutations présentes dans la région pourrait donc varier en fonction du sexe des fondateurs. Par exemple, le Perche a une contribution génétique de 6,8552 pour les deux sexes réunis chez les proposants (tableau 3.11). Donc si on suppose que la mutation D9N ait été apportée par un ou plusieurs fondateurs du 17^e siècle, la probabilité que ce gène provienne de la région du Perche est de 20,27% (expliquée par le pourcentage de contribution génétique totale). Cependant, cette probabilité n'est pas la même pour les fondateurs masculins (22,55%) et féminins (16,18%). L'origine du Perche est plus importante chez les fondateurs que chez les fondatrices. Le tableau 3.13 démontre bien que ce sont les fondatrices de l'Aunis qui contribuent le plus (25,17%) et ce, même si elles sont moins nombreuses que celles de l'Île-de-France ou de la Normandie.

Chez les fondateurs masculins, le Perche et la Normandie expliquent donc une grande partie de la contribution génétique (40,70% pour les proposants et 39,74% pour les témoins) tandis qu'au niveau du nombre de fondateurs, c'est la Normandie (202 et 239), le Poitou (142 et 174) et l'Aunis (94 et 103) qui ressortent. Chez les fondatrices, l'Île-de-France (164 et 198), la Normandie (98 et 116) et l'Aunis (91 et 103) sont les régions les plus importantes. Cependant, les observations ne sont pas les mêmes pour ce qui est de la contribution génétique. Les régions qui contribuent le plus sont l'Aunis, l'Île-de-France et le Perche. L'Aunis et l'Île-de-France sont donc les deux régions qui ressortent le plus, à la fois pour le nombre de fondatrices et pour la contribution génétique totale. C'est cependant au Perche que la contribution génétique moyenne est la plus élevée : seulement 31 femmes proviennent de cette région pour chacune des cohortes mais elles ont une contribution moyenne (0,0632 chez les proposants et 0,0584 chez les témoins) de presque le double de celle des fondatrices de l'Aunis (0,0335 et 0,0295).

La région de l'Orléanais ressort aussi chez les femmes. Cette région n'apporte que 14 et 16 fondatrices pour les 2 cohortes et celles-ci contribuent pour 5,59% et 5,54% de la contribution génétique totale. La contribution génétique moyenne se trouve aussi à être la seconde après celle du Perche, avec des valeurs de 0,0483 pour les proposants et de 0,0415

pour les témoins. Chez les hommes, cette région ne fournit qu'une petite part de la contribution génétique totale, c'est-à-dire 0,97% chez les proposants et 0,77% chez les témoins.

Tous ces résultats sur les fondateurs du 17^e siècle se comparent avec ceux obtenus dans des études précédentes. Par exemple, Tremblay et al. (2000) arrivent à la conclusion que la plus grande part de la contribution génétique des fondateurs des régions de Charlevoix et Rimouski est expliquée par les fondateurs provenant de la Normandie (% de cg totale de 15,9% et 21,5%), du Perche (20,8% et 13,0%) et de l'Aunis (14,8% et 11,7%). C'est la région de Charlevoix qui peut le mieux être comparée au Saguenay-Lac-St-Jean puisqu'elle est la région mère de cette dernière. Ainsi, les contributions génétiques moyennes obtenues dans l'étude de Tremblay et al. (2000) sont plus élevées pour les fondateurs provenant du Perche, du Maine et de l'Angoumois, ce qui concorde avec les résultats obtenus aux tableaux 3.11 et 3.12. Heyer et al. (1997) sont arrivés à des conclusions similaires en ce qui concerne la population du Saguenay puisque les pourcentages de CGT les plus élevés sont obtenus pour le Perche (33,4%), l'Aunis (14,9%) et la Normandie (14,1%). Bien que le Perche ait une CGT beaucoup plus élevée dans leur étude que celle observée au tableau 3.11, il possède quand même la CGT la plus élevée parmi les lieux d'origine étudiés ici.

3.3.2.2 L'ensemble des fondateurs

La répartition de l'ensemble des fondateurs selon les principaux lieux d'origine, avec les contributions génétiques correspondantes, est présentée aux tableaux 3.14 à 3.16 (les tableaux détaillés se retrouvent aux annexes 6 à 11). En raison de la forte contribution des fondateurs du 17^e siècle, on constate qu'il y a relativement peu de différence entre ces tableaux et les tableaux précédents (3.11 à 3.13). En effet, on retrouve 134 nouveaux fondateurs du côté des proposants et 205 chez les témoins.

Ainsi, la répartition de l'ensemble des fondateurs ainsi que leurs contributions génétiques sont très semblables à celles obtenues aux tableaux 3.11, 3.12 et 3.13. Au tableau 3.14 (sexes réunis), les contributions génétiques moyennes (CGM) les plus élevées sont encore une fois rencontrées chez les fondateurs provenant du Perche, du Maine et de l'Angoumois, que ce soit pour les proposants (0,0816, 0,0473 et 0,0375) ou pour les témoins (0,0764, 0,0353 et 0,0311). Les fondateurs provenant de l'Orléanais possèdent aussi une CGM élevée (0,0374 pour les proposants et 0,0301 pour les témoins) mais avec un faible nombre de fondateurs de 24 chez les proposants et 28 chez les témoins.

Tableau 3.14

Nombre (n), contribution génétique totale (CGT) et contribution génétique moyenne (CGM) de l'ensemble des fondateurs selon les principaux lieux d'origine

Origine	Proposants				Témoins			
	n	CGT	CGM	CGT (%)	n	CGT	CGM	CGT (%)
Normandie	319	5,6363	0,0177	15,53	382	5,6330	0,0147	15,74
Île-de-France	254	3,6764	0,0145	10,13	304	3,7811	0,0124	10,57
Aunis	194	5,0667	0,0261	13,96	213	4,8958	0,0230	13,68
Poitou	186	3,2372	0,0174	8,92	235	2,9424	0,0125	8,22
Perche	84	6,8552	0,0816	18,89	84	6,4169	0,0764	17,93
Saintonge	82	0,9693	0,0118	2,67	107	1,0594	0,0099	2,96
Bretagne	60	0,6730	0,0112	1,85	79	0,6500	0,0082	1,82
Maine	42	1,9847	0,0473	5,47	54	1,9061	0,0353	5,33
Angoumois	38	1,4261	0,0375	3,93	43	1,3384	0,0311	3,74
Picardie	29	0,7865	0,0271	2,17	40	0,7484	0,0187	2,09
Anjou	27	0,2573	0,0095	0,71	44	0,2627	0,0060	0,73
Champagne	25	0,1926	0,0077	0,53	31	0,1843	0,0059	0,52
Orléanais	24	0,8987	0,0374	2,48	28	0,8440	0,0301	2,36
Guyenne	22	0,1772	0,0081	0,49	26	0,2319	0,0089	0,65
Beauce	22	0,2373	0,0108	0,65	24	0,2499	0,0104	0,70
Touraine	15	0,0811	0,0054	0,22	25	0,1030	0,0041	0,29
Saumurois	15	0,1128	0,0075	0,31	15	0,1299	0,0087	0,36
Autres régions de France	165	2,4879	0,0151	6,85	243	2,6318	0,0108	7,35
Sous-total France	1603	34,7562	0,0217	95,68	1977	34,0089	0,0172	95,04
Autres régions	55	1,2941	0,0235	3,56	75	1,3597	0,0181	3,80
Indéterminé	16	0,2752	0,0172	0,76	25	0,4167	0,0167	1,16
Total	1674	36,3256	0,0217	100,00	2077	35,7854	0,0172	100,00

Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

Il n'est pas surprenant de voir que plus de fondateurs ont été ajoutés pour la cohorte des témoins. Le même phénomène est présent tout au long des résultats : il y a toujours plus d'individus dans les généalogies des témoins que dans celles des proposants, que ce soit pour les individus totaux ou distincts (tableau 3.1) ou pour les fondateurs (tableaux 3.11 à 3.16). La présence de moins d'individus ou de fondateurs pour la cohorte des proposants pourrait donner un indice sur la présence d'un effet fondateur puisque s'il y a moins d'individus présents, ceux-ci reviennent plus souvent et ainsi ont plus de chances d'avoir transmis leurs gènes aux individus des générations contemporaines.

Tableau 3.15

Nombre (n), contribution génétique totale (CGT) et contribution génétique moyenne (CGM) de l'ensemble des fondateurs de sexe masculin selon les principaux lieux d'origine

Origine	Proposants				Témoins			
	n	CGT	CGM	CGT (%)	n	CGT	CGM	CGT (%)
Normandie	221	4,2008	0,0190	17,69	266	4,2589	0,0160	18,13
Île-de-France	89	1,6420	0,0184	6,92	105	1,6632	0,0158	7,08
Aunis	99	1,8737	0,0189	7,89	109	1,8480	0,0170	7,87
Poitou	152	2,4545	0,0161	10,34	193	2,2037	0,0114	9,38
Perche	53	4,8968	0,0924	20,62	53	4,6055	0,0869	19,61
Saintonge	60	0,7719	0,0129	3,25	81	0,8125	0,0100	3,46
Bretagne	51	0,5790	0,0114	2,44	70	0,6017	0,0086	2,56
Maine	31	1,8271	0,0589	7,69	41	1,7452	0,0426	7,43
Angoumois	29	1,3345	0,0460	5,62	36	1,2595	0,0350	5,36
Picardie	16	0,6327	0,0395	2,66	24	0,6093	0,0254	2,59
Anjou	21	0,1929	0,0092	0,81	35	0,2129	0,0061	0,91
Champagne	8	0,0557	0,0070	0,23	11	0,0774	0,0070	0,33
Orléanais	10	0,2218	0,0222	0,93	12	0,1808	0,0151	0,77
Guyenne	21	0,1680	0,0080	0,71	25	0,2250	0,0090	0,96
Beauce	10	0,1487	0,0149	0,63	10	0,1525	0,0152	0,65
Touraine	13	0,0776	0,0060	0,33	21	0,0811	0,0039	0,35
Saumurois	12	0,0850	0,0071	0,36	12	0,0942	0,0079	0,40
Autres régions de France	120	1,4570	0,0121	6,14	176	1,5911	0,0090	6,77
Sous-total France	1016	22,6196	0,0223	95,26	1280	22,2225	0,0174	94,62
Autres régions	35	0,8922	0,0255	3,76	46	0,9520	0,0207	4,05
Indéterminé	13	0,2330	0,0179	0,98	19	0,3125	0,0164	1,33
Total	1064	23,7448	0,0223	100,00	1345	23,4871	0,0175	100,00

Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

L'ajout des autres fondateurs a évidemment fait augmenter la contribution génétique totale (CGT), mais les informations disponibles ne nous ont pas permis d'identifier tous les fondateurs. La CGT théorique est de 39 (étant donné qu'il y a 39 ascendances) et la CGT observée au tableau 3.14 est 36,3256 (comparativement à 33,8173 pour les fondateurs du 17^e siècle) chez les proposants, ce qui représente 93,1% de la contribution génétique totale attendue (donc une augmentation de 6,4% par rapport au tableau 3.11). Pour ce qui est des témoins, la CGT est passée de 33,1700 (tableau 3.11) à 35,7854 (tableau 3.14), ce qui représente 91,8% de la CGT théorique (augmentation de 6,7%). Plusieurs fondateurs ajoutés proviennent de Normandie (19 chez les proposants et 27 chez les témoins), du Poitou (10 pour les proposants et 19 pour les témoins) et des « autres régions de France » (14 chez les proposants et 25 chez les témoins). En tout, 67,2% des fondateurs mariés après 1700 chez les proposants et 68,3% chez les témoins proviennent de France. Les autres fondateurs proviennent de diverses régions et plus particulièrement de l'Acadie (annexes 9 à 11) où il est possible de voir 21 fondateurs pour les proposants et 22 pour les témoins. Ces fondateurs d'origine acadienne sont fort probablement d'ascendance française. Le lieu de provenance de 8 nouveaux fondateurs chez les proposants et de 15 chez les témoins n'a pu être déterminé avec les sources de données disponibles.

Chez les fondateurs masculins (tableau 3.15), 116 nouveaux individus ont été identifiés parmi les généalogies des proposants et 181 du côté des témoins. Cet ajout ne fait pas varier les valeurs de contribution génétique de façon significative. En effet, ce sont encore une fois le Perche, le Maine et l'Angoumois qui fournissent les fondateurs ayant les CGM les plus élevées. Comme pour les fondateurs du 17^e siècle, ce sont la Normandie et le Poitou qui fournissent le plus grand nombre de fondateurs de sexe masculin. Cependant, ces deux régions ont des CGM assez basses comparativement à des régions comme le Perche, le Maine et l'Angoumois.

Pour ce qui est des fondatrices (tableau 3.16), seulement 18 d'entre elles ont été ajoutées à la cohorte des proposants et 24 à celle des témoins. Cet apport peut sembler

minime comparativement aux fondateurs de sexe masculin mais il représente quand même un ajout de 2,9% chez les proposants et de 3,3% chez les témoins. Les phénomènes démographiques comme l'immigration plus importante d'hommes et le fait que ceux-ci se sont mariés à des femmes nées au Québec après leur arrivée expliquent la présence d'un nombre de fondatrices moins élevé (Charbonneau et al., 1987). La majorité des nouvelles fondatrices ajoutées sont d'origine acadienne (Annexe 11).

Comme pour les fondatrices du 17^e siècle, ce sont celles provenant de l'Île-de-France, de la Normandie et de l'Aunis qui sont présentes en plus grand nombre. L'ajout des nouvelles fondatrices s'étant effectué en plus grande partie pour des régions hors de France,

Tableau 3.16

Nombre (n), contribution génétique totale (CGT) et contribution génétique moyenne (CGM) de l'ensemble des fondatrices selon les principaux lieux d'origine

Origine	Proposants				Témoins			
	n	CGT	CGM	CGT (%)	n	CGT	CGM	CGT (%)
Normandie	98	1,4355	0,0146	11,41	116	1,3741	0,0118	11,17
Île-de-France	165	2,0344	0,0123	16,17	199	2,1178	0,0106	17,22
Aunis	95	3,1929	0,0336	25,38	104	3,0477	0,0293	24,78
Poitou	34	0,7827	0,0230	6,22	42	0,7386	0,0176	6,01
Perche	31	1,9585	0,0632	15,57	31	1,8114	0,0584	14,73
Saintonge	22	0,1974	0,0090	1,57	26	0,2469	0,0095	2,01
Bretagne	9	0,0940	0,0104	0,75	9	0,0483	0,0054	0,39
Maine	11	0,1576	0,0143	1,25	13	0,1608	0,0124	1,31
Angoumois	9	0,0916	0,0102	0,73	7	0,0789	0,0113	0,64
Picardie	13	0,1538	0,0118	1,22	16	0,1392	0,0087	1,13
Anjou	6	0,0645	0,0107	0,51	9	0,0498	0,0055	0,40
Champagne	17	0,1370	0,0081	1,09	20	0,1069	0,0053	0,87
Orléanais	14	0,6769	0,0483	5,38	16	0,6632	0,0415	5,39
Guyenne	1	0,0093	0,0093	0,07	1	0,0070	0,0070	0,06
Beauce	12	0,0886	0,0074	0,70	14	0,0974	0,0070	0,79
Touraine	2	0,0034	0,0017	0,03	4	0,0220	0,0055	0,18
Saumurois	3	0,0278	0,0093	0,22	3	0,0356	0,0119	0,29
Autres régions de France	45	1,0308	0,0229	8,19	67	1,0406	0,0155	8,46
Sous-total France	587	12,1366	0,0207	96,47	697	11,7864	0,0169	95,84
Autres régions	20	0,4020	0,0201	3,20	29	0,4077	0,0141	3,32
Indéterminé	3	0,0422	0,0141	0,34	6	0,1042	0,0174	0,85
Total	610	12,5807	0,0206	100,00	732	12,2983	0,0168	100,00

Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

on retrouve à peu près les mêmes valeurs de CGT et de CGM qu'au tableau 3.13. Ainsi, au point de vue de la CGM, c'est le Perche et l'Orléanais qui se démarquent tandis que pour la CGT, c'est l'Aunis et l'Île-de-France qui ressortent grâce à leur grand nombre d'individus.

3.3.2.3 Fondateurs spécifiques ou communs aux deux groupes

Afin de vérifier si un ou des fondateurs précis et spécifiques à un des deux groupes ont des contributions génétiques et un recouvrement élevé et ainsi cibler des fondateurs susceptibles d'avoir apporté la mutation D9N lors de leur immigration, l'analyse des fondateurs spécifiques à chacune des cohortes et des fondateurs communs à ces deux cohortes a été effectuée. Les résultats sont présentés aux tableaux 3.17 à 3.25.

3.3.2.3.1 Analyse globale

Le tableau 3.17 montre qu'il y a beaucoup plus de fondateurs communs aux deux cohortes que de fondateurs spécifiques à celles-ci. Ainsi, un total de 1400 fondateurs (863 hommes et 537 femmes) sont communs à la fois aux proposants et aux témoins, tandis que seulement 271 fondateurs (199 hommes et 72 femmes) sont spécifiques aux ascendances des proposants et 677 (482 hommes et 195 femmes) à celles des témoins.

Tableau 3.17

Nombre de fondateurs spécifiques aux proposants et aux témoins et nombre de fondateurs communs aux deux cohortes, selon le sexe et au total

	Spécifiques aux proposants	Spécifiques aux témoins	Communs aux deux cohortes
Hommes	199	482	863
Femmes	72	195	537
Total	271	677	1400

Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

Les tableaux 3.18 à 3.22 présentent les répartitions selon les principaux lieux d'origine et les contributions génétiques totales des fondateurs spécifiques aux proposants ou aux témoins ainsi que celles des fondateurs communs aux deux cohortes. Le tableau 3.18 démontre encore une fois que c'est la Normandie qui apporte le plus grand nombre de fondateurs spécifiques aux proposants avec 55 au total (40 pour les hommes et 15 pour les femmes) sur un total de 271. C'est d'ailleurs cette province qui fournit la plus grande part

Tableau 3.18

Nombre (n) et contribution génétique totale (CGT) des fondateurs spécifiques à la cohorte des proposants, selon le lieu d'origine et le sexe

Origine	Hommes			Femmes			Total		
	n	CGT	CGT (%)	n	CGT	CGT (%)	n	CGT	CGT (%)
Normandie	40	0,1451	20,4	15	0,0359	18,0	55	0,1810	19,9
Île-de-France	19	0,0420	5,9	14	0,0186	9,3	33	0,0605	6,7
Aunis	18	0,0386	5,4	7	0,0122	6,1	25	0,0508	5,6
Poitou	28	0,0684	9,6	5	0,0063	3,2	33	0,0747	8,2
Perche	4	0,0076	1,1	1	0,0002	0,1	5	0,0078	0,9
Saintonge	9	0,0293	4,1	3	0,0059	2,9	12	0,0352	3,9
Bretagne	13	0,0571	8,0	1	0,0020	1,0	14	0,0591	6,5
Maine	4	0,0142	2,0	0	0,0000	0,0	4	0,0142	1,6
Angoumois	2	0,0029	0,4	2	0,0020	1,0	4	0,0049	0,5
Picardie	3	0,0093	1,3	1	0,0059	2,9	4	0,0151	1,7
Anjou	2	0,0117	1,6	0	0,0000	0,0	2	0,0117	1,3
Champagne	2	0,0049	0,7	5	0,0244	12,3	7	0,0293	3,2
Orléanais	5	0,0190	2,7	1	0,0010	0,5	6	0,0200	2,2
Guyenne	5	0,0195	2,7	0	0,0000	0,0	5	0,0195	2,1
Beauce	1	0,0078	1,1	1	0,0010	0,5	2	0,0088	1,0
Touraine	3	0,0068	1,0	0	0,0000	0,0	3	0,0068	0,8
Saumurois	2	0,0029	0,4	0	0,0000	0,0	2	0,0029	0,3
Autres régions de France	26	0,0916	12,9	9	0,0139	7,0	35	0,1055	11,6
Sous-total France	186	0,5787	81,4	65	0,1292	64,9	251	0,7079	77,8
Autres régions	11	0,0967	13,6	7	0,0699	35,1	18	0,1666	18,3
Indéterminé	2	0,0352	4,9	0	0,0000	0,0	2	0,0352	3,9
Total	199	0,7106	100,0	72	0,1991	100,0	271	0,9097	100,0

Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

de la contribution génétique totale de ces fondateurs avec 19,9%. Chez les hommes, la Normandie représente 20,4% de la CGT et c'est le Poitou qui suit avec 9,6%. Chez les

femmes, le Poitou n'apporte pas une grande contribution génétique mais c'est plutôt la Champagne qui ressort avec 12,3% de la CGT.

Les fondateurs provenant de France fournissent encore une fois la plus grande part de la contribution génétique avec 77,8% au total. Il est évident qu'aucune origine en particulier ne ressort en ce qui concerne la CGT des fondateurs spécifiques à la cohorte des proposants. La contribution totale de l'ensemble de ces 271 fondateurs n'est que de 0,9097,

Tableau 3.19

Nombre (n) et contribution génétique totale (CGT) des fondateurs spécifiques à la cohorte des témoins, selon le lieu d'origine et le sexe

Origine	Hommes			Femmes			Total		
	n	CGT	CGT (%)	n	CGT	CGT (%)	n	CGT	CGT (%)
Normandie	85	0,3340	19,8	33	0,0557	11,8	118	0,3896	18,1
Île-de-France	36	0,0918	5,4	48	0,0929	19,7	84	0,1847	8,6
Aunis	16	0,0781	4,6	3	0,0054	1,1	19	0,0835	3,9
Poitou	69	0,2194	13,0	13	0,0327	6,9	82	0,2521	11,7
Perche	4	0,0105	0,6	1	0,0005	0,1	5	0,0110	0,5
Saintonge	30	0,0864	5,1	7	0,0129	2,7	37	0,0994	4,6
Bretagne	4	0,0278	1,7	2	0,0029	0,6	6	0,0308	1,4
Maine	14	0,0361	2,1	2	0,0039	0,8	16	0,0400	1,9
Angoumois	1	0,0078	0,5	0	0,0000	0,0	1	0,0078	0,4
Picardie	11	0,0327	1,9	4	0,0059	1,2	15	0,0386	1,8
Anjou	9	0,0229	1,4	0	0,0000	0,0	9	0,0229	1,1
Champagne	2	0,0083	0,5	4	0,0054	1,1	6	0,0137	0,6
Orléanais	7	0,0200	1,2	3	0,0029	0,6	10	0,0229	1,1
Guyenne	9	0,0227	1,3	0	0,0000	0,0	9	0,0227	1,1
Beauce	8	0,0339	2,0	1	0,0002	0,1	9	0,0342	1,6
Touraine	11	0,0310	1,8	2	0,0044	0,9	13	0,0354	1,6
Saumurois	2	0,0059	0,3	0	0,0000	0,0	2	0,0059	0,3
Autres régions de France	134	0,4465	26,5	51	0,1041	22,1	185	0,5507	25,5
Sous-total France	452	1,5160	89,9	174	0,3298	70,0	626	1,8458	85,6
Autres régions	22	0,1333	7,9	18	0,1160	24,6	40	0,2493	11,6
Indéterminé	8	0,0361	2,1	3	0,0254	5,4	11	0,0615	2,9
Total	482	1,6854	100,0	195	0,4712	100,0	677	2,1566	100,0

Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

ce qui représente à peine 2,5% de toute la contribution génétique retrouvée pour l'ensemble des fondateurs (36,2538). Il n'est donc pas possible de cibler, parmi ces fondateurs, un ou

plusieurs individus qui auraient pu apporter la mutation D9N à l'intérieur de la cohorte des proposants, étant donné les faibles contributions génétiques de ces fondateurs.

Ce sont à peu près les mêmes observations qui ressortent pour ce qui est des fondateurs spécifiques à la cohorte des témoins (tableau 3.19). Cette cohorte possède cependant beaucoup plus de fondateurs spécifiques que celle des proposants et les lieux de provenance sont beaucoup plus variés (voir Annexes 12 à 16 pour les tableaux complets). La Normandie est encore une fois la province française qui fournit le plus grand nombre d'individus au total (118) et la plus grande part de la contribution génétique totale (18,1%). Ce phénomène est aussi observable pour les fondateurs de sexe masculin (85 fondateurs et 19,8% de la CGT) mais pour ce qui est des fondatrices, c'est l'Île-de-France qui ressort au point de vue du nombre de fondatrices (48) et de la contribution génétique (19,7%). Encore une fois, la France fournit la plus grande part de la contribution génétique totale (85,6%) des 677 fondateurs spécifiques à la cohorte des témoins. La contribution génétique totale (2,1566) représente aussi une faible part de la contribution totale retrouvée pour tous les fondateurs de la cohorte des témoins (35,7854), c'est-à-dire 6,0%. Cette part de la contribution génétique des fondateurs spécifiques aux témoins est plus grande que celle des fondateurs spécifiques aux proposants mais il faut tenir compte du nombre de fondateurs spécifiques qui est nettement plus élevé chez les témoins. Les contributions génétiques moyennes des fondateurs spécifiques aux deux cohortes sont d'ailleurs très semblables (0,0034 pour les proposants et 0,0032 pour les témoins). Ces fondateurs apportent donc en moyenne la même contribution pour chaque cohorte.

Le tableau 3.20 montre la distribution des fondateurs qui sont communs à la fois à la cohorte des proposants et à celle des témoins. L'apport de ces fondateurs au pool génique des individus de départ des ascendances est très important puisqu'avec 35,3441 de CGT pour les proposants et 33,6288 pour les témoins, c'est 97,5% et 94,0% respectivement de la CGT retrouvée qui est expliquée par ces fondateurs. Contrairement aux fondateurs spécifiques aux deux cohortes, ce sont ceux provenant du Perche qui fournissent la plus

grande part de la contribution génétique totale (19,4% chez les proposants et 19,0% chez les témoins) et ce malgré le nombre plus faible de fondateurs (79) provenant de cette région comparativement à d'autres comme la Normandie (264). Cette dernière contribue aussi fortement à la CGT des fondateurs communs avec 15,4% pour les proposants et 15,6% pour les témoins. L'Aunis, l'Île-de-France et le Poitou contribuent aussi pour une bonne part de la CGT, que ce soit chez les proposants ou les témoins. Ces 5 provinces françaises (Perche, Normandie, Aunis, Île-de-France et Poitou) représentent d'ailleurs 68,0% de la CGT retrouvée chez les proposants et 67,5% de celle retrouvée chez les témoins. Pour ce qui est du nombre de fondateurs, 63,2% (885 fondateurs) du total (1400) proviennent de ces

Tableau 3.20

Nombre (n) et contribution génétique totale (CGT) des fondateurs communs aux deux cohortes, selon le lieu d'origine

Origine	n	Proposants		Témoins	
		CGT	CGT (%)	CGT	CGT (%)
Normandie	264	5,4553	15,4	5,2433	15,6
Île-de-France	220	3,5797	10,1	3,5964	10,7
Aunis	169	5,0159	14,2	4,7902	14,2
Poitou	153	3,1625	8,9	2,6903	8,0
Perche	79	6,8474	19,4	6,4059	19,0
Saintonge	70	0,9341	2,6	0,9600	2,9
Bretagne	46	0,6139	1,7	0,5382	1,6
Maine	38	1,9706	5,6	1,8660	5,5
Angoumois	34	1,4212	4,0	1,3154	3,9
Picardie	25	0,7714	2,2	0,7098	2,1
Anjou	25	0,2456	0,7	0,1792	0,5
Champagne	18	0,1633	0,5	0,1582	0,5
Orléanais	18	0,8787	2,5	0,8210	2,4
Guyenne	17	0,1577	0,4	0,2092	0,6
Beauce	20	0,2285	0,6	0,2362	0,7
Touraine	12	0,0742	0,2	0,0676	0,2
Saumurois	13	0,1099	0,3	0,1240	0,4
Autres régions de France	130	2,3824	6,7	2,2587	6,7
Sous-total France	1351	34,0122	96,2	32,1699	95,7
Autres régions	35	1,0919	3,1	1,1036	3,3
Indéterminé	14	0,2401	0,7	0,3552	1,1
Total	1400	35,3441	100,0	33,6288	100,0

Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

régions, ce qui prouve leur importance, que ce soit au point de vue de la CGT ou bien du nombre de fondateurs fournis. Les provinces françaises fournissent encore la majorité des fondateurs et de la CGT. En effet, 1351 fondateurs communs aux deux cohortes (96,5%) sont d'origine française, ce qui explique 96,2% de la CGT des proposants et 95,7% de celle des témoins.

Tableau 3.21

Nombre (n) et contribution génétique totale (CGT) des fondateurs de sexe masculin communs aux deux cohortes, selon le lieu d'origine

Origine	n	Proposants		Témoins	
		CGT	CGT (%)	CGT	CGT (%)
Normandie	181	4,0557	17,6	3,9249	18,0
Île-de-France	69	1,5639	6,8	1,5714	7,2
Aunis	81	1,8351	8,0	1,7758	8,1
Poitou	124	2,3861	10,4	1,9844	9,1
Perche	49	4,8892	21,3	4,5950	21,1
Scintonge	51	0,7426	3,2	0,7261	3,3
Bretagne	38	0,5219	2,3	0,4908	2,3
Maine	27	1,8130	7,9	1,7091	7,8
Angoumois	27	1,3315	5,8	1,2366	5,7
Picardie	13	0,6234	2,7	0,5765	2,6
Anjou	19	0,1812	0,8	0,1348	0,6
Champagne	6	0,0508	0,2	0,0618	0,3
Orléanais	5	0,2028	0,9	0,1608	0,7
Guyenne	16	0,1484	0,6	0,2023	0,9
Beauce	9	0,1409	0,6	0,1486	0,7
Touraine	10	0,0708	0,3	0,0500	0,2
Sauvageois	10	0,0820	0,4	0,0884	0,4
Autres régions de France	94	1,3655	5,9	1,2772	5,9
Sous-total France	829	22,0048	95,7	20,7144	95,0
Autres régions	23	0,7935	3,5	0,8109	3,7
Indéterminé	11	0,1979	0,9	0,2764	1,3
Total	863	22,9962	100,0	21,8016	100,0

Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

Comme pour l'ensemble des fondateurs communs aux deux cohortes, c'est le Perche qui fournit la plus grande part de la contribution génétique des fondateurs masculins avec 21,3% pour les proposants et 21,1% pour les témoins et ce, avec seulement 49

individus (tableau 3.21). C'est la Normandie qui vient en second avec 17,6% pour les proposants et 18,0% pour les témoins avec 181 individus. La France représente encore une très grande part de la CGT pour les deux cohortes, c'est-à-dire 95,7% pour les proposants et 95,0% pour les témoins. Les cinq provinces les plus importantes pour la CGT des fondateurs masculins (qui sont les mêmes que pour l'ensemble des fondateurs) représentent ensemble 64,1% de toute la CGT des fondateurs communs pour les proposants et 63,5% de celle des témoins. D'autres provinces comme le Maine et l'Angoumois ressortent au point de vue de l'apport de contribution génétique avec des valeurs de 7,9% et 5,8% respectivement pour les proposants et de 7,8% et 5,7% pour les témoins.

L'ensemble des fondateurs masculins communs aux deux cohortes représente un apport important à la CGT des fondateurs. Ainsi, 63,4% de la CGT de tous les fondateurs retrouvés dans les ascendances des proposants et 60,9% de celle des témoins sont expliquées par les fondateurs masculins communs aux deux cohortes.

Pour ce qui est des fondatrices communes aux deux cohortes (tableau 3.22), les résultats sont assez différents de ceux retrouvés chez les hommes. En effet, les contributions génétiques les plus importantes ne sont pas celles du Perche ou de la Normandie mais plutôt de l'Aunis (25,8% chez les proposants et 25,5% chez les témoins) et de l'Île-de-France (16,3% et 17,1% respectivement). Les principales régions pour la contribution génétique sont toutefois les mêmes que chez les hommes et au total, c'est-à-dire l'Aunis, l'Île-de-France, le Perche, la Normandie et le Poitou. Ces régions expliquent ensemble 75,6% de la CGT des fondatrices communes aux deux cohortes chez les proposants et 75,0% de celle des témoins, ce qui est très élevé. Une autre province ressort au point de vue de la CGT des fondatrices et c'est l'Orléanais. Cette province fournit 5,5% de la CGT des fondatrices avec seulement 13 individus.

Bien que l'apport des fondatrices communes aux deux cohortes à la CGT de tous les fondateurs retrouvés est moindre que celui des fondateurs masculins, il représente tout de même 34,0% de celle-ci pour les proposants et 33,0% pour les témoins.

Tableau 3.22

Nombre (n) et contribution génétique totale (CGT) des fondatrices communes aux deux cohortes, selon le lieu d'origine

Origine	n	Proposants		Témoins	
		CGT	CGT (%)	CGT	CGT (%)
Normandie	83	1,3996	11,3	1,3184	11,1
Île-de-France	151	2,0158	16,3	2,0249	17,1
Aunis	88	3,1807	25,8	3,0144	25,5
Poitou	29	0,7764	6,3	0,7059	6,0
Perche	30	1,9582	15,9	1,8109	15,3
Saintonge	19	0,1915	1,6	0,2339	2,0
Bretagne	8	0,0920	0,7	0,0474	0,4
Maine	11	0,1576	1,3	0,1569	1,3
Angoumois	7	0,0897	0,7	0,0789	0,7
Picardie	12	0,1479	1,2	0,1333	1,1
Anjou	6	0,0645	0,5	0,0444	0,4
Champagne	12	0,1125	0,9	0,0964	0,8
Orléanais	13	0,6759	5,5	0,6603	5,6
Guyenne	1	0,0093	0,1	0,0070	0,1
Beauce	11	0,0876	0,7	0,0876	0,7
Touraine	2	0,0034	0,0	0,0176	0,1
Saumurois	3	0,0278	0,2	0,0356	0,3
Autres régions de France	36	1,0169	8,2	0,9816	8,3
Sous-total France	522	12,0074	97,2	11,4556	96,9
Autres régions	12	0,2983	2,4	0,2927	2,5
Indéterminé	3	0,0422	0,3	0,0789	0,7
Total	537	12,3480	100,0	11,8271	100,0

Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

3.3.2.3.2 Analyse individuelle

Cette seconde partie de l'analyse des fondateurs communs ou spécifiques aux deux cohortes porte sur l'étude des individus en particulier. Cette analyse a comme but premier d'essayer de cibler un ou quelques individus caractérisés par une contribution génétique

élevée et recouvrant plusieurs ascendances. Il serait ainsi possible d'identifier un ou quelques fondateurs ayant pu introduire la mutation dans la population.

Pour les fondateurs spécifiques, seuls ceux ayant une CGT de plus de 0,007 ont été retenus et inclus dans les tableaux des résultats. Le tableau 3.23 concerne les 40 fondateurs spécifiques à la cohorte des proposants. Les années de mariage des individus 1, 2, 16 et 17 n'étant pas connues, elles ont été estimées à partir de la date de mariage de leurs enfants. L'intervalle utilisé entre le mariage des parents et celui des enfants est de 32 ans, tel que recommandé par Tremblay et Vézina (2000).

Tableau 3.23

Origine, contribution génétique totale (CGT), nombre d'ascendances distinctes recouvertes (Nb.asc) et année de mariage (AM) des fondateurs spécifiques à la cohorte des proposants (CGT > ou = à 0,007)

no ind	Origine	CGT	Nb. asc.	AM	no ind	Origine	CGT	Nb. asc.	AM
1	Angleterre	0,0313	1	1808*	21	Acadie	0,0078	1	1729
2	Angleterre	0,0313	1	1808*	22	Normandie	0,0078	1	1740
3	Indéterminé	0,0313	1	1729	23	Orléanais	0,0078	1	1743
4	Acadie	0,0156	3	1711	24	Acadie	0,0078	1	1743
5	Bretagne	0,0156	3	1733	25	Gascogne	0,0078	1	1744
6	Normandie	0,0156	2	1747	26	Acadie	0,0078	1	1746
7	Bretagne	0,0156	1	1738	27	Normandie	0,0078	1	1746
8	Flandre	0,0156	1	1742	28	Acadie	0,0078	1	1746
9	Champagne	0,0146	5	1665	29	Normandie	0,0078	1	1749
10	Normandie	0,0107	4	1672	30	Picardie	0,0078	1	1750
11	Anjou	0,0098	1	1679	31	Normandie	0,0078	1	1751
12	Normandie	0,0083	4	1671	32	Poitou	0,0078	1	1752
13	Normandie	0,0083	4	1671	33	Lorraine	0,0078	1	1756
14	Normandie	0,0078	5	1656	34	Normandie	0,0078	1	1757
15	Maine	0,0078	2	1712	35	Beauce	0,0078	1	1761
16	Acadie	0,0078	1	1738*	36	Lorraine	0,0078	1	1761
17	Acadie	0,0078	1	1738*	37	Acadie	0,0078	1	1764
18	Languedoc	0,0078	1	1694	38	Aunis	0,0078	1	1765
19	Île-de-France	0,0078	1	1723	39	Bretagne	0,0078	1	1768
20	Acadie	0,0078	1	1729	40	Acadie	0,0078	1	1780

Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

* estimation

Il n'y a aucun fondateur en particulier qui ressort, que ce soit au niveau de la CGT ou bien du nombre d'ascendances recouvertes par celui-ci. En effet, la plus haute contribution génétique est de 0,0313 (fondateurs nos 1, 2 et 3), ce qui est plutôt faible et le nombre maximum d'ascendances recouvertes par un fondateur est de 5 (fondateurs nos 9 et 14). En ne recouvrant pas plus de 5 ascendances différentes, les fondateurs avec les CGT les plus élevées peuvent difficilement être considérés comme introducteurs de la mutation. Il est cependant intéressant de remarquer que la majorité des fondateurs ayant les contributions génétiques les plus élevées se sont mariés au 18^e siècle. Ce phénomène peut s'expliquer en partie par le fait que ces fondateurs se retrouvent à des générations plus rapprochées de celles des proposants. Les lieux d'origine qui ressortent le plus souvent sont la Normandie (10 fondateurs) et l'Acadie (10 fondateurs). Il semblait évident que la Normandie allait ressortir puisque la majorité des fondateurs proviennent de cette province française.

Chez les témoins (tableau 3.24), on compte 79 fondateurs spécifiques avec une contribution génétique de plus de 0,007, soit presque le double de ceux identifiés dans les ascendances des proposants. Cependant, comme dans le cas des proposants, il n'y a pas de fondateur en particulier qui ressort au point de vue de la contribution génétique ou bien du recouvrement des ascendances. La contribution génétique la plus élevée retrouvée chez les fondateurs spécifiques aux témoins est de 0,0469 (fondateur no 1) et ce fondateur n'est présent que dans trois ascendances. Le plus grand nombre d'ascendances recouvertes par un fondateur est, comme chez les proposants, de 5 (nos 19 et 36). Pour ce qui est des années de mariage, la majorité de ces fondateurs se sont mariés après 1700 ou vers la fin du 17^e siècle. Les origines les plus fréquentes sont la Normandie (15 fondateurs) et le Poitou (10 fondateurs). Ces lieux font partie des principaux fournisseurs de fondateurs pour la cohorte des témoins. Il n'est donc pas surprenant de voir qu'ils fournissent aussi un grand nombre de fondateurs spécifiques aux témoins. Seulement 6 fondateurs sur les 79 sont d'origine acadienne.

Tableau 3.24

Origine, contribution génétique totale (CGT), nombre d'ascendances distinctes recouvertes (Nb.asc) et année de mariage (AM) des fondateurs spécifiques à la cohorte des témoins (CGT > ou = à 0,007)

n ind	Origine	CGT	Nb. asc.	AM	n ind	Origine	CGT	Nb. asc.	AM
1	Normandie	0,0469	3	1760	41	Bretagne	0,0078	2	1721
2	Normandie	0,0391	4	1748	42	Indéterminé	0,0078	2	1730
3	Écosse	0,0391	2	1788	43	Acadie	0,0078	2	1745
4	Écosse	0,0313	2	1800	44	Normandie	0,0078	1	1675
5	Acadie	0,0234	2	1741	45	Orléanais	0,0078	1	1703
6	Aunis	0,0195	2	1676	46	Indéterminé	0,0078	1	1722
7	France, indéterminé	0,0166	3	1677	47	Bourbonnais	0,0078	1	1723
8	Limousin	0,0166	2	1699	48	Bretagne	0,0078	1	1731
9	Normandie	0,0156	1	1740	49	Bretagne	0,0078	1	1733
10	Bretagne	0,0156	1	1750	50	Poitou	0,0078	1	1733
11	Auvergne	0,0156	1	1757	51	Poitou	0,0078	1	1735
12	Normandie	0,0156	1	1758	52	Angoumois	0,0078	1	1736
13	Lorraine	0,0156	1	1760	53	Anjou	0,0078	1	1737
14	Lyonnais	0,0156	1	1766	54	Acadie	0,0078	1	1739
15	Indéterminé	0,0156	1	1778	55	Acadie	0,0078	1	1739
16	Indéterminé	0,0156	1	1780	56	Gascogne	0,0078	1	1740
17	Acadie	0,0156	1	1780	57	Normandie	0,0078	1	1741
18	New Hampshire	0,0156	1	1787	58	Champagne	0,0078	1	1742
19	France, indéterminé	0,0149	5	1663	59	Normandie	0,0078	1	1744
20	Poitou	0,0142	4	1668	60	Auvergne	0,0078	1	1745
21	Île-de-France	0,0137	4	1689	61	Normandie	0,0078	1	1745
22	Artois	0,0137	3	1675	62	Bretagne	0,0078	1	1746
23	Anjou	0,0137	3	1680	63	Poitou	0,0078	1	1746
24	Poitou	0,0137	3	1689	64	Italie	0,0078	1	1748
25	Saintonge	0,0137	3	1696	65	Poitou	0,0078	1	1749
26	Poitou	0,0137	1	1683	66	Saintonge	0,0078	1	1749
27	Bourgogne	0,0122	3	1672	67	Île-de-France	0,0078	1	1750
28	Poitou	0,0117	2	1730	68	Limousin	0,0078	1	1752
29	Normandie	0,0112	4	1647	69	Normandie	0,0078	1	1753
30	Anjou	0,0110	4	1658	70	Normandie	0,0078	1	1753
31	Normandie	0,0107	3	1667	71	Acadie	0,0078	1	1756
32	Anjou	0,0098	3	1692	72	Normandie	0,0078	1	1757
33	Poitou	0,0098	3	1725	73	Normandie	0,0078	1	1757
34	Touraine	0,0098	2	1661	74	Limousin	0,0078	1	1758
35	Normandie	0,0098	1	1697	75	Anjou	0,0078	1	1761
36	France, indéterminé	0,0090	5	1663	76	Aunis	0,0078	1	1761
37	Picardie	0,0088	3	1701	77	Angleterre	0,0078	1	1764
38	Poitou	0,0088	2	1688	78	Gascogne	0,0078	1	1767
39	Île-de-France	0,0078	4	1670	79	Maine	0,0078	1	1767
40	Bretagne	0,0078	4	1670					

Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

Tableau 3.25

Origine, contribution génétique totale (CGT) aux proposants et aux témoins, nombre d'ascendances distinctes recouvertes (asc.) dans chaque cohorte et année de mariage (AM) des fondateurs communs aux deux cohortes (CGT prop > ou = à 0,1315)

no ind	Origine	CGT prop	CGT tém	asc. prop	asc. tém	AM	no ind	Origine	CGT prop	CGT tém	asc. prop	asc. tém	AM
1	Aunis	1,3660	1,2415	39	38	1657	27	Poitou	0,2244	0,2052	38	38	1670
2	Perche	1,3660	1,2415	39	38	1657	28	Poitou	0,2192	0,1494	35	31	1691
3	Maine	0,7743	0,7517	38	38	1654	29	Orléanais	0,2054	0,2118	36	36	1666
4	Perche	0,7620	0,7211	39	38	1638	30	Picardie	0,2054	0,2118	36	36	1666
5	Perche	0,7620	0,7211	39	38	1638	31	Perche	0,2020	0,2009	39	38	1615
6	Normandie	0,5553	0,5095	39	38	1638	32	Perche	0,2020	0,2009	39	38	1615
7	Angoumois	0,5219	0,4785	38	37	1635	33	Brie	0,1843	0,1990	38	38	1649
8	Angoumois	0,5219	0,4785	38	37	1661	34	France, indéterminé	0,1782	0,1421	34	34	1669
9	Orléanais	0,3811	0,3452	38	38	1652	35	Aunis	0,1729	0,0898	22	15	1732
10	Maine	0,3811	0,3452	38	38	1652	36	Perche	0,1587	0,1689	39	38	1597
11	Maine	0,3690	0,3319	37	37	1662	37	Normandie	0,1571	0,1666	38	38	1619
12	Aunis	0,3525	0,3064	37	37	1664	38	Perche	0,1525	0,1613	39	38	1616
13	Aunis	0,3525	0,3064	37	37	1664	39	Perche	0,1525	0,1613	39	38	1616
14	Normandie	0,3364	0,3198	36	34	1694	40	Poitou	0,1511	0,1541	30	31	1670
15	France, indéterminé	0,3266	0,3057	39	38	1620	41	Perche	0,1509	0,1230	39	37	1654
16	Iles Britanniques	0,3266	0,3057	39	38	1620	42	Perche	0,1509	0,1230	39	37	1654
17	Perche	0,3192	0,3073	39	38	1632	43	Orléanais	0,1505	0,1310	38	37	1653
18	Perche	0,3162	0,2997	38	38	1622	44	Perche	0,1429	0,1306	38	37	1611
19	Picardie	0,3076	0,2859	36	37	1670	45	Île-de-France	0,1411	0,1245	35	33	1676
20	Perche	0,2915	0,2758	38	38	1667	46	Perche	0,1388	0,1274	38	37	1628
21	Normandie	0,2759	0,2466	39	38	1637	47	Poitou	0,1328	0,0273	13	3	1753
22	France, indéterminé	0,2759	0,2466	39	38	1637	48	Normandie	0,1316	0,1334	38	38	1640
23	Perche	0,2612	0,2722	39	38	1637	49	Perche	0,1316	0,1334	38	38	1640
24	Île-de-France	0,2354	0,2083	36	36	1679	50	Aunis	0,1316	0,1272	37	37	1650
25	Normandie	0,2308	0,2593	36	37	1656	51	Aunis	0,1316	0,1272	37	37	1650
26	Poitou	0,2244	0,2081	38	38	1638							

Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

Le tableau 3.25 présente les fondateurs communs aux deux cohortes qui ont une contribution génétique de plus de 0,1315 pour la cohorte des proposants (51 fondateurs). La première observation qui est faite concerne évidemment le nombre élevé d'ascendances recouvertes par ces fondateurs, comparativement à celles des fondateurs spécifiques. D'autre part, il s'avère qu'aucun fondateur ne recouvre les 39 ascendances des témoins, ce qui s'explique par le fait qu'une de ces 39 ascendances a des branches qui s'interrompent relativement tôt. Les deux principaux fondateurs (nos 1 et 2) ont des contributions génétiques très élevées, que ce soit pour la cohorte des proposants ou des témoins. Ensemble, ils représentent 7,5% de la contribution génétique totale retrouvée pour l'ensemble des fondateurs des proposants et 6,9% de celle des fondateurs des témoins. Ils recouvrent d'ailleurs toutes les ascendances des proposants et 38 des 39 ascendances des témoins. Les années de mariage des fondateurs communs aux deux cohortes se situent en grande majorité au 17^e siècle, ce qui contraste nettement avec la situation des fondateurs spécifiques. Ces fondateurs communs représentent probablement les plus importants fondateurs de la région du Saguenay-Lac-St-Jean. Leur contribution génétique est élevée car ils recouvrent presque tous les individus et ce, par plusieurs chemins généalogiques (ils reviennent donc fréquemment dans les ascendances).

Comme pour les fondateurs spécifiques aux deux cohortes, aucun ancêtre ne ressort de façon évidente. Afin de pouvoir cibler des fondateurs susceptibles d'avoir introduit la mutation D9N dans la population, il faudrait que ceux-ci apparaissent plus fréquemment dans les ascendances des proposants que dans celles des témoins. De plus, la contribution génétique totale de ces fondateurs à la cohorte des proposants devrait être significativement plus élevée que leur contribution à celle des témoins. Il n'y a pas de fondateur qui possède ces caractéristiques au tableau 3.25. La plupart des fondateurs qui recouvrent les 39 ascendances des proposants en recouvrent 38 chez les témoins. De plus, les contributions génétiques de ces fondateurs sont comparables pour les deux cohortes. Un seul fondateur possède des caractéristiques qui le rendent plus relié à la cohorte des proposants et c'est le numéro 47. Ce fondateur, dont l'année de mariage (1753) est relativement récente, recouvre

10 ascendances de plus chez les proposants que chez les témoins et sa CGT est assez élevée pour les proposants et faible pour les témoins. Cependant, le fait qu'il ne recouvre que 13 ascendances chez les proposants laisse croire qu'il ne pourrait pas, à lui seul, avoir introduit la mutation dans la population.

3.3.2.4 Fondateurs présents dans au moins 95% des ascendances

Afin de mieux cibler les régions d'origine des fondateurs qui contribuent à presque toutes les ascendances étudiées, l'analyse des fondateurs présents dans au moins 95% des ascendances (37 et plus) a été effectuée pour les proposants et les témoins (tableaux 3.26 et 3.27). Ces analyses vont permettre d'apporter des précisions sur l'origine, l'année moyenne de mariage par lieu d'origine et les contributions génétiques totale et moyenne de ces fondateurs.

Tableau 3.26

Distribution par sexe, année moyenne de mariage et contributions génétiques totale (CGT) et moyenne (CGM) des fondateurs présents dans au moins 95% des ascendances des proposants, selon le lieu d'origine

Origine	Hommes	Femmes	Total	Année moy.	CGT	CGM
Angoumois	2	0	2	1648	1,0437	0,5219
Aunis	3	5	8	1651	2,6291	0,3286
Brie	0	1	1	1649	0,1843	0,1843
Île-de-France	1	1	2	1640	0,2559	0,1279
Maine	3	0	3	1656	1,5244	0,5081
Normandie	4	2	6	1637	1,3314	0,2219
Orléanais	1	1	2	1653	0,5316	0,2658
Perche	13	7	20	1633	5,9407	0,2970
Poitou	1	1	2	1654	0,4487	0,2244
Saintonge	1	1	2	1635	0,2066	0,1033
France, indéterminé	1	2	3	1630	0,6979	0,2326
Îles Britanniques	1	0	1	1620	0,3266	0,3266
Autres Europe	1	0	1	1631	0,0812	0,0812
Total	32	21	53	1641	15,2021	0,2868

Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

Il ressort que les 53 fondateurs (32 hommes et 21 femmes) qui apparaissent dans au moins 95% des ascendances des proposants fournissent 41,8% de la contribution génétique totale des 1674 fondateurs des proposants (tableau 3.14). Les 20 fondateurs provenant du Perche apportent la contribution génétique totale la plus élevée (5,9407), ce qui représente 39,1% de la CGT des fondateurs présents dans au moins 95% des ascendances des proposants et 16,4% de la CGT de l'ensemble des fondateurs. Les contributions génétiques moyennes les plus élevées sont toutefois observées pour les ancêtres provenant de l'Angoumois (0,5219) et du Maine (0,5081).

Tableau 3.27

Distribution par sexe, année moyenne de mariage et contributions génétiques totale (CGT) et moyenne (CGM) des fondateurs présents dans au moins 95% des ascendances des témoins, selon le lieu d'origine

Origine	Hommes	Femmes	Total	Année moy.	CGT	CGM
Angoumois	2	0	2	1648	0,9570	0,4785
Aunis	2	5	7	1653	2,3439	0,3348
Bretagne	1	0	1	1637	0,0880	0,0880
Brie	0	1	1	1649	0,1990	0,1990
Île-de-France	1	1	2	1640	0,2402	0,1201
Maine	3	0	3	1656	1,4288	0,4763
Normandie	3	2	5	1638	1,3154	0,2631
Orléanais	1	1	2	1653	0,4762	0,2381
Perche	12	7	19	1632	5,5013	0,2895
Picardie	1	0	1	1670	0,2859	0,2859
Poitou	1	2	3	1652	0,5020	0,1673
Saintonge	1	1	2	1635	0,2198	0,1099
France, indéterminé	1	1	2	1629	0,5523	0,2762
Îles Britanniques	1	0	1	1620	0,3057	0,3057
Autres Europe	1	0	1	1631	0,0770	0,0770
Total	31	21	52	1643	14,4925	0,2787

Source : Projet BALSAC, fichier BALSAC-RETRO

Du côté des témoins, les 52 fondateurs (31 hommes et 21 femmes) présents dans au moins 95% des ascendances de la cohorte des témoins expliquent 40,5% de la contribution génétique totale des 2077 fondateurs de cette cohorte. Comme pour celle des proposants,

c'est le Perche qui possède la CGT la plus élevée (5,5013), ce qui représente 38,0% de la CGT des fondateurs apparaissant au tableau 3.27 et 15,4% de la CGT de l'ensemble des fondateurs. Toujours en concordance avec les proposants, les contributions génétiques moyennes les plus élevées se retrouvent chez les fondateurs de l'Angoumois (0,4785) et du Maine (0,4763). La similitude de ces résultats n'est guère surprenante, compte tenu du fait que 47 fondateurs (89 % chez les proposants et 90 % chez les témoins) sont communs aux deux groupes.

Ces résultats pour les proposants et les témoins sont aussi similaires à ceux obtenus dans une étude antérieure (Gagnon, 1998) qui démontrent que les fondateurs du Perche ont la contribution génétique totale la plus élevée et que ce sont l'Angoumois et le Maine qui possèdent les contributions moyennes les plus élevées (1,09 et 0,91 respectivement), dans 80 ascendances de la région de Charlevoix. Par ailleurs, d'autres études ont déjà démontré l'importance de la contribution génétique des fondateurs du Perche dans la population québécoise contemporaine (Bouchard et al., 1995, Heyer et al., 1997, Tremblay, 1999, Tremblay et al., 2000)

Pour ce qui est des années moyennes de mariage des fondateurs retrouvés dans au moins 95% des ascendances, ces valeurs sont similaires pour les deux cohortes. En effet, l'année moyenne de mariage pour la cohorte des proposants est 1641 et pour les témoins 1643. Encore une fois, ces résultats sont similaires à ceux obtenus par Gagnon (1998), que ce soit pour l'année moyenne de mariage ou bien pour les années moyennes pour chaque origine. Il est intéressant de voir que l'année moyenne de mariage des fondateurs provenant du Perche est nettement inférieure à celle de l'ensemble des fondateurs chez les proposants (1633) et les témoins (1632). Ces résultats ne sont pas surprenants puisque Gagnon (1998) constate que la majorité des fondateurs de Charlevoix ayant les contributions génétiques individuelles les plus élevées se retrouvent dans l'intervalle de mariage 1620-1639, ce qui est tout à fait représentatif des résultats obtenus ici. Même si les individus provenant de l'Angoumois et du Maine possèdent les contributions moyennes les plus élevées, ceux-ci ne

sont pas assez nombreux pour faire varier de façon significative la moyenne totale. Les fondateurs retrouvés dans au moins 95% des ascendances des individus provenant de la région du Saguenay-Lac-St-Jean sont donc répartis de façon similaire et apportent sensiblement la même contribution que ceux observés pour la région de Charlevoix. Même s'il n'a pas été possible d'étudier ce phénomène, il est facile de supposer que la majorité de ces fondateurs sont les mêmes dans les ascendances provenant de la région du Saguenay-Lac-St-Jean que dans celles de Charlevoix, ce qui explique ces similitudes.

SYNTHÈSE DES RÉSULTATS

Afin de vérifier si la présence et la répartition de la mutation D9N du gène de la lipase lipoprotéique (LPL) étaient dues à l'existence d'un effet fondateur, un groupe de 39 individus porteurs de cette mutation et suivis à la Clinique des maladies lipidiques du Complexe hospitalier de la Sagamie a été constitué. Pour permettre la comparaison de ces résultats avec un autre groupe, une cohorte témoin (39 individus) a été formée à partir de la base de données BALSAC sur la population du Saguenay-Lac-St-Jean. Les ascendances des individus de ces deux groupes ont été reconstituées et intégrées dans la base de données afin de permettre leur analyse.

La reconstitution des ascendances a permis de retrouver 157817 individus (12646 individus distincts) pour la cohorte des proposants et 160967 (14769 distincts) pour la cohorte des témoins et ce, sur 16 générations dans certains cas (10 générations en moyenne). L'indice de complétude démontre d'ailleurs que la quantité d'information contenue à chaque génération (nombre d'individus retrouvés) décroît rapidement après 10 générations (dernière génération en moyenne pour les branches des ascendances). Cependant, les individus retrouvés à partir de la 5^e génération ne sont pas tous de nouveaux individus, tel que démontré par le calcul de l'implexe. Cet indice démontre d'ailleurs que la quantité de nouveaux individus retrouvés décroît rapidement à partir de la 5^e génération et est nulle (plus de nouveaux individus) à partir de la 14^e génération.

Les valeurs calculées du coefficient moyen de consanguinité résultent en partie de cette diminution du nombre de nouveaux individus retrouvés dans les générations plus élevées. Ces valeurs augmentent de façon irrégulière de la troisième à la dixième génération pour ensuite se stabiliser pour les deux cohortes. Les valeurs du coefficient de consanguinité varient d'une cohorte à l'autre. En effet, celles-ci sont toujours plus élevées pour la cohorte des proposants (individus porteurs de la mutation). Le même phénomène se produit pour ce qui est du coefficient moyen d'apparentement. Ce dernier augmente cependant de façon beaucoup plus

rapide que le coefficient de consanguinité et cette augmentation se produit en grande partie entre la sixième et la neuvième génération pour ensuite se stabiliser vers la dixième. L'écart d'apparentement augmente aussi de façon proportionnelle aux générations. Celui-ci est pratiquement nul jusqu'à la cinquième génération et atteint son maximum vers la dixième. Ces résultats permettent donc de soupçonner la présence d'un effet fondateur pouvant expliquer la présence de la mutation chez les proposants.

Afin de cibler les fondateurs pouvant être à l'origine de la distribution actuelle de la mutation D9N dans la région, une analyse de la participation de ces fondateurs au pool génétique des deux groupes a été effectuée. La première partie de cette analyse concerne les fondateurs régionaux. Les calculs démontrent que c'est La Malbaie qui fournit le plus grand nombre de fondateurs chez les proposants. Chez les témoins, le groupe de fondateurs régionaux le plus important provient de Baie-St-Paul. Ce phénomène se reflète en partie sur la contribution génétique totale des fondateurs des diverses paroisses de Charlevoix. En effet, la valeur de contribution génétique totale la plus élevée se retrouve pour La Malbaie chez les proposants et pour Baie-St-Paul chez les témoins. Les valeurs de contribution génétique moyenne ne sont cependant pas plus élevées aux endroits d'où proviennent le plus grand nombre d'individus. Les valeurs les plus élevées pour cette contribution génétique moyenne se retrouvent pour Kamouraska chez les proposants et pour St-Irénée et Beauport chez les témoins. Des valeurs élevées de contribution génétique moyenne sont aussi observées pour les fondateurs s'étant mariés dans l'ensemble des autres régions de Charlevoix (« autres Charlevoix ») et à l'extérieur de la province (« hors Québec »).

L'analyse des premiers fondateurs s'est effectuée en deux étapes. Les analyses ont d'abord porté sur les fondateurs du 17^e siècle et ensuite sur l'ensemble des fondateurs. Pour ce qui est des fondateurs du 17^e siècle, les provinces françaises fournissant le plus de fondateurs sont la Normandie, l'Île-de-France, l'Aunis et le Poitou, que ce soit pour la cohorte des proposants ou pour celle des témoins. Les résultats varient cependant lorsqu'il s'agit de la contribution génétique de ces fondateurs. En effet, c'est plutôt le Perche qui ressort pour la contribution génétique, que ce soit pour la contribution génétique totale ou pour la moyenne et

ce, avec un nombre assez faible de fondateurs comparativement aux quatre régions mentionnées précédemment. Ce phénomène se produit autant pour le groupe des proposants que pour celui des témoins. Il est aussi intéressant de voir que la contribution génétique moyenne est assez élevée pour les régions du Maine et de l'Angoumois pour les deux cohortes.

Les calculs des contributions génétiques par sexe procurent des résultats relativement différents d'un sexe à l'autre. Pour ce qui est des fondateurs du 17^e siècle de sexe masculin, la plus grande partie de ceux-ci proviennent de Normandie. En ce qui concerne la contribution génétique, c'est le Perche qui domine autant au point de vue de la contribution totale ou bien de la contribution moyenne et ce, même s'il vient au sixième rang pour le nombre de fondateurs. Ces phénomènes sont observables tant pour la cohorte des proposants que pour celle des témoins. Du côté des fondatrices, ce sont des régions différentes qui ressortent. La région d'où proviennent le plus grand nombre de fondatrices est celle de l'Île-de-France. Cependant, la contribution génétique totale la plus élevée est observée pour l'Aunis (qui vient au troisième rang pour le nombre de fondatrices) et la contribution génétique moyenne la plus élevée, comme pour les fondateurs masculins, est retrouvée pour les fondatrices provenant du Perche et ce, pour les deux cohortes. Des résultats similaires ont été observés dans des études sur la population du Saguenay-Lac-St-Jean (Heyer et al., 1997) et sur celles de Charlevoix et Rimouski (Tremblay et al., 2000).

En raison de la forte contribution des fondateurs du 17^e siècle, on constate qu'il y a relativement peu de différence entre les résultats concernant ces fondateurs et ceux concernant l'ensemble des fondateurs. Ainsi, les contributions génétiques les plus élevées sont encore une fois retrouvées pour les fondateurs provenant du Perche, du Maine et de l'Angoumois, que ce soit pour la cohorte des proposants ou celle des témoins, bien que l'ajout de 134 nouveaux fondateurs du côté des proposants et de 205 du côté des témoins ait provoqué une hausse des valeurs de contribution génétique pour les différentes régions observées. Comme pour les fondateurs du 17^e siècle, la plus grande partie de l'ensemble des fondateurs provient de la Normandie, de l'Île-de-France, de l'Aunis et du Poitou. La répartition des fondateurs et de leur

contribution génétique par sexe sont aussi similaires à celles obtenues pour les fondateurs du 17^e siècle. Ainsi, ce sont la Normandie et le Poitou qui fournissent le plus grand nombre de fondateurs masculins tandis que le Perche, le Maine et l'Angoumois expliquent la plus grande part de la contribution génétique de ceux-ci. Le même phénomène est observé pour les fondatrices car la majorité de celles-ci proviennent de l'Île-de-France, de la Normandie et de l'Aunis avec des contributions génétiques moyennes plus élevées pour les provinces du Perche et de l'Orléanais.

L'analyse des fondateurs spécifiques ou communs aux deux groupes a permis de vérifier si un ou des fondateurs spécifiques au groupe des proposants peuvent être susceptibles d'avoir apporté la mutation D9N lors de leur immigration. On a observé que la majorité des fondateurs spécifiques aux proposants proviennent de France et que ce sont ceux-ci qui fournissent la plus grande part de la contribution génétique. Aucune origine en particulier ne ressort cependant en ce qui concerne la contribution génétique des fondateurs spécifiques à la cohorte des proposants. Il n'est donc pas possible de cibler, parmi ces fondateurs, un ou plusieurs individus ou groupes d'individus qui auraient pu apporter la mutation D9N à l'intérieur de la cohorte des proposants, étant donné les faibles contributions génétiques de ces fondateurs. Ce sont à peu près les mêmes observations qui ressortent pour ce qui est des fondateurs spécifiques à la cohorte des témoins, excepté que cette cohorte possède un nombre de fondateurs spécifiques plus grand et provenant de plus d'endroits que chez les proposants. La contribution génétique des fondateurs spécifiques à la cohorte des témoins peut donc sembler plus élevée que pour ceux des proposants. Il faut cependant tenir compte du plus grand nombre de fondateurs spécifiques pour les témoins, ce qui fait que la contribution de chaque fondateur à sa cohorte est sensiblement la même dans chaque cohorte.

L'analyse des contributions génétiques des fondateurs communs aux deux cohortes démontre que ce sont ceux-ci qui expliquent la plus grande part de la contribution génétique retrouvée pour chacun des groupes. Ce sont les fondateurs provenant du Perche qui expliquent la plus grande part de la contribution génétique, contrairement aux fondateurs spécifiques à chacune des cohortes et ce, même avec un nombre plus faible de fondateurs comparativement

à la Normandie. Les cinq provinces françaises les plus importantes en termes de contribution génétique et de nombre de fondateurs communs aux deux cohortes sont le Perche, la Normandie, l'Aunis, l'Île-de-France et le Poitou. Les fondateurs provenant de ces provinces représentent 63,2% des fondateurs au total (1400), ce qui prouve leur importance. La majorité des fondateurs sont d'origine française (96,2% chez les témoins et 95,7% chez les proposants). La contribution génétique totale des fondateurs et fondatrices communs est semblable pour les deux cohortes. Chez les hommes, les cinq régions dominantes sont, dans l'ordre, le Perche, la Normandie, le Poitou, l'Aunis et le Maine (l'Île-de-France vient en sixième), tandis que chez les femmes ce sont l'Aunis, l'Île-de-France, le Perche, la Normandie et le Poitou (avec une bonne valeur pour l'Orléanais) qui dominent.

L'analyse individuelle des fondateurs n'a pas permis de cibler un fondateur spécifique ayant pu transmettre ses gènes à l'ensemble des proposants ou à l'ensemble des témoins. En effet, aucun fondateur spécifique ne recouvre plus de 5 ascendances chez les proposants ou chez les témoins, et les contributions génétiques sont relativement faibles. Il est cependant intéressant de noter que la majorité des fondateurs spécifiques ayant les contributions génétiques les plus élevées se sont mariés au courant du 18^e siècle, ce qui pourrait d'ailleurs expliquer cette contribution plus élevée.

C'est parmi les fondateurs communs aux deux cohortes qu'on peut distinguer ceux ayant participé à une importante part du pool génique de l'ensemble des individus. Plusieurs fondateurs sont présents dans toutes les ascendances des proposants et dans 38 des 39 ascendances du groupe des témoins. Deux fondateurs formant un couple fournissent 7,5% de la contribution génétique totale expliquée par l'ensemble des fondateurs des proposants et 6,9% de celle des fondateurs des témoins. Il n'y a cependant pas de fondateurs ressortant de façon évidente et plus importante dans une des deux cohortes par rapport à l'autre. La majorité des fondateurs ayant une contribution génétique élevée sont présents en proportions similaires dans les deux cohortes.

L'analyse des fondateurs les plus fréquents (présents dans au moins 95% des ascendances) révèle que la plus grande part de la contribution génétique et les fondateurs les plus importants proviennent du Perche. Cependant, les provinces françaises d'où les fondateurs ont les contributions génétiques moyennes les plus élevées sont l'Angoumois et le Maine et ce pour les deux cohortes, ce qui concorde avec les résultats obtenus lors d'une étude menée antérieurement par Gagnon (1998). Les années moyennes de mariage sont aussi similaires pour les deux groupes et concordent encore une fois avec l'étude menée par Gagnon (1998).

CONCLUSION

Ayant débuté vers le milieu du 19^e siècle, le peuplement de la région du Saguenay-Lac-St-Jean atteint une croissance impressionnante à partir de cette période et au courant du 20^e siècle en passant de quelques centaines d'habitants à plus de 280 000 habitants. Cette forte croissance est due en grande partie à la fécondité de sa population, qui se classe parmi les plus élevées jamais observées au Québec.

Les principaux objectifs de ce mémoire étaient de vérifier la présence d'un effet fondateur pouvant expliquer la présence de la mutation D9N du gène de la lipase lipoprotéique au sein de la population du Saguenay-Lac-St-Jean et de cibler les origines géographiques de cette mutation.

Les premières analyses de l'échantillon d'individus porteurs de la mutation démontrent que la mutation est répartie de façon uniforme au sein de la population du Saguenay-Lac-St-Jean. En fait, la répartition régionale de la mutation respecte celle de la population. C'est donc dire que la mutation est présente en plus grand nombre dans les grands centres plus habités. La répartition par sexe suit aussi le patron observé pour l'ensemble de la population.

Les différences observées entre certaines caractéristiques des deux cohortes étudiées, comme les nombres de fondateurs totaux et distincts moins élevés chez les proposants et des coefficients de consanguinité et d'apparentement toujours plus élevés chez ceux-ci, permettent de soupçonner la présence d'un effet fondateur au sein de la cohorte des proposants. C'est la présence possible de cet effet fondateur qui nous a poussé à effectuer des recherches du côté des fondateurs régionaux.

Parmi les fondateurs ayant été identifiés comme étant des fondateurs régionaux, il n'a pas été possible de repérer un ou des fondateurs pouvant être à l'origine de l'introduction de la mutation dans la région, puisqu'aucun de ceux-ci ne recouvre plus de 5 des 39 ascendances.

La majorité de ces fondateurs sont originaires de la région de Charlevoix, plus précisément de La Malbaie, de Baie-St-Paul et des Éboulements. Cette analyse, même si elle n'a pas permis de répondre à la question de l'origine de la mutation D9N, représente tout de même un apport intéressant à l'étude démogénétique de la population du Saguenay-Lac-St-Jean puisque c'est la première fois qu'une telle analyse des fondateurs régionaux (tenant compte des origines et de la contribution génétique de ces fondateurs) est effectuée.

L'analyse des fondateurs du 17^e siècle et de l'ensemble des premiers fondateurs avait pour but de trouver un lieu d'origine pour la mutation D9N et d'essayer de trouver un ou plusieurs fondateurs ayant pu introduire cette mutation dans la population québécoise lors de leur immigration. Les résultats obtenus lors de ces analyses ne permettent pas de cibler l'origine de la mutation de façon précise et l'analyse individuelle de certains fondateurs n'a pas non plus permis de cibler un ou des fondateurs ayant introduit cette mutation dans la population du Saguenay-Lac-St-Jean. L'ensemble des résultats obtenus, bien qu'ils n'aient pas fourni d'information précise sur l'origine de la mutation D9N, ont quand même permis de confirmer ou de préciser certains résultats d'études antérieures sur les origines de la population du Saguenay-Lac-St-Jean. L'étude a notamment démontré que la plus grande partie des fondateurs masculins du 17^e siècle proviennent de Normandie et que la contribution génétique moyenne la plus élevée est retrouvée parmi les fondateurs originaires du Perche. Chez les fondatrices, le plus grand nombre d'entre elles proviennent de l'Île-de-France tandis que les contributions génétiques moyennes les plus élevées sont celles des fondatrices qui sont venues de l'Aunis.

Ces résultats viennent donc démontrer une fois de plus que la population du Saguenay-Lac-St-Jean est caractérisée par un effet fondateur. L'analyse des proposants porteurs de la mutation D9N aurait peut-être été plus révélatrice avec un échantillon de plus grande taille. Il pourrait aussi être intéressant de venir appuyer les résultats de cette étude avec des analyses moléculaires telles des analyses d'haplotypes afin de pouvoir suivre la transmission de la mutation à travers les générations et venir renforcer les analyses d'effet fondateur. Enfin il pourra être intéressant de comparer le patron de répartition régionale de la mutation D9N avec

ceux d'autres mutations fréquentes du gène de la lipase lipoprotéique, ce qui permettra d'augmenter nos connaissances sur les maladies à forte prévalence régionale et sur les conséquences des effets fondateurs.

Il convient finalement de mentionner l'importance de cette étude en regard de la mutation LPL-D9N à l'ère de la génomique. Ces travaux ciblant un génotype associé, selon la nature de la mutation, à une palette variée de risques (risque accru de pancréatite, maladies cardiovasculaires, diabète, hypertension ou protection contre diverses maladies) permettent de tracer la voie à des travaux comparables qui pourraient être effectués sur plusieurs génotypes de susceptibilité de différentes maladies chroniques complexes, y compris des génotypes de protection ou des combinaisons de génotypes.

LEXIQUE

Accroissement naturel : Accroissement qui résulte de la différence enregistrée, durant une période donnée, entre le nombre des naissances et celui des décès.¹

Acylglycérol : Lipide composé d'une molécule de glycérol liée à une (monoglycéride), deux (diglycéride) ou trois molécules d'acide gras (triglycérides) (syn. glycéride).⁷

Allèle : Chacun des deux gènes de même fonction occupant un site homologue sur chacun des deux chromosomes d'une paire.⁴

Angiographie (angiographiquement) : Examen radiologique qui permet de visualiser la lumière (volume intérieur) d'un vaisseau sanguin (artère ou veine) et de ses branches de division.⁴

Apoprotéine : Type de protéine présente dans le plasma sanguin, importante pour la structure des lipoprotéines et la solubilisation des lipides.²

ADN (acide désoxyribonucléique) : Molécule très allongée formée de deux brins enroulés l'un autour de l'autre en double hélice. L'ADN constitue le support du contrôle des activités cellulaires et de la transmission des caractères héréditaires.⁴

ARNm (acide ribonucléique messager) : Molécule synthétisée au contact de l'ADN* au niveau du noyau cellulaire et qui pénètre dans le cytoplasme de la cellule.⁴

Catabolisme, catabolyser : Ensemble des réactions chimiques de dégradation de substances organiques. Le catabolisme permet de produire de l'énergie et d'éliminer les substances vieilles ou toxiques.⁴

Cholestérol : Substance lipidique, essentiellement synthétisée par le foie. Il peut être libre (non lié à une autre substance) ou estérifié (lié à un acide gras pour former des stérides).⁴

Chylomicron : Grosse particule lipidique circulant dans le sang, transportant les triglycérides d'origine alimentaire après la digestion.⁴

Chylomicronémie : Anomalie métabolique pour laquelle on observe un dérèglement de la synthèse et du catabolisme des chylomicrons provoqué par une déficience en lipase lipoprotéique.²

Créatinine : Substance azotée provenant de la dégradation de la créatine, constituant du tissu musculaire.⁴

Dyslipidémie : Anomalie du taux de lipides dans le sang.⁴

Endocytose : Mécanisme assurant la pénétration intracellulaire d'éléments divers par invagination de la membrane cellulaire menant à la formation d'une vésicule membranaire autour de l'élément à ingérer.⁶

Endothélium : Couche simple de cellules pavimenteuses recouvrant l'intérieur des vaisseaux sanguins.⁶

Étapes transcriptionnelles : Ensemble des étapes caractérisant la formation d'un brin d'ARN à partir des informations contenues dans un brin d'ADN.⁶

Exon : Partie du gène qui détermine la structure d'une protéine.⁴

Expressivité : Niveau d'expression d'un gène. L'expression d'un gène consiste en la traduction de l'information génétique portée par celui-ci.⁴

Génopathie : Anomalie métabolique provoquée par un changement dans une partie d'un gène (mutation) codant pour une protéine spécifique.²

Glucocorticoïdes : Hormone stéroïde ayant un rôle physiologique dans tous les métabolismes, sécrétée par la zone fasciculée des glandes surrénales et dont la synthèse a pour origine le cortisol.⁴

Glycémie : Taux de glucose dans le sang.⁴

Haplotype : Association relativement stable d'allèles situés à des locus voisins.¹

Héparine : Substance anticoagulante naturelle que renferment tous les tissus de l'organisme. De façon thérapeutique, elle est utilisée pour son action très rapide sur la thrombose (formation de caillots dans les vaisseaux sanguins).⁴

Hépatocyte : Principales cellules constituantes du foie.⁴

Hyperchylomicronémie : Anomalie métabolique rare pour laquelle la synthèse des chylomicrons s'effectue normalement, mais leur catabolisme est considérablement ralenti.²

Hyperlipidémie : Augmentation anormale du taux de lipides dans le sang.⁴

Hyperlipoprotéinémie : Voir Hyperlipidémie.

Hypertriglycéridémie : Augmentation du taux de triglycérides dans le sérum au-dessus de 2 grammes par litre.⁴

Hypolipidémiant : Médicament capable de diminuer une hyperlipidémie (augmentation du taux de lipides dans le sang).⁴

Hypotenseur : Se dit de tout agent qui fait diminuer la pression artérielle.⁵

Intron : Fraction d'ADN présente dans un gène, intercalée entre les exons, dépourvue d'information relative à la synthèse d'une protéine et dont la fonction est inconnue.⁴

Kilobase : Unité de taille correspondant à 1 000 paires de bases d'ADN.⁵

Lipase lipoprotéique : Enzyme située sur l'endothélium des capillaires sanguins et qui participe aux transformations chimiques des lipides. Elle favorise la formation de réserves de graisses ainsi que la distribution d'énergie et de cholestérol à divers tissus.^{2 et 4}

Lipoprotéine : Substance formée par l'association de protéines (appelées apolipoprotéines) et de lipides (cholestérol, triglycérides). Elles assurent le transport de lipides dans le sang. Il en existe quatre catégories; les chylomicrons, les VLDL (lipoprotéines de très basse densité), les LDL (lipoprotéines de basse densité) et les HDL (lipoprotéines de haute densité).⁴

Locus : Emplacement physique d'un gène sur un chromosome.¹

Lysosome : Élément sphérique d'une cellule (petite vésicule), entouré d'une membrane et contenant des enzymes (hydrolases) participant au métabolisme de la cellule.⁴

Migration électrophorétique : Technique de laboratoire consistant à faire migrer des substances chimiques ionisées (ex : segments d'ADN) sous l'action d'un champ électrique en vue d'identifier et d'étudier chacune d'entre elles.⁴

Monoglycérides : Lipide simple résultant de l'association entre un alcool, le glycérol, et un acide gras.⁴

Pénétrance : Pourcentage des membres d'une famille dont le patrimoine génétique comporte une mutation dominante et qui expriment celle-ci dans leur phénotype (ensemble des caractéristiques corporelles et physiques). La notion de pénétrance implique que, malgré la présence de la mutation dominante dans leurs chromosomes, certains individus ne traduisent pas celle-ci par la maladie qu'elle détermine.⁴

Phosphoglycérolipides : Phospholipide comportant un alcool, le glycérol, lié à un acide phosphorique.⁴

Phospholipides : Lipide du groupe des triglycérides contenant de l'acide phosphorique.⁴

Pool génique : Ensemble des gènes retrouvés chez un groupe d'individus.³

Proposant : Malade qui consulte le premier pour une affection génétique et qui déclenche une enquête génétique dans sa famille afin de déterminer le mode de transmission de cette affection.

Stéroïdes : Substance dérivée du cholestérol et sécrétée par certaines glandes endocrines (corticosurrénales, placenta, ovaires et testicules).⁴

Tissus extrahépatiques : Tissus se retrouvant à l'extérieur du foie.⁵

Triglycéride : Lipide composé de trois molécules d'acide gras reliées à une molécule de glycérol. Ils constituent la majeure partie des lipides alimentaires et aussi des lipides de l'organisme stockés dans le tissu adipeux.⁴

- 1- Bouchard et De Braekeleer, 1991^a
- 2- Gagné et Gaudet, 2002
- 3- Gagnon, 1998
- 4- Larousse, 1995
- 5- Le Grand dictionnaire terminologique, 2002
- 6- Randall, 1997
- 7- Xrefer, 2002

RÉFÉRENCES BIBLIOGRAPHIQUES

- Bergeron, J., T. Normand, A. Barucha, M.R. Ven Murthy, P. Julien, C. Gagné, C. Dionne, M. De Braekeleer, D. Brun, M.R. Hayden and P.J. Lupien, 1992. Prevalence, geographical distribution and genealogical investigations of mutation 188 of lipoprotein lipase gene in the French Canadian population of Québec. *Clinical Genetics*, 41 : 206-210.
- Bernier, S., 1999. Épidémiologie génétique du glaucome à angle ouvert : Étude de deux mutations du gène TIGR observées chez deux familles de l'est du Québec. Mémoire de maîtrise, Université du Québec à Chicoutimi et Université Laval, 82 p.
- Brisson D, K. Ledoux, Y. Bossé, J. St-Pierre, P. Julien, P. Perron, T.J. Hudson, M.C. Vohl, D. Gaudet, 2002. Effect of apolipoprotein E, peroxisome proliferator-activated receptor alpha and lipoprotein lipase gene mutations on the ability of fenofibrate to improve lipid profiles and reach clinical guideline targets among hypertriglyceridemic patients. *Pharmacogenetics*, sous presse.
- Bouchard, G., 2000. Rapport annuel du Projet BALSAC 1999-2000. Projet BALSAC/IREP, Chicoutimi, 49 p.
- Bouchard G, H. Charbonneau, B. Desjardins, É. Heyer, M. Tremblay, 1995. Mobilité géographique et stratification du pool génique canadien-français sous le Régime français. Dans Les chemins de la migration en Belgique et au Québec, du XVII^e au XX^e siècle, Éditions Académia, Louvain-La-Neuve, p. 51-59.
- Bouchard, G. et M. De Braekeleer (dir.), 1991^a. Histoire d'un génome; Population et génétique dans l'est du Québec. Presses de l'Université du Québec, Québec, 607 p.
- Bouchard, G. et M. De Braekeleer, 1991^b. Mouvements migratoires, effets fondateurs et homogénéisation génétique. Dans Bouchard, G. et M. De Braekeleer (dir.), Histoire d'un génome; Population et génétique dans l'est du Québec. Presses de l'Université du Québec, Québec, p.281-321.
- Bouchard, G. et M. De Braekeleer, 1992. Pourquoi des maladies héréditaires? Population et génétique au Saguenay Lac-St-Jean. Éditions du Septentrion, Sillery, Québec, 184 p.
- Campbell, N.A., R. Mathieu, 1995. Biologie. Édition du renouveau pédagogique, troisième édition, 1190 p.
- Charbonneau, H., B. Desjardins, A. Guillemette, Y. Landry, J. Légaré, F. Nault, R. Bates et M. Boleda, 1987. Naissance d'une population. Les Français établis au Canada au XVII^e siècle. Institut national d'études démographiques (Paris) et Presses de l'Université de Montréal, 232 p.

Dionne, C., C. Gagné, P. Julien, M.R.V. Murthy, G. Roederer, J. Davignon, M. Lambert, D. Chitayat, R. Ma, H. Henderson, P.J. Lupien, M.R. Hayden and M. De Braekeleer, 1993. Genealogy and Regional Distribution of Lipoprotein Lipase Deficiency in French-Canadians of Quebec. *Human Biology*, 65 (1): 29-39.

Fournier, M., 2001. Les origines familiales des pionniers du Québec ancien (1621-1865). Fédération québécoise des sociétés de généalogie, Sainte-Foy, Québec, 276 p.

Gagné, C. et D. Gaudet, 2002. Les dyslipoprotéinémies : l'approche clinique. 3^e édition. Clinique des maladies lipidiques, Complexe hospitalier de la Sagamie, Chicoutimi et Centre de recherche sur les maladies lipidiques, Centre hospitalier Universitaire de Québec, Pavillon CHUL, Sainte-Foy, Canada, 157 p. www.lipimed.com

Gagnon, N., 1998. Mesure et analyse de l'effet fondateur dans les populations de Charlevoix et du Bas-Saint-Laurent. Mémoire de maîtrise, Université du Québec à Chicoutimi et Université Laval, 94 p.

Gaudet, D., M.C. Vohl, P. Julien, G. Tremblay, P. Perron, C. Gagné, J. Bergeron, S. Moorjani, J.P. Després, 1998. Relative Contribution of Low-Density Lipoprotein Receptor and Lipoprotein Lipase Gene Mutations to Angiographically Assessed Coronary Artery Disease among French Canadians. *American Journal of Cardiology*, 82 (3) : 299-305.

Gauvreau D., M. Guérin et M. Hamel, 1991. De Charlevoix au Saguenay: mesure et caractéristiques du mouvement migratoire avant 1911. Dans Bouchard, G. et M. De Braekeleer (dir.), Histoire d'un génome: Population et génétique dans l'est du Québec. Presses de l'Université du Québec, Québec, p.145-159.

Heyer, E. et M. Tremblay, 1995. Variability of the Genetic Contribution of Quebec Population Founders Associated to Some deleterious Genes. *American Journal of Human Genetics*, 56: 970-978.

Heyer, E., M. Tremblay et B. Desjardins, 1997. Seventeenth-Century European Origins of Hereditary Diseases in the Saguenay Population (Québec, Canada). *Human Biology*, 69 (2): 209-225.

Hokanson, J.E., 1997. Lipoprotein lipase gene variants and risk of coronary disease : a quantitative analysis of population-based studies. *International Journal of Clinical and Laboratory Research*, 27 : 24-34.

Jetté R., 1991. Traité de généalogie. Montréal, Presses de l'Université de Montréal, 720 p.

Jomphe, M. et B. Casgrain, 2000. Base de données généalogiques RETRO : structure des données. Projet BALSAC/IREP, Chicoutimi, 22 p.

- Jomphe, M., M. Tremblay et H. Vézina, 2000. Analyses généalogiques à partir du fichier RETRO. Document I-C-204, IREP, 15 p.
- Larousse, 1995. Larousse médical. Sous la direction du docteur Yves Morin, Éditions Larousse, Paris, 1203 p.
- Mailly, F., Y. Tugrul, P.W.A. Reymer, T. Bruin, M. Seed, B.F. Groenemeyer, A. Asplund-Carlson, D. Vallance, A.F. Winder, G.J. Miller, J.J.P. Kastelein, A. Hemsten, G. Olivecrona, S.E. Humphries and P.J. Talmud, 1995. A Common Variant in the Gene for Lipoprotein Lipase (Asp9→Asn); Functional Implications and Prevalence in Normal and Hyperlipidemic Subjects. *Arteriosclerosis, Thrombosis, and Vascular Biology*, 15 (4): 468-478.
- Murthy, V., P. Julien and C. Gagné, 1996. Molecular Pathobiology of the Human Lipoprotein Lipase Gene. *International Journal of Clinical Pharmacology and Therapeutics*, 70 (2): 101-135.
- Nicklas, B.J., R.E. Ferrell, E.M. Rogus, D.M. Berman, A.S. Ryan, K.E. Dennis, A.P. Goldberg, 2000. Lipoprotein lipase gene variation is associated with adipose tissue lipoprotein lipase activity, and lipoprotein lipid and glucose concentrations in overweight postmenopausal women. *Human Genetics*, 106: 420-424.
- Pouyez, C., Y. Lavoie, G. Bouchard, R. Roy, J-P. Simard et M. St-Hilaire, 1983. Les Saguenayens. Presses de l'Université du Québec, Québec, 386 p.
- Randall, D., W. Burgren, K. French, 1997. Eckert Animal Physiology. Fourth Edition, W.H. Freeman and Company, New York, 825 p.
- Razzaghi, H., C.E. Aston, R.F. Hamman, M.I. Kamboh, 2000. Genetic screening of the lipoprotein lipase gene for mutations associated with high triglyceride/low HDL-cholesterol levels. *Human Genetics*, 107: 257-267.
- Scriver, C. R., 2001. Human genetics : lessons from Quebec populations. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, 2: 69-101.
- Scriver, C.R., A.L. Beaudet, W.S. Sly, D. Valle, 1995. The Metabolic And Molecular Bases of Inherited Disease. Volume II, Seventh edition, Part 8. McGraw-Hill inc., USA, 262 p.
- Talmud, P.J., S.R. Bujac, S. Hall, G.J. Miller, S.E. Humphries, 2000. Substitution of asparagine for aspartic acid at residue 9 (D9N) of lipoprotein lipase markedly augments risk of ischaemic heart disease in male smokers. *Atherosclerosis*, 149 (1): 75-81.
- Talmud, P.J., E. Hawe, G.J. Miller, 2002. Analysis of gene-environment interaction in coronary artery disease: lipoprotein lipase and smoking as examples. *Italian Heart Journal*, 3 (1): 6-9.

Tremblay, M., 1999. Origines, mariages et descendances des principaux fondateurs percherons établis en Nouvelle-France au XVIIe siècle. *Cahiers Percherons*, 99 (1): 28-48.

Tremblay, M. et H. Vézina, 2000. New Estimates of Intergenerational Time Intervals for the Calculation of Age and Origins of Mutations. *American Journal of Human Genetics*, 66: 651-658.

Tremblay, M., N. Gagnon et E. Heyer, 2000. A genealogical analysis of two eastern Quebec populations. *Canadian Studies in Population*, 27 (2): 307-327.

Vézina, H., 1996. Démographie génétique et maladies héréditaires au Québec: l'état des recherches. *Cahiers québécois de démographie*, 25 (2): 293-322.

Wittekoek M.E., E. Moll, S.N Pimstone, M.D. Trip, P.J. Lansberg, J.C. Defesche, J.J. Van Doormaal, M.R. Hayden, J.J. Kastelein, 1999. A frequent mutation in the lipoprotein lipase gene (D9N) deteriorates the biochemical and clinical phenotype of familial hypercholesterolemia. *Arteriosclerosis, Thrombosis, and Vascular Biology*, 19 (11) : 2708-13.

Sites Internet

Institut de la statistique du Québec

<http://www.stat.gouv.qc.ca/> consulté en avril 2002

La toile du Royaume du Saguenay Lac-St-Jean

<http://toile.royaume.com/virtuel/> consulté en janvier 2001

Le Grand dictionnaire terminologique

<http://www.granddictionnaire.com/> consulté en avril 2002

The Howlett Homepage

<http://grimwade.biochem.unimelb.edu.au/howlett/lipoweb/index.html> consulté en juin 2001

Xrefer, the web's reference engine

<http://www.xrefer.com/> consulté en mai 2002

ANNEXES

Annexe 1

Nombre d'individus, nombre d'individus distincts et nombre d'individus attendus par génération pour les proposants et les témoins

Génération	Proposants		Témoins		Attendus
	Total	Distincts	Total	Distincts	
0	39	39	39	39	39
1	78	78	78	78	78
2	156	156	156	156	156
3	312	302	312	304	312
4	618	578	616	582	624
5	1224	1071	1218	1058	1248
6	2416	1694	2420	1737	2496
7	4752	2322	4758	2395	4992
8	9272	3037	9232	3298	9984
9	17832	3575	17788	4001	19968
10	32134	3757	32494	4432	39936
11	43172	2999	44090	3524	79872
12	31118	1662	31774	1956	159744
13	11786	549	12654	776	319488
14	2606	146	2930	244	638976
15	300	28	402	52	1277952
16	2	2	6	4	2555904
Ensemble	157817	12646	160967	14769	5111769

Annexe 2

Valeurs détaillées des contributions génétiques (CG) des fondateurs régionaux par ascendance pour les proposants et les témoins

Ascendance	CG Proposant	CG Témoin
1	1,0000	1,0000
2	1,0000	1,0000
3	1,0000	1,0000
4	1,0000	1,0000
5	1,0000	1,0000
6	1,0000	0,8750
7	1,0000	1,0000
8	1,0000	1,0000
9	1,0000	1,0000
10	1,0000	0,8750
11	1,0000	1,0000
12	1,0000	1,0000
13	1,0000	1,0000
14	1,0000	1,0000
15	1,0000	1,0000
16	0,9688	1,0000
17	1,0000	1,0000
18	1,0000	1,0000
19	1,0000	1,0000
20	1,0000	1,0000
21	0,9688	1,0000
22	1,0000	1,0000
23	1,0000	1,0000
24	1,0000	1,0000
25	1,0000	1,0000
26	1,0000	1,0000
27	1,0000	1,0000
28	1,0000	1,0000
29	1,0000	1,0000
30	0,8750	1,0000
31	1,0000	1,0000
32	1,0000	1,0000
33	1,0000	1,0000
34	1,0000	1,0000
35	1,0000	1,0000
36	1,0000	1,0000
37	1,0000	1,0000
38	1,0000	1,0000
39	1,0000	1,0000
Total	38,8125	38,7500

Annexe 3

Nombre (n), contribution génétique totale (CGT) et contribution génétique moyenne (CGM)
des fondateurs du 17^e siècle selon le lieu d'origine

Origine	Proposants			Témoins				
	n	CGT	CGM	CGT (%)	n	CGT	CGM	CGT (%)
Régions de France								
Normandie	300	5,3755	0,0179	15,90	355	5,1945	0,0146	15,66
Île-de-France	248	3,6205	0,0146	10,71	296	3,7244	0,0126	11,23
Aunis	185	4,7163	0,0255	13,95	206	4,7766	0,0232	14,40
Poitou	176	2,8788	0,0164	8,51	216	2,6776	0,0124	8,07
Perche	84	6,8552	0,0816	20,27	84	6,4169	0,0764	19,35
Saintonge	77	0,8965	0,0116	2,65	96	1,0115	0,0105	3,05
France, indéterminé	55	1,3179	0,0240	3,90	87	1,3066	0,0150	3,94
Bretagne	47	0,4513	0,0096	1,33	62	0,4948	0,0080	1,49
Maine	40	1,9730	0,0493	5,83	53	1,8983	0,0358	5,72
Angoumois	37	1,3773	0,0372	4,07	40	1,2759	0,0319	3,85
Picardie	28	0,7787	0,0278	2,30	35	0,7289	0,0208	2,20
Anjou	27	0,2573	0,0095	0,76	40	0,2422	0,0061	0,73
Champagne	25	0,1926	0,0077	0,57	30	0,1765	0,0059	0,53
Orléanais	22	0,8870	0,0403	2,62	24	0,8274	0,0345	2,49
Beauce	21	0,2295	0,0109	0,68	24	0,2499	0,0104	0,75
Guyenne	16	0,1206	0,0075	0,36	20	0,1245	0,0062	0,38
Saumurais	15	0,1128	0,0075	0,33	15	0,1299	0,0087	0,39
Touraine	15	0,0811	0,0054	0,24	23	0,0972	0,0042	0,29
Limousin	12	0,2009	0,0167	0,59	20	0,2141	0,0107	0,65
Brie	11	0,2507	0,0228	0,74	15	0,2717	0,0181	0,82
Bourgogne	9	0,0898	0,0100	0,27	13	0,0833	0,0064	0,25
Lorraine	9	0,1643	0,0183	0,49	8	0,1611	0,0201	0,49
Gascogne	8	0,0557	0,0070	0,16	8	0,0383	0,0048	0,12
Dauphiné	8	0,0242	0,0030	0,07	7	0,0205	0,0029	0,06
Périgord	8	0,0400	0,0050	0,12	15	0,0635	0,0042	0,19
Languedoc	7	0,0356	0,0051	0,11	8	0,0237	0,0030	0,07
Berry	5	0,0361	0,0072	0,11	5	0,0413	0,0083	0,12
Flandre	4	0,0156	0,0039	0,05	4	0,0098	0,0024	0,03
Artois	3	0,0083	0,0028	0,02	6	0,0259	0,0043	0,08
Auvergne	3	0,0078	0,0026	0,02	9	0,0254	0,0028	0,08
Marches	3	0,0493	0,0164	0,15	4	0,0439	0,0110	0,13
Provence	3	0,0098	0,0033	0,03	3	0,0117	0,0039	0,04
Comtat Vendassin	1	0,0029	0,0029	0,01	1	0,0020	0,0020	0,01
Dauphiné	1	0,0010	0,0010	0,00	0	0,0000	0,0000	0,00
Lyonnais	1	0,0068	0,0068	0,02	1	0,0112	0,0112	0,03
Béarn	0	0,0000	0,0000	0,00	3	0,0034	0,0011	0,01
Bourbonnais	0	0,0000	0,0000	0,00	1	0,0010	0,0010	0,00

Annexe 3 (suite)

Origine	Proposants				Témoins			
	n	CGT	CGM	CGT (%)	n	CGT	CGM	CGT (%)
Autres régions								
Autres Europe	9	0,1637	0,0182	0,48	10	0,1322	0,0132	0,40
Iles Britanniques	1	0,3266	0,3266	0,97	4	0,3088	0,0772	0,93
Autres Amériques	8	0,0929	0,0116	0,27	11	0,1179	0,0139	0,36
Indéterminé	8	0,1131	0,0141	0,33	10	0,2058	0,0206	0,62
Total	1540	33,8173	0,0220	100,00	1872	33,1700	0,0177	100,00

Annexe 4

Nombre (n), contribution génétique totale (CGT) et contribution génétique moyenne (CGM)
des fondateurs de sexe masculin du 17^e siècle selon le lieu d'origine

Origine	Proposants				Témoins			
	n	CGT	CGM	CGT (%)	n	CGT	CGM	CGT (%)
Régions de France								
Normandie	202	3,9401	0,0195	18,15	239	3,8204	0,0160	18,02
Île-de-France	84	1,6127	0,0192	7,43	98	1,6086	0,0164	7,59
Aunis	94	1,6686	0,0178	7,69	103	1,7367	0,0169	8,19
Poitou	142	2,0961	0,0148	9,65	174	1,9390	0,0111	9,14
Perche	53	4,8968	0,0924	22,55	53	4,6055	0,0869	21,72
Saintonge	55	0,6992	0,0127	3,22	70	0,7646	0,0109	3,61
France, Indéterminé	30	0,6401	0,0213	2,95	45	0,6257	0,0139	2,95
Bretagne	39	0,3768	0,0097	1,74	54	0,4503	0,0083	2,12
Madrie	29	1,8154	0,0626	8,36	40	1,7374	0,0434	8,19
Angoumois	28	1,2856	0,0459	5,92	33	1,1970	0,0363	5,65
Picardie	15	0,6249	0,0417	2,88	20	0,5907	0,0295	2,79
Anjou	21	0,1929	0,0092	0,89	31	0,1924	0,0062	0,91
Champagne	8	0,0557	0,0070	0,26	10	0,0696	0,0070	0,33
Orléanais	8	0,2101	0,0263	0,97	8	0,1642	0,0205	0,77
Beauce	9	0,1409	0,0157	0,65	10	0,1525	0,0152	0,72
Guyenne	15	0,1113	0,0074	0,51	19	0,1176	0,0062	0,55
Saumurois	12	0,0850	0,0071	0,39	12	0,0942	0,0079	0,44
Touraine	13	0,0776	0,0060	0,36	19	0,0752	0,0040	0,35
Limousin	10	0,1938	0,0194	0,89	18	0,2014	0,0112	0,95
Brie	6	0,0464	0,0077	0,21	7	0,0522	0,0075	0,25
Bourgogne	5	0,0542	0,0108	0,25	7	0,0571	0,0082	0,27
Lorraine	4	0,0608	0,0152	0,28	4	0,0697	0,0174	0,33
Gascogne	8	0,0557	0,0070	0,26	8	0,0383	0,0048	0,18
Nivernais	7	0,0237	0,0034	0,11	5	0,0156	0,0031	0,07

Annexe 4 (suite)

Origine	Proposants				Témoins			
	n	CGT	CGM	CGT (%)	n	CGT	CGM	CGT (%)
Périgord	8	0,0400	0,0050	0,18	15	0,0635	0,0042	0,30
Languedoc	7	0,0356	0,0051	0,16	8	0,0237	0,0030	0,11
Berry	4	0,0356	0,0089	0,16	4	0,0393	0,0098	0,19
Flandre	3	0,0146	0,0049	0,07	4	0,0098	0,0024	0,05
Artois	2	0,0078	0,0039	0,04	5	0,0229	0,0046	0,11
Auvergne	3	0,0078	0,0026	0,04	8	0,0251	0,0031	0,12
Marches	3	0,0493	0,0164	0,23	4	0,0439	0,0110	0,21
Provence	3	0,0098	0,0033	0,04	3	0,0117	0,0039	0,06
Comté Vendassin	1	0,0029	0,0029	0,01	1	0,0020	0,0020	0,01
Dauphiné	1	0,0010	0,0010	0,00	0	0,0000	0,0000	0,00
Lyonnais	1	0,0068	0,0068	0,03	1	0,0112	0,0112	0,05
Béarn	0	0,0000	0,0000	0,00	3	0,0034	0,0011	0,02
Bourbonnais	0	0,0000	0,0000	0,00	1	0,0010	0,0010	0,00
Autres régions								
Autres Europe	8	0,1300	0,0163	0,60	9	0,1312	0,0146	0,62
Îles Britanniques	1	0,3266	0,3266	1,50	3	0,3081	0,1027	1,45
Autres Amériques	1	0,0078	0,0078	0,04	2	0,0068	0,0068	0,03
Indéterminé	5	0,0709	0,0142	0,33	6	0,1250	0,0208	0,59
Total	948	21,7111	0,0229	100,00	1164	21,2047	0,0182	100,00

Annexe 5

Nombre (n), contribution génétique totale (CGT) et contribution génétique moyenne (CGM)
des fondatrices du 17^e siècle selon le lieu d'origine

Origine	Proposants				Témoins			
	n	CGT	CGM	CGT (%)	n	CGT	CGM	CGT (%)
Régions de France								
Normandie	98	1,4355	0,0146	11,86	116	1,3741	0,0118	11,48
Île-de-France	164	2,0078	0,0122	16,58	198	2,1159	0,0107	17,68
Aunis	91	3,0477	0,0335	25,17	103	3,0399	0,0295	25,41
Poitou	34	0,7827	0,0230	6,47	42	0,7386	0,0176	6,17
Perche	31	1,9585	0,0632	16,18	31	1,8114	0,0584	15,14
Saintonge	22	0,1974	0,0090	1,63	26	0,2469	0,0095	2,06
France, indéterminé	25	0,6778	0,0271	5,60	42	0,6809	0,0162	5,69
Bretagne	8	0,0745	0,0093	0,62	8	0,0444	0,0056	0,37
Maine	11	0,1576	0,0143	1,30	13	0,1608	0,0124	1,34
Angoumois	9	0,0916	0,0102	0,76	7	0,0789	0,0113	0,66
Picardie	13	0,1538	0,0118	1,27	15	0,1382	0,0092	1,15

Annexe 5 (suite)

Origine	Proposants				Témoins			
	n	CGT	CGM	CGT (%)	n	CGT	CGM	CGT (%)
Anjou	6	0,0645	0,0107	0,53	9	0,0498	0,0055	0,42
Champagne	17	0,1370	0,0081	1,13	20	0,1069	0,0053	0,89
Orléanais	14	0,6769	0,0483	5,59	16	0,6632	0,0415	5,54
Beauce	12	0,0886	0,0074	0,73	14	0,0974	0,0070	0,81
Guyenne	1	0,0093	0,0093	0,08	1	0,0070	0,0070	0,06
Saumurais	3	0,0278	0,0093	0,23	3	0,0356	0,0119	0,30
Touraine	2	0,0034	0,0017	0,03	4	0,0220	0,0055	0,18
Limousin	2	0,0071	0,0035	0,06	2	0,0127	0,0063	0,11
Brie	5	0,2043	0,0409	1,69	8	0,2195	0,0274	1,83
Bourgogne	4	0,0356	0,0089	0,29	6	0,0261	0,0044	0,22
Lorraine	5	0,1035	0,0207	0,86	4	0,0914	0,0229	0,76
Nivernais	1	0,0005	0,0005	0,00	2	0,0049	0,0024	0,04
Berry	1	0,0005	0,0005	0,00	1	0,0020	0,0020	0,02
Flandre	1	0,0010	0,0010	0,01	0	0,0000	0,0000	0,00
Artois	1	0,0005	0,0005	0,00	1	0,0029	0,0029	0,02
Auvergne	0	0,0000	0,0000	0,00	1	0,0002	0,0002	0,00
Autres régions								
Autres Europe	1	0,0337	0,0337	0,28	1	0,0010	0,0010	0,01
Îles Britanniques	0	0,0000	0,0000	0,00	1	0,0007	0,0007	0,01
Autres Amériques	7	0,0851	0,0122	0,70	9	0,1111	0,0147	0,93
Indéterminé	3	0,0422	0,0141	0,35	4	0,0808	0,0202	0,68
Total	592	12,1061	0,0204	100,00	708	11,9653	0,0169	100,00

Annexe 6

Nombre (n), contribution génétique totale (CGT) et contribution génétique moyenne (CGM)
de l'ensemble des fondateurs selon le lieu d'origine

Origine	Proposants				Témoins			
	n	CGT	CGM	CGT (%)	n	CGT	CGM	CGT (%)
Régions de France								
Normandie	319	5,6363	0,0177	15,53	382	5,6330	0,0147	15,74
Île-de-France	254	3,6764	0,0145	10,13	304	3,7811	0,0124	10,57
Aunis	194	5,0667	0,0261	13,96	213	4,8958	0,0230	13,68
Poitou	186	3,2372	0,0174	8,92	235	2,9424	0,0125	8,22
Perche	84	6,8552	0,0816	18,89	84	6,4169	0,0764	17,93
Saintonge	82	0,9693	0,0118	2,67	107	1,0594	0,0099	2,96
Bretagne	60	0,6730	0,0112	1,85	79	0,6500	0,0082	1,82
France, Indéterminé	55	1,3179	0,0240	3,63	87	1,3066	0,0150	3,65
Maine	42	1,9847	0,0473	5,47	54	1,9061	0,0353	5,33
Angoumois	38	1,4261	0,0375	3,93	43	1,3384	0,0311	3,74
Picardie	29	0,7865	0,0271	2,17	40	0,7484	0,0187	2,09
Anjou	27	0,2573	0,0095	0,71	44	0,2627	0,0060	0,73
Champagne	25	0,1926	0,0077	0,53	31	0,1843	0,0059	0,52
Orléanais	24	0,8987	0,0374	2,48	28	0,8440	0,0301	2,36
Guyenne	22	0,1772	0,0081	0,49	26	0,2319	0,0089	0,65
Beauce	22	0,2373	0,0108	0,65	24	0,2499	0,0104	0,70
Touraine	15	0,0811	0,0054	0,22	25	0,1030	0,0041	0,29
Saumurois	15	0,1128	0,0075	0,31	15	0,1299	0,0087	0,36
Limousin	13	0,2019	0,0155	0,56	23	0,2317	0,0101	0,65
Lorraine	11	0,1799	0,0164	0,50	9	0,1768	0,0196	0,49
Gascogne	11	0,0771	0,0070	0,21	14	0,0676	0,0048	0,19
Brie	11	0,2507	0,0228	0,69	15	0,2717	0,0181	0,76
Bourgogne	9	0,0898	0,0100	0,25	14	0,0872	0,0062	0,24
Périgord	8	0,0400	0,0050	0,11	15	0,0635	0,0042	0,18
Monts d'Arrée	8	0,0242	0,0030	0,07	7	0,0205	0,0029	0,06
Languedoc	8	0,0396	0,0049	0,11	10	0,0315	0,0031	0,09
Berry	6	0,0400	0,0067	0,11	7	0,0491	0,0070	0,14
Flandre	5	0,0313	0,0063	0,09	4	0,0098	0,0024	0,03
Auvergne	4	0,0156	0,0039	0,04	12	0,0566	0,0047	0,16
Provence	3	0,0098	0,0033	0,03	5	0,0156	0,0031	0,04
Marches	3	0,0493	0,0164	0,14	4	0,0439	0,0110	0,12
Artois	3	0,0083	0,0028	0,02	6	0,0259	0,0043	0,07
Lyonnais	2	0,0107	0,0054	0,03	2	0,0269	0,0134	0,08
Franche Comté	1	0,0352	0,0352	0,10	1	0,0430	0,0430	0,12
Dauphiné	1	0,0010	0,0010	0,00	0	0,0000	0,0000	0,00
Comtat Venaissin	1	0,0029	0,0029	0,01	1	0,0020	0,0020	0,01
Béarn	1	0,0078	0,0078	0,02	4	0,0229	0,0057	0,06
Alsace	1	0,0547	0,0547	0,15	1	0,0703	0,0703	0,20
Bourbonnais	0	0	0	0,00	2	0,0088	0,0044	0,02

Annexe 6 (suite)

Origine	n	Proposants			Témoins			
		CGT	CGM	CGT (%)	n	CGT	CGM	CGT (%)
Autres régions								
Terre-Neuve	0	0,0000	0,0000	0,00	1	0,0059	0,0059	0,02
Acadie	21	0,2461	0,0197	0,68	22	0,2305	0,0105	0,64
Autres Europe	9	0,1637	0,0182	0,45	10	0,1322	0,0132	0,37
Autres États-Unis	3	0,0645	0,0215	0,18	9	0,0586	0,0065	0,16
Écosse	3	0,1094	0,0365	0,30	5	0,2188	0,0438	0,61
Angleterre	3	0,0664	0,0221	0,18	3	0,0156	0,0052	0,04
Suisse	2	0,1016	0,0508	0,28	2	0,1172	0,0586	0,33
New Hampshire	1	0,0566	0,0566	0,16	1	0,0469	0,0469	0,13
Italie	1	0,0039	0,0039	0,01	1	0,0078	0,0078	0,02
Irlande	1	0,0234	0,0234	0,06	2	0,0176	0,0088	0,05
Autres îles Britanniques	1	0,3266	0,3266	0,90	4	0,3088	0,0772	0,86
Barbade	1	0,0234	0,0234	0,06	1	0,0195	0,0195	0,05
Allemagne	1	0,0156	0,0156	0,04	2	0,0469	0,0234	0,13
Autres Amériques	8	0,0929	0,0116	0,26	12	0,1335	0,0141	0,37
Indéterminé	16	0,2752	0,0172	0,76	25	0,4167	0,0167	1,16
Total	1674	36,3256	0,0217	100,00	2077	35,7854	0,0172	100,00

Annexe 7

Nombre (n), contribution génétique totale (CGT) et contribution génétique moyenne (CGM) de l'ensemble des fondateurs de sexe masculin selon le lieu d'origine

Origine	n	Proposants			Témoins			
		CGT	CGM	CGT (%)	n	CGT	CGM	CGT (%)
Régions de France								
Normandie	221	4,2008	0,0190	17,69	266	4,2589	0,0160	18,13
Île-de-France	89	1,6420	0,0184	6,92	105	1,6632	0,0158	7,08
Aunis	99	1,8737	0,0189	7,89	109	1,8480	0,0170	7,87
Poitou	152	2,4545	0,0161	10,34	193	2,2037	0,0114	9,38
Perche	53	4,8968	0,0924	20,62	53	4,6055	0,0869	19,61
Saintonge	60	0,7719	0,0129	3,25	81	0,8125	0,0100	3,46
Bretagne	51	0,5790	0,0114	2,44	70	0,6017	0,0086	2,56
France Indéterminé	30	0,6401	0,0213	2,70	45	0,6257	0,0139	2,66
Maine	31	1,8271	0,0589	7,69	41	1,7452	0,0426	7,43
Angoumois	29	1,3345	0,0460	5,62	36	1,2595	0,0350	5,36
Picardie	16	0,6327	0,0395	2,66	24	0,6093	0,0254	2,59
Anjou	21	0,1929	0,0092	0,81	35	0,2129	0,0061	0,91
Champagne	8	0,0557	0,0070	0,23	11	0,0774	0,0070	0,33
Orléanais	10	0,2218	0,0222	0,93	12	0,1808	0,0151	0,77
Guyenne	21	0,1680	0,0080	0,71	25	0,2250	0,0090	0,96

Annexe 7 (suite)

Origine	n	CGT	CGM	CGT (%)	n	CGT	CGM	CGT (%)
Beauce	10	0,1487	0,0149	0,63	10	0,1525	0,0152	0,65
Touraine	13	0,0776	0,0060	0,33	21	0,0811	0,0039	0,35
Saumurois	12	0,0850	0,0071	0,36	12	0,0942	0,0079	0,40
Limousin	11	0,1948	0,0177	0,82	21	0,2190	0,0104	0,93
Lorraine	6	0,0764	0,0127	0,32	5	0,0853	0,0171	0,36
Gascogne	11	0,0771	0,0070	0,32	14	0,0676	0,0048	0,29
Brie	6	0,0464	0,0077	0,20	7	0,0522	0,0075	0,22
Bourgogne	5	0,0542	0,0108	0,23	8	0,0610	0,0076	0,26
Périgord	8	0,0400	0,0050	0,17	15	0,0635	0,0042	0,27
Nivernais	7	0,0237	0,0034	0,10	5	0,0156	0,0031	0,07
Languedoc	8	0,0396	0,0049	0,17	10	0,0315	0,0031	0,13
Berry	5	0,0396	0,0079	0,17	6	0,0471	0,0079	0,20
Flandre	4	0,0303	0,0076	0,13	4	0,0098	0,0024	0,04
Auvergne	4	0,0156	0,0039	0,07	11	0,0564	0,0051	0,24
Provence	3	0,0098	0,0033	0,04	5	0,0156	0,0031	0,07
Marches	3	0,0493	0,0164	0,21	4	0,0439	0,0110	0,19
Artois	2	0,0078	0,0039	0,03	5	0,0229	0,0046	0,10
Lyonnais	2	0,0107	0,0054	0,05	2	0,0269	0,0134	0,11
Franche Comté	1	0,0352	0,0352	0,15	1	0,0430	0,0430	0,18
Dauphiné	1	0,0010	0,0010	0,00	0	0,0000	0,0000	0,00
Comté Vendéen	1	0,0029	0,0029	0,01	1	0,0020	0,0020	0,01
Béarn	1	0,0078	0,0078	0,03	4	0,0229	0,0057	0,10
Alsacé	1	0,0547	0,0547	0,23	1	0,0703	0,0703	0,30
Bourbonnais	0	0,0000	0,0000	0,00	2	0,0088	0,0044	0,04
Autres régions								
Terre-Neuve	0	0,0000	0,0000	0,00	1	0,0059	0,0059	0,02
Acadie	13	0,1113	0,0162	0,47	11	0,0684	0,0062	0,29
Autres Europe	8	0,1300	0,0163	0,55	9	0,1312	0,0146	0,56
Autres États-Unis	2	0,0410	0,0205	0,17	6	0,0391	0,0065	0,17
Écosse	1	0,0156	0,0156	0,07	2	0,1094	0,0547	0,47
Angleterre	2	0,0352	0,0176	0,15	2	0,0117	0,0059	0,05
Suisse	2	0,1016	0,0508	0,43	2	0,1172	0,0586	0,50
New Hampshire	1	0,0566	0,0566	0,24	1	0,0469	0,0469	0,20
Irlande	1	0,0039	0,0039	0,02	1	0,0078	0,0078	0,03
Irlande	1	0,0234	0,0234	0,10	2	0,0176	0,0088	0,07
Autres îles Britanniques	1	0,3266	0,3266	1,38	3	0,3081	0,1027	1,31
Barbade	1	0,0234	0,0234	0,10	1	0,0195	0,0195	0,08
Allemagne	1	0,0156	0,0156	0,07	2	0,0469	0,0234	0,20
Autres Amériques	1	0,0078	0,0078	0,03	3	0,0225	0,0117	0,10
Indéterminé	13	0,2330	0,0179	0,98	19	0,3125	0,0164	1,33
Total	1064	23,7448	0,0223	100,00	1345	23,4871	0,0175	100,00

Annexe 8

Nombre (n), contribution génétique totale (CGT) et contribution génétique moyenne (CGM)
de l'ensemble des fondatrices selon le lieu d'origine

Origine	Proposants				Témoins			
	n	CGT	CGM	CGT (%)	n	CGT	CGM	CGT (%)
Régions de France								
Normandie	98	1,4355	0,0146	11,41	116	1,3741	0,0118	11,17
Île-de-France	165	2,0344	0,0123	16,17	199	2,1178	0,0106	17,22
Aunis	95	3,1929	0,0336	25,38	104	3,0477	0,0293	24,78
Poitou	34	0,7827	0,0230	6,22	42	0,7386	0,0176	6,01
Perche	31	1,9585	0,0632	15,57	31	1,8114	0,0584	14,73
Saintonge	22	0,1974	0,0090	1,57	26	0,2469	0,0095	2,01
Bretagne	9	0,0940	0,0104	0,75	9	0,0483	0,0054	0,39
France indéterminé	25	0,6778	0,0271	5,39	42	0,6809	0,0162	5,54
Madine	11	0,1576	0,0143	1,25	13	0,1608	0,0124	1,31
Angoumois	9	0,0916	0,0102	0,73	7	0,0789	0,0113	0,64
Picardie	13	0,1538	0,0118	1,22	16	0,1392	0,0087	1,13
Anjou	6	0,0645	0,0107	0,51	9	0,0498	0,0055	0,40
Champagne	17	0,1370	0,0081	1,09	20	0,1069	0,0053	0,87
Orléanais	14	0,6769	0,0483	5,38	16	0,6632	0,0415	5,39
Guyenne	1	0,0093	0,0093	0,07	1	0,0070	0,0070	0,06
Bocage	12	0,0886	0,0074	0,70	14	0,0974	0,0070	0,79
Touraine	2	0,0034	0,0017	0,03	4	0,0220	0,0055	0,18
Sauvageois	3	0,0278	0,0093	0,22	3	0,0356	0,0119	0,29
Limousin	2	0,0071	0,0035	0,06	2	0,0127	0,0063	0,10
Lorraine	5	0,1035	0,0207	0,82	4	0,0914	0,0229	0,74
Brie	5	0,2043	0,0409	1,62	8	0,2195	0,0274	1,78
Bourgogne	4	0,0356	0,0089	0,28	6	0,0261	0,0044	0,21
Nivernais	1	0,0005	0,0005	0,00	2	0,0049	0,0024	0,04
Berry	1	0,0005	0,0005	0,00	1	0,0020	0,0020	0,02
Flandre	1	0,0010	0,0010	0,01	0	0,0000	0,0000	0,00
Auvergne	0	0,0000	0,0000	0,00	1	0,0002	0,0002	0,00
Artois	1	0,0005	0,0005	0,00	1	0,0029	0,0029	0,02

Annexe 8 (suite)

Origine	Proposants				Témoins			
	n	CGT	CGM	CGT (%)	n	CGT	CGM	CGT (%)
Autres régions								
Acadie	8	0,1348	0,0168	1,07	11	0,1621	0,0147	1,32
Autres Europe	1	0,0337	0,0337	0,27	1	0,0010	0,0010	0,01
États-Unis	1	0,0234	0,0234	0,19	3	0,0195	0,0065	0,16
Écosse	2	0,0938	0,0469	0,75	3	0,1094	0,0365	0,89
Angleterre	1	0,0313	0,0313	0,25	1	0,0039	0,0039	0,03
Autres îles Britanniques	0	0,0000	0,0000	0,00	1	0,0007	0,0007	0,01
Autres Amériques	7	0,0851	0,0122	0,68	9	0,1111	0,0147	0,90
Indéterminé	3	0,0422	0,0141	0,34	6	0,1042	0,0174	0,85
Total	610	12,5807	0,0206	100,00	732	12,2983	0,0168	100,00

Annexe 9

Nombre (n), contribution génétique totale (CGT) et contribution génétique moyenne (CGM)
des fondateurs post-17^e siècle selon le lieu d'origine

Origine	Proposants				Témoins			
	n	CGT	CGM	CGT (%)	n	CGT	CGM	CGT (%)
Régions de France								
Normandie	19	0,2607	0,0137	10,40	27	0,4385	0,0162	16,77
Île-de-France	6	0,0559	0,0093	2,23	8	0,0566	0,0071	2,17
Aunis	9	0,3503	0,0389	13,97	7	0,1191	0,0170	4,56
Poitou	10	0,3584	0,0358	14,29	19	0,2648	0,0139	10,12
Saintonge	5	0,0728	0,0146	2,90	11	0,0479	0,0044	1,83
Bretagne	13	0,2217	0,0171	8,84	17	0,1553	0,0091	5,94
Madrie	2	0,0117	0,0059	0,47	1	0,0078	0,0078	0,30
Angoumois	1	0,0488	0,0488	1,95	3	0,0625	0,0208	2,39
Picardie	1	0,0078	0,0078	0,31	5	0,0195	0,0039	0,75
Anjou	0	0,0000	0,0000	0,00	4	0,0205	0,0051	0,78
Champagne	0	0,0000	0,0000	0,00	1	0,0078	0,0078	0,30
Orléanais	2	0,0117	0,0059	0,47	4	0,0166	0,0042	0,63
Guyenne	6	0,0566	0,0094	2,26	6	0,1074	0,0179	4,11
Beauce	1	0,0078	0,0078	0,31	0	0,0000	0,0000	0,00
Touraine	0	0,0000	0,0000	0,00	2	0,0059	0,0029	0,22

Annexe 9 (suite)

Origine	Proposants				Témoins			
	n	CGT	CGM	CGT (%)	n	CGT	CGM	CGT (%)
Limousin	1	0,0010	0,0010	0,04	3	0,0176	0,0059	0,67
Lorraine	2	0,0156	0,0078	0,62	1	0,0156	0,0156	0,60
Gascogne	3	0,0215	0,0072	0,86	6	0,0293	0,0049	1,12
Bourgogne	0	0,0000	0,0000	0,00	1	0,0039	0,0039	0,15
Languedoc	1	0,0039	0,0039	0,16	2	0,0078	0,0039	0,30
Berry	1	0,0039	0,0039	0,16	2	0,0078	0,0039	0,30
Flandre	1	0,0156	0,0156	0,62	0	0,0000	0,0000	0,00
Auvergne	1	0,0078	0,0078	0,31	3	0,0313	0,0104	1,19
Provence	0	0,0000	0,0000	0,00	2	0,0039	0,0020	0,15
Lyonnais	1	0,0039	0,0039	0,16	1	0,0156	0,0156	0,60
Franche Comté	1	0,0352	0,0352	1,40	1	0,0430	0,0430	1,64
Béarn	1	0,0078	0,0078	0,31	1	0,0195	0,0195	0,75
Alsace	1	0,0547	0,0547	2,18	1	0,0703	0,0703	2,69
Bourbonnais	0	0,0000	0,0000	0,00	1	0,0078	0,0078	0,30
Autres régions								
Terre-Neuve	0	0,0000	0,0000	0,00	1	0,0059	0,0059	0,22
Acadie	21	0,2461	0,0117	9,81	22	0,2305	0,0105	8,81
Autres Amériques	0	0,0000	0,0000	0,00	1	0,0156	0,0156	0,60
Autres États-Unis	3	0,0645	0,0215	2,57	9	0,0586	0,0065	2,24
Écosse	3	0,1094	0,0365	4,36	5	0,2188	0,0438	8,36
Angleterre	3	0,0664	0,0221	2,65	3	0,0156	0,0052	0,60
Suisse	2	0,1016	0,0508	4,05	2	0,1172	0,0586	4,48
New Hampshire	1	0,0566	0,0566	2,26	1	0,0469	0,0469	1,79
Italie	1	0,0039	0,0039	0,16	1	0,0078	0,0078	0,30
Irlande	1	0,0234	0,0234	0,93	2	0,0176	0,0088	0,67
Barbade	1	0,0234	0,0234	0,93	1	0,0195	0,0195	0,75
Allemagne	1	0,0156	0,0156	0,62	2	0,0469	0,0234	1,79
Indéterminé	8	0,1621	0,0203	6,46	15	0,2109	0,0141	8,07
Total	134	2,5083	0,0187	100,00	205	2,6154	0,0128	100,00

Annexe 10

Nombre (n), contribution génétique totale (CGT) et contribution génétique moyenne (CGM)
des fondateurs de sexe masculin post-17^e siècle selon le lieu d'origine

Origine	Proposants				Témoins			
	n	CGT	CGM	CGT (%)	n	CGT	CGM	CGT (%)
Régions de France								
Normandie	19	0,2607	0,0137	12,82	27	0,4385	0,0162	20,93
Île-de-France	5	0,0293	0,0059	1,44	7	0,0547	0,0078	2,61
Aunis	5	0,2051	0,0410	10,08	6	0,1113	0,0186	5,31
Poitou	10	0,3584	0,0358	17,62	19	0,2648	0,0139	12,64
Saintonge	5	0,0728	0,0146	3,58	11	0,0479	0,0044	2,28
Bretagne	12	0,2021	0,0168	9,94	16	0,1514	0,0095	7,23
Maine	2	0,0117	0,0059	0,58	1	0,0078	0,0078	0,37
Angoumois	1	0,0488	0,0488	2,40	3	0,0625	0,0208	2,98
Picardie	1	0,0078	0,0078	0,38	4	0,0186	0,0046	0,89
Anjou	0	0,0000	0,0000	0,00	4	0,0205	0,0051	0,98
Champagne	0	0,0000	0,0000	0,00	1	0,0078	0,0078	0,37
Orléanais	2	0,0117	0,0059	0,58	4	0,0166	0,0042	0,79
Guyenne	6	0,0566	0,0094	2,79	6	0,1074	0,0179	5,13
Beauce	0	0,0000	0,0000	0,00	0	0,0000	0,0000	0,00
Touraine	1	0,0010	0,0010	0,05	2	0,0059	0,0029	0,28
Limousin	2	0,0156	0,0078	0,77	3	0,0176	0,0059	0,84
Lorraine	3	0,0215	0,0072	1,06	1	0,0156	0,0156	0,75
Gascogne	0	0,0000	0,0000	0,00	6	0,0293	0,0049	1,40
Bourgogne	1	0,0039	0,0039	0,19	1	0,0039	0,0039	0,19
Languedoc	1	0,0039	0,0039	0,19	2	0,0078	0,0039	0,37
Berry	1	0,0156	0,0156	0,77	2	0,0078	0,0039	0,37
Flandre	1	0,0078	0,0078	0,38	0	0,0000	0,0000	0,00
Auvergne	1	0,0078	0,0078	0,38	3	0,0313	0,0104	1,49
Provence	0	0,0000	0,0000	0,00	2	0,0039	0,0020	0,19
Lyonnais	1	0,0039	0,0039	0,19	1	0,0156	0,0156	0,75
Franche Comté	1	0,0352	0,0352	1,73	1	0,0430	0,0430	2,05
Béarn	1	0,0078	0,0078	0,38	1	0,0195	0,0195	0,93
Alsace	1	0,0547	0,0547	2,69	1	0,0703	0,0703	3,36
Bourbonnais	0	0,0000	0,0000	0,00	1	0,0078	0,0078	0,37

Annexe 10 (suite)

Origine	Proposants				Témoins			
	n	CGT	CGM	CGT (%)	n	CGT	CGM	CGT (%)
Autres régions								
Terre-Neuve	0	0,0000	0,0000	0,00	1	0,0059	0,0059	0,28
Acadie	13	0,1113	0,0086	5,47	11	0,0684	0,0062	3,26
Autres Amériques	0	0,0000	0,0000	0,00	1	0,0156	0,0156	0,75
Autres États-Unis	2	0,0410	0,0205	2,02	6	0,0391	0,0065	1,86
Écosse	1	0,0156	0,0156	0,77	2	0,1094	0,0547	5,22
Angleterre	2	0,0352	0,0176	1,73	2	0,0117	0,0059	0,56
Suisse	2	0,1016	0,0508	4,99	2	0,1172	0,0586	5,59
New Hampshire	1	0,0566	0,0566	2,79	1	0,0469	0,0469	2,24
Italie	1	0,0039	0,0039	0,19	1	0,0078	0,0078	0,37
Irlande	1	0,0234	0,0234	1,15	2	0,0176	0,0088	0,84
Barbade	1	0,0234	0,0234	1,15	1	0,0195	0,0195	0,93
Allemagne	1	0,0156	0,0156	0,77	2	0,0469	0,0234	2,24
Indéterminé	8	0,1621	0,0203	7,97	13	0,1875	0,0144	8,95
Total	116	2,0337	0,0175	100,00	181	2,0948	0,0116	100,00

Annexe 11

Nombre (n), contribution génétique totale (CGT) et contribution génétique moyenne (CGM)
des fondatrices post-17^e siècle selon le lieu d'origine

Origine	Proposants				Témoins			
	n	CGT	CGM	CGT (%)	n	CGT	CGM	CGT (%)
Régions de France								
Île-de-France	1	0,0266	0,0266	5,61	1	0,0020	0,0020	0,59
Aunis	4	0,1453	0,0363	30,61	1	0,0078	0,0078	2,35
Bretagne	1	0,0195	0,0195	4,12	1	0,0039	0,0039	1,17
Picardie	0	0,0000	0,0000	0,00	1	0,0010	0,0010	0,29
Autres régions								
Acadie	8	0,1348	0,0168	28,40	11	0,1621	0,0147	48,68
États-Unis	1	0,0234	0,0234	4,94	3	0,0195	0,0065	5,87
Écosse	2	0,0938	0,0469	19,75	3	0,1094	0,0365	32,84
Angleterre	1	0,0313	0,0313	6,58	1	0,0039	0,0039	1,17
Indéterminé	0	0,0000	0,0000	0,00	2	0,0234	0,0117	7,04
Total	18	0,4746	0,0264	100,00	24	0,3330	0,0139	100,00

Annexe 12

Nombre (n) et contribution génétique totale (CGT) des fondateurs spécifiques à la cohorte des proposants selon le lieu d'origine et le sexe

	Hommes			Femmes			Total		
	n	CGT	% CGT	n	CGT	% CGT	n	CGT	% CGT
Régions de France									
Normandie	40	0,1451	20,4	15	0,0359	18,0	55	0,1810	19,9
Poitou	28	0,0684	9,6	5	0,0063	3,2	33	0,0747	8,2
Île-de-France	19	0,0420	5,9	14	0,0186	9,3	33	0,0605	6,7
Aunis	18	0,0386	5,4	7	0,0122	6,1	25	0,0508	5,6
Bretagne	13	0,0571	8,0	1	0,0020	1,0	14	0,0591	6,5
Saintonge	9	0,0293	4,1	3	0,0059	2,9	12	0,0352	3,9
Guyenne	5	0,0195	2,7	0	0,0000	0,0	5	0,0195	2,1
Orléanais	5	0,0190	2,7	1	0,0010	0,5	6	0,0200	2,2
France, indéterminé	5	0,0103	1,4	5	0,0098	4,9	10	0,0200	2,2
Maine	4	0,0142	2,0	0	0,0000	0,0	4	0,0142	1,6
Perche	4	0,0076	1,1	1	0,0002	0,1	5	0,0078	0,9
Berry	3	0,0078	1,1	1	0,0005	0,2	4	0,0083	0,9
Languedoc	3	0,0127	1,8	0	0,0000	0,0	3	0,0127	1,4
Picardie	3	0,0093	1,3	1	0,0059	2,9	4	0,0151	1,7
Touraine	3	0,0068	1,0	0	0,0000	0,0	3	0,0068	0,8
Angoumois	2	0,0029	0,4	2	0,0020	1,0	4	0,0049	0,5
Anjou	2	0,0117	1,6	0	0,0000	0,0	2	0,0117	1,3
Champagne	2	0,0049	0,7	5	0,0244	12,3	7	0,0293	3,2
Gascogne	2	0,0098	1,4	0	0,0000	0,0	2	0,0098	1,1
Lorraine	2	0,0156	2,2	1	0,0007	0,4	3	0,0164	1,8
Nivernais	2	0,0012	0,2	0	0,0000	0,0	2	0,0012	0,1
Périgord	2	0,0049	0,7	0	0,0000	0,0	2	0,0049	0,5
Saumurois	2	0,0029	0,4	0	0,0000	0,0	2	0,0029	0,3
Auvergne	1	0,0010	0,1	0	0,0000	0,0	1	0,0010	0,1
Beauce	1	0,0078	1,1	1	0,0010	0,5	2	0,0088	1,0
Bourgogne	1	0,0059	0,8	0	0,0000	0,0	1	0,0059	0,6
Brie	1	0,0010	0,1	1	0,0020	1,0	2	0,0029	0,3
Dauphiné	1	0,0010	0,1	0	0,0000	0,0	1	0,0010	0,1
Flandre	1	0,0156	2,2	1	0,0010	0,5	2	0,0166	1,8
Limousin	1	0,0010	0,1	0	0,0000	0,0	1	0,0010	0,1
Lyonnais	1	0,0039	0,5	0	0,0000	0,0	1	0,0039	0,4

Annexe 12 (suite)

	Hommes			Femmes			Total		
	n	CGT	% CGT	n	CGT	%CGT	n	CGT	%CGT
Autres régions									
Acadie	5	0,0352	4,9	5	0,0352	17,7	10	0,0703	7,7
Autres Amériques	0	0,0000	0,0	1	0,0035	1,8	1	0,0035	0,4
Autres Europe	1	0,0010	0,1	0	0,0000	0,0	1	0,0010	0,1
Écosse	3	0,0254	3,6	0	0,0000	0,0	3	0,0254	2,8
Angleterre	1	0,0313	4,4	1	0,0313	15,7	2	0,0625	6,9
Italie	1	0,0039	0,5	0	0,0000	0,0	1	0,0039	0,4
Indéterminé	2	0,0352	4,9	0	0,0000	0,0	2	0,0352	3,9
Total	199	0,71057	100,0	72	0,1991	100,0	271	0,90967	100,0

Annexe 13

Nombre (n) et contribution génétique totale (CGT) des fondateurs spécifiques à la cohorte des témoins selon le lieu d'origine et le sexe

	Hommes			Femmes			Total		
	n	CGT	% CGT	n	CGT	% CGT	n	CGT	% CGT
Régions de France									
Normandie	85	0,3340	19,8	33	0,0557	11,8	118	0,3896	18,1
Poitou	69	0,2194	13,0	13	0,0327	6,9	82	0,2521	11,7
Île-de-France	36	0,0918	5,4	48	0,0929	19,7	84	0,1847	8,6
Aunis	28	0,0723	4,3	16	0,0333	7,1	44	0,1056	4,9
Bretagne	32	0,1108	6,6	1	0,0010	0,2	33	0,1118	5,2
Saintonge	30	0,0864	5,1	7	0,0129	2,7	37	0,0994	4,6
Guyenne	9	0,0227	1,3	0	0,0000	0,0	9	0,0227	1,1
Orléanais	7	0,0200	1,2	3	0,0029	0,6	10	0,0229	1,1
France, indéterminé	20	0,0645	3,8	22	0,0476	10,1	42	0,1121	5,2
Maine	14	0,0361	2,1	2	0,0039	0,8	16	0,0400	1,9
Perche	4	0,0105	0,6	1	0,0005	0,1	5	0,0110	0,5
Berry	4	0,0107	0,6	1	0,0020	0,4	5	0,0127	0,6
Languedoc	5	0,0120	0,7	0	0,0000	0,0	5	0,0120	0,6
Picardie	11	0,0327	1,9	4	0,0059	1,2	15	0,0386	1,8
Touraine	11	0,0310	1,8	2	0,0044	0,9	13	0,0354	1,6
Angoumois	9	0,0229	1,4	0	0,0000	0,0	9	0,0229	1,1
Anjou	16	0,0781	4,6	3	0,0054	1,1	19	0,0835	3,9
Champagne	5	0,0156	0,9	8	0,0105	2,2	13	0,0261	1,2
Gascogne	5	0,0225	1,3	0	0,0000	0,0	5	0,0225	1,0
Lorraine	1	0,0156	0,9	0	0,0000	0,0	1	0,0156	0,7
Nivernais	0	0,0000	0,0	1	0,0010	0,2	1	0,0010	0,0
Périgord	9	0,0210	1,2	0	0,0000	0,0	9	0,0210	1,0
Saumurois	2	0,0059	0,3	0	0,0000	0,0	2	0,0059	0,3
Auvergne	8	0,0339	2,0	1	0,0002	0,1	9	0,0342	1,6
Beauce	1	0,0039	0,2	3	0,0098	2,1	4	0,0137	0,6
Bourgogne	4	0,0278	1,7	2	0,0029	0,6	6	0,0308	1,4
Brie	2	0,0083	0,5	4	0,0054	1,1	6	0,0137	0,6
Flandre	1	0,0029	0,2	0	0,0000	0,0	1	0,0029	0,1
Limousin	11	0,0449	2,7	0	0,0000	0,0	11	0,0449	2,1
Lyonnais	1	0,0156	0,9	0	0,0000	0,0	1	0,0156	0,7
Artois	3	0,0161	1,0	0	0,0000	0,0	3	0,0161	0,7
Béarn	3	0,0034	0,2	0	0,0000	0,0	3	0,0034	0,2
Bourbonnais	2	0,0088	0,5	0	0,0000	0,0	2	0,0088	0,4
Provence	2	0,0039	0,2	0	0,0000	0,0	2	0,0039	0,2
Marches	1	0,0020	0,1	0	0,0000	0,0	1	0,0020	0,1

Annexe 13 (suite)

	Hommes			Femmes			Total		
	n	CGT	% CGT	n	CGT	% CGT	n	CGT	% CGT
Autres régions									
Terre-Neuve	1	0,0059	0,3	0	0,0000	0,0	1	0,0059	0,3
Acadie	6	0,0391	2,3	8	0,0625	13,3	14	0,1016	4,7
Autres Amériques	2	0,0068	0,4	3	0,0039	0,8	5	0,0107	0,5
Autres Europe	3	0,0107	0,6	1	0,0010	0,2	4	0,0117	0,5
États-Unis	4	0,0117	0,7	2	0,0039	0,8	6	0,0156	0,7
Écosse	1	0,0313	1,9	1	0,0391	8,3	2	0,0703	3,3
Angleterre	1	0,0078	0,5	1	0,0039	0,8	2	0,0117	0,5
Autres îles Britanniques	2	0,0024	0,1	1	0,0007	0,2	3	0,0032	0,1
Italie	1	0,0078	0,5	0	0,0000	0,0	1	0,0078	0,4
Irlande	1	0,0020	0,1	0	0,0000	0,0	1	0,0020	0,1
Allemagne	1	0,0156	0,9	0	0,0000	0,0	1	0,0156	0,7
Indéterminé	8	0,0361	2,1	3	0,0254	5,4	11	0,0615	2,9
Total	482	1,6854	100,0	195	0,4712	100,0	677	2,1566	100,0

Annexe 14

Nombre (n) et contribution génétique totale (CGT) de l'ensemble des fondateurs communs à la cohorte des proposants et à celle des témoins selon leur origine

Origine	Proposants			Témoins	
	n	CGT	% CGT	CGT	% CGT
Régions de France					
Normandie	264	5,4553	15,43	5,2433	15,59
Île-de-France	220	3,5797	10,13	3,5964	10,69
Aunis	169	5,0159	14,19	4,7902	14,24
Poitou	153	3,1625	8,95	2,6903	8,00
Perche	79	6,8474	19,37	6,4059	19,05
Saintonge	70	0,9341	2,64	0,9600	2,85
Bretagne	46	0,6139	1,74	0,5382	1,60
France, indéterminé	45	1,2979	3,67	1,1945	3,55
Maine	38	1,9706	5,58	1,8660	5,55
Angoumois	34	1,4212	4,02	1,3154	3,91
Picardie	25	0,7714	2,18	0,7098	2,11
Anjou	25	0,2456	0,69	0,1792	0,53
Beauce	20	0,2285	0,65	0,2362	0,70
Champagne	18	0,1633	0,46	0,1582	0,47
Orléanais	18	0,8787	2,49	0,8210	2,44
Guyenne	17	0,1577	0,45	0,2092	0,62

Annexe 14 (suite)

Origine	n	Proposants		Témoins	
		CGT	% CGT	CGT	% CGT
Saumurois	13	0,1099	0,31	0,1240	0,37
Touraine	12	0,0742	0,21	0,0676	0,20
Limousin	12	0,2009	0,57	0,1868	0,56
Brie	9	0,2478	0,70	0,2581	0,77
Gascogne	9	0,0674	0,19	0,0452	0,13
Bourgogne	8	0,0840	0,24	0,0564	0,17
Lorraine	8	0,1636	0,46	0,1611	0,48
Nivernais	6	0,0229	0,06	0,0195	0,06
Périgord	6	0,0352	0,10	0,0425	0,13
Languedoc	5	0,0269	0,08	0,0195	0,06
Artois	3	0,0083	0,02	0,0098	0,03
Auvergne	3	0,0146	0,04	0,0225	0,07
Flandre	3	0,0146	0,04	0,0068	0,02
Marches	3	0,0493	0,14	0,0420	0,12
Provence	3	0,0098	0,03	0,0117	0,03
Berry	2	0,0317	0,09	0,0364	0,11
Alsace	1	0,0547	0,15	0,0703	0,21
Béarn	1	0,0078	0,02	0,0195	0,06
Comtat Venaissin	1	0,0029	0,01	0,0020	0,01
Franche Comté	1	0,0352	0,10	0,0430	0,13
Lyonnais	1	0,0068	0,02	0,0112	0,03
Autres régions					
Acadie	8	0,1504	0,43	0,1289	0,38
Autres Amériques	7	0,0894	0,25	0,1228	0,37
Autres Europe	6	0,1271	0,36	0,1205	0,36
Etats-Unis	3	0,0645	0,18	0,0430	0,13
Ecosse	3	0,1094	0,31	0,1484	0,44
Suisse	2	0,1016	0,29	0,1172	0,35
New Hampshire	1	0,0566	0,16	0,0469	0,14
Allemagne	1	0,0156	0,04	0,0313	0,09
Barbade	1	0,0234	0,07	0,0195	0,06
Irlande	1	0,0234	0,07	0,0156	0,05
Autres Iles Britanniques	1	0,3266	0,92	0,3057	0,91
Angleterre	1	0,0039	0,01	0,0039	0,01
Indéterminé	14	0,2401	0,68	0,3552	1,06
Total	1400	35,3441	100,00	33,6288	100,00

Annexe 15

Nombre (n) et contribution génétique totale (CGT) des fondateurs de sexe masculin communs à la cohorte des proposants et à celle des témoins selon leur origine

Origine	n	Proposants		Témoins	
		CGT	% CGT	CGT	% CGT
Régions de France					
Normandie	181	4,0557	17,64	3,9249	18,00
Île-de-France	69	1,5639	6,80	1,5714	7,21
Aunis	81	1,8351	7,98	1,7758	8,15
Poitou	124	2,3861	10,38	1,9844	9,10
Perche	49	4,8892	21,26	4,5950	21,08
Saintonge	51	0,7426	3,23	0,7261	3,33
Bretagne	38	0,5219	2,27	0,4908	2,25
France, indéterminé	25	0,6299	2,74	0,5612	2,57
Maine	27	1,8130	7,88	1,7091	7,84
Angoumois	27	1,3315	5,79	1,2366	5,67
Picardie	13	0,6234	2,71	0,5765	2,64
Anjou	19	0,1812	0,79	0,1348	0,62
Beauce	9	0,1409	0,61	0,1486	0,68
Champagne	6	0,0508	0,22	0,0618	0,28
Orléanais	5	0,2028	0,88	0,1608	0,74
Guyenne	16	0,1484	0,65	0,2023	0,93
Saumurois	10	0,0820	0,36	0,0884	0,41
Touraine	10	0,0708	0,31	0,0500	0,23
Limousin	10	0,1938	0,84	0,1741	0,80
Brie	5	0,0454	0,20	0,0439	0,20
Gascogne	9	0,0674	0,29	0,0452	0,21
Bourgogne	4	0,0483	0,21	0,0332	0,15
Lorraine	4	0,0608	0,26	0,0697	0,32
Nivernais	5	0,0225	0,10	0,0156	0,07
Périgord	6	0,0352	0,15	0,0425	0,19
Languedoc	5	0,0269	0,12	0,0195	0,09
Artois	2	0,0078	0,03	0,0068	0,03
Auvergne	3	0,0146	0,06	0,0225	0,10
Flandre	3	0,0146	0,06	0,0068	0,03
Marches	3	0,0493	0,21	0,0420	0,19
Provence	3	0,0098	0,04	0,0117	0,05
Berry	2	0,0317	0,14	0,0364	0,17
Alsace	1	0,0547	0,24	0,0703	0,32
Béarn	1	0,0078	0,03	0,0195	0,09
Comtat Venaissin	1	0,0029	0,01	0,0020	0,01
Franche Comté	1	0,0352	0,15	0,0430	0,20
Lyonnais	1	0,0068	0,03	0,0112	0,05

Annexe 15 (suite)

Origine	nb	Proposants		Témoins	
		CGT	% CGT	CGT	% CGT
Autres régions					
Acadie	5	0,0508	0,22	0,0293	0,13
Autres Amériques	1	0,0078	0,03	0,0156	0,07
Autres Europe	6	0,1271	0,55	0,1205	0,55
États-Unis	2	0,0410	0,18	0,0273	0,13
Écosse	1	0,0156	0,07	0,0781	0,36
Suisse	2	0,1016	0,44	0,1172	0,54
New Hampshire	1	0,0566	0,25	0,0469	0,22
Allemagne	1	0,0156	0,07	0,0313	0,14
Barbade	1	0,0234	0,10	0,0195	0,09
Irlande	1	0,0234	0,10	0,0156	0,07
Autres Iles Britanniques	1	0,3266	1,42	0,3057	1,40
Angleterre	1	0,0039	0,02	0,0039	0,02
Indéterminé	11	0,1979	0,86	0,2764	1,27
Total	863	22,9962	100,00	21,8016	100,00

Annexe 16

Nombre (n) et contribution génétique totale (CGT) des fondatrices communes à la cohorte des proposants et à celle des témoins selon leur origine

Origine	n	Proposants		Témoins	
		CGT	% CGT	CGT	% CGT
Régions de France					
Normandie	83	1,3996	11,33	1,3184	11,15
Île-de-France	151	2,0158	16,33	2,0249	17,12
Aunis	88	3,1807	25,76	3,0144	25,49
Poitou	29	0,7764	6,29	0,7059	5,97
Perche	30	1,9582	15,86	1,8109	15,31
Saintonge	19	0,1915	1,55	0,2339	1,98
Bretagne	8	0,0920	0,75	0,0474	0,40
France, indéterminé	20	0,6680	5,41	0,6333	5,35
Maine	11	0,1576	1,28	0,1569	1,33
Angoumois	7	0,0897	0,73	0,0789	0,67
Picardie	12	0,1479	1,20	0,1333	1,13
Anjou	6	0,0645	0,52	0,0444	0,38
Beauce	11	0,0876	0,71	0,0876	0,74
Champagne	12	0,1125	0,91	0,0964	0,82
Orléanais	13	0,6759	5,47	0,6603	5,58
Guyenne	1	0,0093	0,08	0,0070	0,06
Saumurois	3	0,0278	0,23	0,0356	0,30
Touraine	2	0,0034	0,03	0,0176	0,15
Brie	4	0,2024	1,64	0,2141	1,81
Bourgogne	4	0,0356	0,29	0,0232	0,20
Lorraine	4	0,1028	0,83	0,0914	0,77
Nivernais	1	0,0005	0,00	0,0039	0,03
Languedoc	2	0,0071	0,06	0,0127	0,11
Artois	1	0,0005	0,00	0,0029	0,02
Autres régions					
Acadie	3	0,0996	0,81	0,0996	0,84
Autres Amériques	6	0,0815	0,66	0,1072	0,91
États-Unis	1	0,0234	0,19	0,0156	0,13
Écosse	2	0,0938	0,76	0,0703	0,59
Indéterminé	3	0,0422	0,34	0,0789	0,67
Total	537	12,3480	100,00	11,8271	100,00