

CLAUDE BHERER

**CARACTÉRISATION DU POOL GÉNIQUE DE LANAUDIÈRE :
ANALYSE DÉMOGÉNÉTIQUE ET
ÉTUDE ÉPIDÉMIOGÉNÉTIQUE DE LA NÉVRITE HÉRÉDITAIRE NHSA2**

Mémoire présenté
à la Faculté des études supérieures de l'Université Laval
comme exigence partielle du programme de maîtrise en médecine expérimentale
offert à l'Université du Québec à Chicoutimi
en vertu d'un protocole d'entente avec l'Université Laval
pour l'obtention du grade de maître ès sciences (M.Sc.)

FACULTÉ DE MÉDECINE
UNIVERSITÉ LAVAL
QUÉBEC

et

DÉPARTEMENT DES SCIENCES HUMAINES
UNIVERSITÉ DU QUÉBEC À CHICOUTIMI
SAGUENAY

OCTOBRE 2006



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

Au Québec, comme en plusieurs autres endroits, la mobilité interrégionale vers les zones urbaines et leur périphérie a gagné en importance au cours du 20^e siècle. En raison de sa situation géographique au nord-est de la région métropolitaine de Montréal et d'une récente expansion démographique, la région de Lanaudière offre un contexte favorable pour expliquer et illustrer les effets de ces mouvements migratoires sur la structure de son pool génique. Cette étude vise à caractériser la variabilité intrarégionale et les transformations temporelles du bassin génétique de Lanaudière. Un second objectif est de mieux comprendre le rôle de l'histoire du peuplement dans l'introduction et la diffusion de deux mutations canadiennes-françaises causant la névrite héréditaire sensitive et autonome de type 2 (NHSA2). Les deux parties de cette étude reposent sur la reconstitution et l'analyse de corpus généalogiques. Pour la première partie de l'étude, nous avons découpé la région de Lanaudière en deux sous-régions, soit le nord et le sud. À l'aide du fichier de population BALSAC, nous avons reconstitué les ascendances généalogiques de 100 individus par sous-région pour deux périodes (1945-55 et 1985-95). Pour la période 1945-55, l'analyse de l'apparentement et de la consanguinité indiquent une plus forte endogamie dans le nord que dans le sud de Lanaudière, alors que la distribution et la contribution génétique des ancêtres sont similaires dans les deux sous-régions. Pour la période 1985-95, les indices généalogiques démontrent une plus grande hétérogénéité dans la partie sud de la région ce qui est cohérent avec le récent boom démographique dans cette région. Une réduction marquée des coefficients d'apparentement et de consanguinité est observée durant cette période de 50 ans et cela peut s'expliquer par les trajectoires migratoires interrégionales vers les zones urbaines. À ce patron de diversité, nous avons intégré une histoire génétique particulière en analysant l'introduction, la diffusion et la distribution actuelle des deux mutations canadiennes françaises causant la NHSA2. L'analyse des ascendances généalogiques de porteurs et de témoins nous a permis d'identifier les noyaux ancestraux qui présentent la plus grande probabilité d'avoir introduit les mutations dans la population québécoise.

REMERCIEMENTS

De près ou de loin, de nombreuses personnes ont participé à la réalisation de ma maîtrise, à partir de ma première reconstitution généalogique jusqu'à la rédaction de ce mémoire. Je tiens à les remercier. Tout d'abord, un merci spécial à ma directrice Hélène Vézina pour les nombreux apprentissages et conseils ainsi que pour son encadrement tout au long de la réalisation de ma maîtrise. Merci aussi pour ton écoute, particulièrement de mes mille et une idées enthousiastes. Un grand merci à Bernard Brais, mon codirecteur, pour ta supervision constante et éclairée tout au long de ce projet.

Merci à Marc Tremblay et Louis Houde, pour m'avoir conseillée et aidée à de nombreuses reprises. Merci à Ève-Marie Lavoie, Michèle Jomphe et Lise Gobeil pour votre assistance et vos conseils précieux. Merci à France Néron, ainsi que tous les consoeurs et confrères de BALSAC, pour ces deux belles années en votre compagnie.

Enfin, je tiens à remercier ma famille et mon amoureux, pour avoir alimenté mon énergie et ma motivation. Je me sens très choyée d'être si bien entourée.

TABLE DES MATIÈRES

Résumé	i
Remerciements	ii
Table des matières	iii
Liste des cartes	vi
Liste des figures	vii
Liste des tableaux	ix
<u>INTRODUCTION</u>	<u>1</u>
<u>CHAPITRE 1 ÉTAT DES CONNAISSANCES ET PROBLÉMATIQUE</u>	<u>3</u>
1.1. Approche généalogique et génétique des populations	3
1.2. Région administrative de Lanaudière	5
1.2.1. Situation géographique.....	5
1.2.2. Historique du peuplement.....	8
1.2.3. Situation démographique contemporaine.....	9
1.3. Mouvements migratoires	11
1.3.1. Effets sur la structure génétique d'une population.....	11
1.3.2. Implications pour le bassin génétique québécois.....	12
1.4. Névrite héréditaire NHSA2	12
1.4.1. Description de la maladie.....	12
1.4.2. Un effet fondateur régional.....	14
1.5. Objectifs de l'étude	15
<u>CHAPITRE 2 MÉTHODOLOGIE</u>	<u>17</u>
2.1. Reconstitutions généalogiques : sources et procédures	17

2.2.	Analyses démogénétiques	18
2.2.1.	Mesures descriptives de la structure des corpus généalogiques.....	19
2.2.1.1.	<i>Ancêtres attendus, identifiés et distincts.....</i>	19
2.2.1.2.	<i>Implexe des ascendants.....</i>	19
2.2.1.3.	<i>Complétude.....</i>	20
2.2.1.4.	<i>Profondeur généalogique.....</i>	20
2.2.2.	Apparentement	21
2.2.3.	Consanguinité.....	22
2.2.4.	Occurrence et recouvrement.....	22
2.2.5.	Contribution génétique.....	23
2.3.	Analyse démogénétique de Lanaudière.....	23
2.3.1.	Découpage géographique et temporel	23
2.3.2.	Corpus généalogiques.....	24
2.3.3.	Analyse comparative	25
2.3.4.	Caractérisation des ancêtres	25
2.3.5.	Caractérisation des fondateurs.....	28
2.3.5.1.	<i>Fondateurs provinciaux.....</i>	28
2.3.5.2.	<i>Fondateurs régionaux.....</i>	28
2.3.5.3.	<i>Méthode d'identification des fondateurs</i>	29
2.3.5.4.	<i>Origines et période d'implantation des fondateurs.....</i>	30
2.4.	Étude épidémiogénétique de la névrite héréditaire NHSA2	31
2.4.1.	Recrutement des participants et collecte des données.....	31
2.4.2.	Cohorte de porteurs	32
2.4.3.	Groupes témoins.....	32
2.4.4.	Introduction des mutations	32
2.4.4.1.	<i>Prémises.....</i>	32
2.4.4.2.	<i>Analyse de l'apparentement et de la consanguinité</i>	33
2.4.4.3.	<i>Identification et caractérisation des noyaux ancestraux.....</i>	33
CHAPITRE 3 RÉSULTATS		34

3.1.	Analyse démogénétique de Lanaudière.....	34
3.1.1.	Mesures descriptives des corpus généalogiques	34
3.1.2.	Apparentement	39
3.1.2.1.	<i>Apparentement intragroupe.....</i>	39
3.1.2.2.	<i>Apparentement intergroupe.....</i>	41
3.1.3.	Consanguinité.....	42
3.1.4.	Fondateurs provinciaux	44
3.1.4.1.	<i>Occurrence et recouvrement.....</i>	46
3.1.4.2.	<i>Contribution génétique, origine et période d'implantation.....</i>	50
3.1.5.	Fondateurs régionaux	55

3.1.5.1. Occurrence et recouvrement.....	56
3.1.5.2. Contribution génétique, origines et périodes de mariage	59
3.2. Étude épidémiogénétique de la névrite héréditaire NHSA2	66
3.2.1. Mutation c.943C→T	69
3.2.1.1. Mesures descriptives des corpus généalogiques	69
3.2.1.2. Apparentement.....	71
3.2.1.3. Consanguinité.....	72
3.2.1.4. Noyaux ancestraux.....	73
3.2.2. Mutation 918-919insA	77
3.2.2.1. Mesures descriptives des corpus généalogiques	77
3.2.2.2. Apparentement.....	78
3.2.2.3. Consanguinité.....	79
3.2.2.4. Noyaux ancestraux.....	80
<u>CHAPITRE 4 SYNTHÈSE ET DISCUSSION DES RÉSULTATS</u>	<u>84</u>
4.1. Analyse démogénétique de Lanaudière.....	84
4.1.1. Variabilité intrarégionale de Lanaudière en 1945-55 et en 1985-95	85
4.1.1.1. Période 1945-55	85
4.1.1.2. Période 1985-95	88
4.1.2. Transformations des pools géniques sous-régionaux	91
4.2. NHSA2.....	94
4.2.1. Mutation c.943C→T	94
4.2.2. Mutation c.918-19insA.....	96
4.3. Synthèse régionale dans une perspective provinciale	99
<u>CONCLUSION</u>	<u>102</u>
<u>BIBLIOGRAPHIE</u>	<u>104</u>
<u>ANNEXES</u>	<u>113</u>

LISTE DES CARTES

CARTES

Carte 1.1 Le Québec en 26 régions.....	6
Carte 1.2 Découpage géographique de la région de Lanaudière	7
Carte 2.1 Distribution spatiale des sujets mariés en 1945-55 dans chaque sous-région.....	26
Carte 2.2 Distribution spatiale des sujets mariés en 1985-95 dans chaque sous-région.....	27
Carte 3.1 Distribution géographique des sujets selon leurs génotypes et leur lieu de mariage	67
Carte 3.2 Distribution géographique des sujets selon leurs génotypes et le lieu de mariage de leurs parents	68

LISTE DES FIGURES

FIGURES

Figure 2.1 Exemple d'identification de fondateur régional	30
Figure 3.1 Distribution des généalogies au sein de chacun des corpus généalogiques selon leur profondeur généalogique moyenne	35
Figure 3.2 Indice de complétude par génération pour les quatre corpus généalogiques	37
Figure 3.3 Implexe des ascendants par génération pour les quatre corpus généalogiques	38
Figure 3.4 Coefficients d'apparentement intragroupe par génération	39
Figure 3.5 Coefficients moyens d'apparentement intergroupe par génération dans les corpus de Lanaudière	42
Figure 3.6 Coefficients moyens de consanguinité des corpus généalogiques de Lanaudière ..	43
Figure 3.7 Distribution des fondateurs provinciaux selon leur apparition dans les corpus généalogiques de Lanaudière	45
Figure 3.8 Contribution génétique cumulée (%) de l'ensemble des 5033 fondateurs provinciaux à chacun des corpus généalogiques de Lanaudière selon la proportion de fondateurs	51
Figure 3.9 Contribution génétique cumulée (%) des fondateurs provinciaux retrouvés dans chacun des corpus généalogiques de Lanaudière selon la proportion de fondateurs	51
Figure 3.10 Contribution génétique totale (%) des fondateurs provinciaux dans les corpus généalogiques de Lanaudière selon leur période de mariage	53
Figure 3.11 Distribution des fondateurs régionaux selon leur apparition dans les corpus généalogiques de Lanaudière	56
Figure 3.12 Contribution génétique cumulée (%) des fondateurs régionaux retrouvés dans chacun des corpus généalogiques de Lanaudière selon la proportion de fondateurs	60
Figure 3.13 Contribution génétique totale (%) des fondateurs régionaux dans les corpus généalogiques de Lanaudière selon leurs périodes de mariage	62

Figure 3.14 Contribution génétique totale (%) des fondateurs régionaux dans les corpus généalogiques de Lanaudière selon leur origine	64
Figure 3.15 Indice de complétude par génération des généalogies des porteurs de la mutation c.943C→T et des deux groupes de témoins.....	70
Figure 3.16 Coefficients moyens d'apparentement intragroupe et intergroupe par génération des porteurs de la mutation c.943C→T et des deux groupes de témoins	71
Figure 3.17 Coefficients moyens de consanguinité par génération des porteurs de la mutation 943C→T et des deux groupes de témoins.....	72
Figure 3.18 Indice de complétude par génération des généalogies des porteurs de la mutation c.918-19insA et des deux groupes de témoins appariés.....	78
Figure 3.19 Coefficients moyens d'apparentement intragroupe et intergroupe par génération des porteurs de la mutation c.918-19insA et des deux groupes de témoins appariés	79
Figure 3.20 Coefficients moyens de consanguinité par génération des porteurs de la mutation 918-19insA et des deux groupes de témoins appariés	80

LISTE DES TABLEAUX

Tableau 3.1	Caractéristiques générales des corpus généalogiques de Lanaudière	34
Tableau 3.2	Nombres d'ancêtres attendus, retrouvés et distincts à chaque génération dans les corpus généalogiques de Lanaudière	36
Tableau 3.3	Proportion des 4950 paires de sujets à l'intérieur de chacun des corpus généalogiques ayant au moins un ancêtre en commun pour chaque profondeur générationnelle	40
Tableau 3.4	Distribution des fondateurs provinciaux selon la ou les sous-régions où ils apparaissent et leur occurrence dans les généalogies.....	47
Tableau 3.5	Distribution des fondateurs provinciaux selon la ou les sous-régions où ils apparaissent et leur recouvrement dans les généalogies	49
Tableau 3.6	Distribution et contribution génétique totale (%) des fondateurs provinciaux dans les corpus généalogiques de Lanaudière selon leur origine	54
Tableau 3.7	Distribution des fondateurs régionaux selon la ou les sous-régions où ils apparaissent et leur occurrence dans les généalogies.....	57
Tableau 3.8	Distribution des fondateurs régionaux selon la ou les sous-régions où ils apparaissent et leur recouvrement dans les généalogies	58
Tableau 3.9	Distribution et contribution génétique totale (%) des fondateurs régionaux dans les corpus généalogiques de Lanaudière selon leur origine	63
Tableau 3.10	Caractéristiques générales des corpus généalogiques des porteurs de la mutation c.943C→T et des deux groupes de témoins.....	69
Tableau 3.11	Spécificité, recouvrement et occurrence des ancêtres retrouvés dans les généalogies des porteurs de la mutation c.943C→T et des deux groupes de témoins	73
Tableau 3.12	Description des 12 noyaux ancestraux recouvrant 15 généalogies ou plus de porteurs de la mutation c.943C→T	74
Tableau 3.13	Description des 6 noyaux ancestraux ayant la plus haute probabilité d'avoir introduit la mutation c.943C→T dans la population canadienne-française	76

Tableau 3.14 Caractéristiques générales des corpus généalogiques de porteurs de la mutation c.918-19insA et des deux groupes de témoins.....	77
Tableau 3.15 Spécificité, recouvrement et occurrence des ancêtres retrouvés dans les généalogies des porteurs de la mutation c.918-19insA et des deux groupes de témoins	81
Tableau 3.16 Description des 43 noyaux ancestraux recouvrant 5 généalogies ou plus de porteurs de la mutation c.918-19insA	82
Tableau 3.17 Description des 12 noyaux ancestraux ayant la plus haute probabilité d'avoir introduit la mutation c.918-19insA dans la population canadienne-française	83

INTRODUCTION

La génétique des populations cherche à expliquer l'étendue de la variabilité génétique des populations, ainsi que son origine et son évolution au cours du temps. Dans les populations humaines, ce domaine de recherche a de nombreuses applications en épidémiologie génétique, où un intérêt particulier est porté sur la distribution et la fréquence des facteurs génétiques impliqués dans la santé des individus.

Gagner une meilleure compréhension de la stratification génétique résultant de l'histoire démographique des populations est un des grands défis de la génétique des populations humaines. La population canadienne-française du Québec offre cette opportunité grâce à son histoire de peuplement particulière bien documentée par des données historiques et démographiques qui permettent la reconstitution de généalogies de grande qualité. Sous l'angle de la démographie génétique, l'analyse de la structure des généalogies permet de décrire et de comparer certains aspects de la variabilité génétique d'une population afin de caractériser les effets de la dynamique de la population sur son pool génique.

Au Québec, comme dans plusieurs autres endroits, la mobilité interrégionale vers les zones urbaines et leur périphérie a gagné en importance au cours du 20^e siècle. En raison de sa situation géographique au nord-est de la région métropolitaine de Montréal et d'une récente expansion démographique, la région de Lanaudière offre un contexte favorable pour expliquer et illustrer les effets de ces mouvements migratoires sur la structure de son pool génique. La présente étude a pour but de caractériser la variabilité intrarégionale et les transformations temporelles du pool génique lanauois. Elle s'inscrit ainsi dans un programme de recherche plus large du Groupe de recherche interdisciplinaire en démographie et épidémiologie génétique (GRIG) visant la compréhension de la formation, la stratification et la composition des bassins génétiques régionaux contemporains du Québec à partir de reconstitutions généalogiques. À cette fin, la région a été découpée en partie, soit le nord et le sud, et les

ascendances généalogiques d'un échantillon de 400 individus représentatif de la population de deux sous-régions (nord et sud) de Lanaudière à deux périodes distinctes (1945-55 et 1985-95) ont été reconstruites et analysées à l'aide d'une méthode comparative.

Le second objectif de cette étude est de mieux comprendre le rôle de l'histoire du peuplement dans l'introduction et la diffusion de deux mutations canadiennes-françaises causant la névrite héréditaire sensitive et autonome de type 2 (NHSA2)(OMIM 201300, 2006). Cette maladie autosomique récessive est caractérisée par une déficience de la sensibilité à la douleur, au froid et au toucher des membres liée à la réduction ou l'absence de neurones sensoriels périphériques et par le développement d'ulcères et de fractures non-douloureuses conduisant à de nombreuses hospitalisations et parfois à l'amputation (Lafreniere et al. 2004; Roddier et al. 2005).

L'approche généalogique utilisée dans la présente étude, ainsi que ses liens avec les études de génétique des populations humaines sont détaillés au chapitre un. De plus, la région administrative de Lanaudière y est située dans son contexte géographique, historique et démographique. La dernière partie du chapitre présente une description clinique et génétique de la névrite héréditaire NHSA2. Dans le second chapitre, la méthodologie adoptée pour les reconstructions généalogiques et les analyses démogénétiques concernant les deux volets du projet est présentée. Les résultats de ces analyses sont présentés au chapitre trois. L'analyse démogénétique de Lanaudière comprend les mesures descriptives des corpus généalogiques, les mesures d'apparentement et de consanguinité, et la caractérisation des origines, périodes de mariage et contributions génétiques des fondateurs provinciaux et régionaux. Dans un second temps, nous présentons les résultats de l'étude épidémiogénétique de la névrite héréditaire NHSA2. Finalement, au chapitre quatre, les résultats seront discutés et synthétisés. De plus, leur signification y est placée dans une perspective provinciale.

CHAPITRE 1

ÉTAT DES CONNAISSANCES ET PROBLÉMATIQUE

1.1. Approche généalogique et génétique des populations

La composition génétique d'une population reflète des histoires démographiques individuelles, influencées par la dérive ou la sélection, et enregistrées dans le matériel génétique sous forme des haplotypes façonnés par les mutations et les recombinaisons. La structure et la dynamique démographique d'une population (ex. : migration, métissage, divisions sociales, endogamie) complexifient davantage cette image, menant à une stratification génétique. Un des éléments clés pour la compréhension des profils de variation et un des sujets fondamentaux de la génétique des populations humaines consiste à caractériser les effets de l'histoire démographique sur la structure d'un bassin génétique contemporain (Jorde et al. 2001; Bamshad et Wooding 2003; Cavalli-Sforza et Feldman 2003; Akey et al. 2004; Excoffier 2005). Il est possible d'évaluer l'importance dans le temps des phénomènes démographiques sur un bassin génétique en étudiant les généalogies de membres d'une population contemporaine, ce qui permet d'établir leurs liens à travers les générations. La structure des généalogies procure ainsi des données empiriques, qui, à l'instar des données moléculaires, permettent de modéliser l'ampleur attendue de la variabilité au sein d'un pool génique (Gulcher et al. 2001; Newman et al. 2001; Helgason et al. 2003).

La population canadienne-française du Québec offre l'opportunité d'étudier la microévolution humaine à l'aide de données généalogiques de grande qualité couvrant quatre siècles offrant une perspective spatiale intéressante à cause des différentes ramifications régionales de l'effet fondateur (Tremblay et al. 2001; Vézina et al. 2004). La reconstitution des généalogies est possible grâce aux actes qui ont été archivés par l'Église catholique dès le début de la colonie, et qui couvrent l'ensemble du territoire. Des sources de données démographiques aussi exhaustives et portant sur des populations de taille aussi importante sont retrouvées dans un

nombre restreint d'autres populations, telles que les Islandais (Gulcher et al. 2001) et les Mormons de l'Utah (UPDB 2006). Ceci explique que peu d'études de génétique des populations humaines utilisant une approche généalogique ont été entreprises. L'histoire démographique des populations est ainsi le plus souvent inférée à partir des données moléculaires, à l'aide de modèles théoriques (Cavalli-Sforza et Feldman 2003; Jobling et al. 2004). Toutefois, ces modèles présupposent un grand nombre de paramètres démographiques, qui, dans les populations réelles, fluctuent dans le temps et l'espace (Newman et al. 2001; Nordborg et Innan 2002; Heyer et al. 2005). Un autre avantage de l'approche généalogique est donc de pouvoir confronter les modèles aux facteurs démographiques réels et ainsi de mesurer l'importance et la direction de la déviation entraînée par de fausses hypothèses (pour des exemples québécois, voir : Austerlitz et Heyer 1999; Heyer et al. 2001; Austerlitz et al. 2003).

En accord avec la philosophie générale de la théorie de la coalescence, l'examen des liens ancestraux unissant les individus d'une population contemporaine est suffisant pour étudier l'histoire évolutive de cette population. Il n'est alors pas nécessaire de connaître les lignées qui se sont éteintes et qui n'ont pas donné lieu à une descendance dans la population contemporaine (Hudson 1990; Kingman 2000). L'approche généalogique ascendante utilisée dans la présente étude - aussi appelée coalescente par Helgason et al. (2003) - s'appuie sur cette argumentation. Dans la population canadienne-française, cette approche a servi à démontrer la stratification du pool génique québécois, à diverses échelles géographiques, issue de l'impact différentiel de l'effet fondateur initial et de la dynamique démographique subséquente (Heyer 1995; Gagnon et Heyer 2001; Gagnon et al. 2001; Tremblay et al. 2001; Tremblay et al. 2003a; Vézina et al. 2004; Lavoie et al. 2005a). D'autre part, les généalogies ascendantes ont été utilisées dans plusieurs études d'épidémiologie génétique visant (1) à comprendre et expliquer le rôle de l'histoire démographique dans l'origine et la diffusion de mutations impliquées dans certaines maladies héréditaires (voir par exemple : Vézina 1996; Heyer et al. 1997; Couture et al. 2001; Laberge et al. 2005a; Yotova et al. 2005) et (2) à mieux comprendre le rôle de facteurs génétiques dans l'étiologie de maladies complexes (Morissette et al. 1999; Vézina et al. 1999; Pausova et al. 2002; Hamet et al. 2005).

1.2. Région administrative de Lanaudière

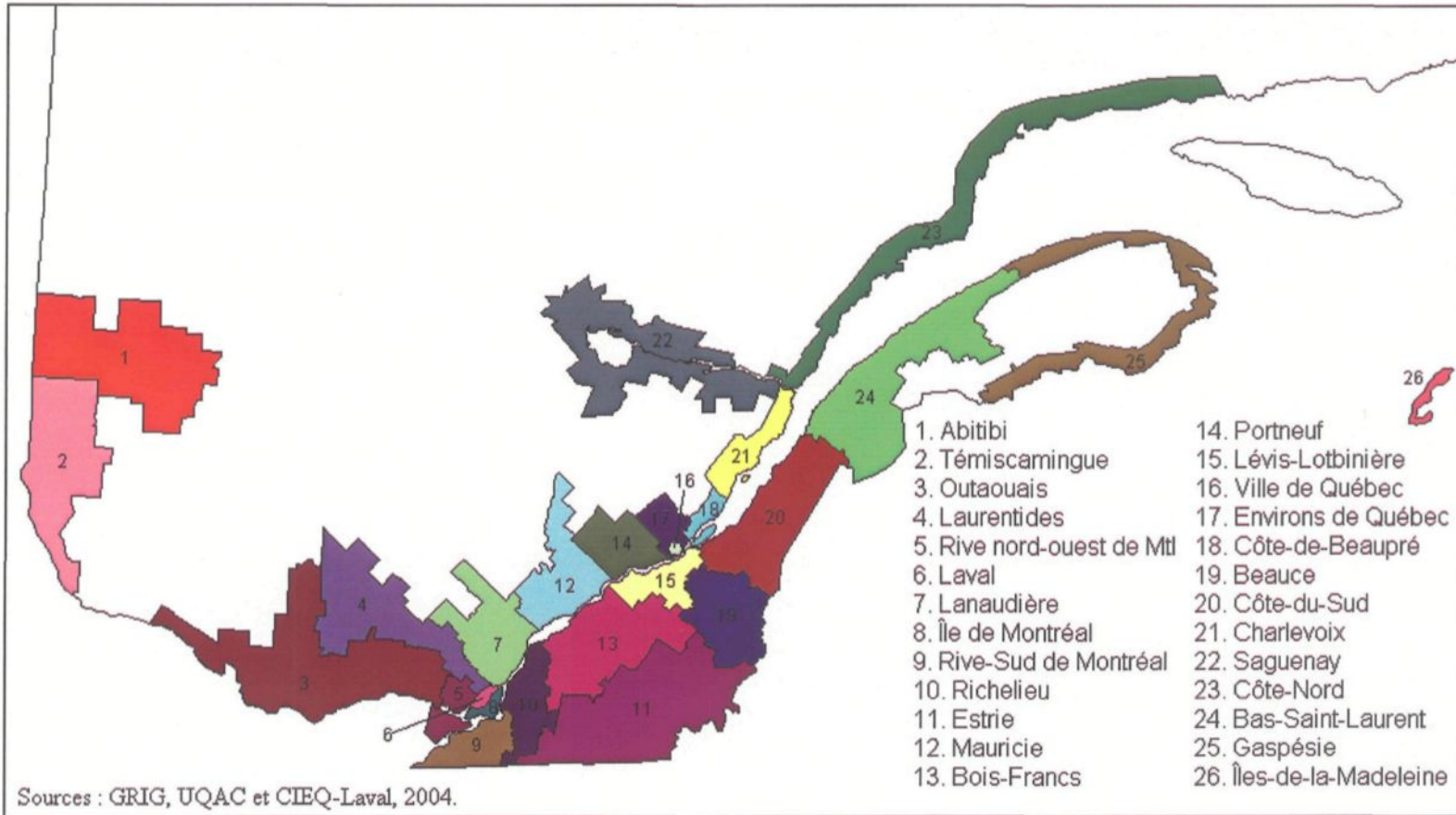
1.2.1. Situation géographique

La région administrative de Lanaudière est située sur la rive nord du fleuve St-Laurent, au nord-est de la région métropolitaine de Montréal entre la Mauricie et les Laurentides. Son territoire, d'une superficie de 13 543 km² s'étend du sud au nord de Terrebonne à St-Michel-des-Saints et d'est en ouest de St-Barthélémy à St-Donat. Lanaudière est situé dans le contexte provincial sur la carte 1.1 qui présente le découpage du Québec en 26 régions telles qu'elles ont été définies selon l'histoire de leur peuplement et leurs caractéristiques socio-démographiques par le GRIG dans le cadre de projets de recherche concernant les populations régionales contemporaines (GRIG 2006b).

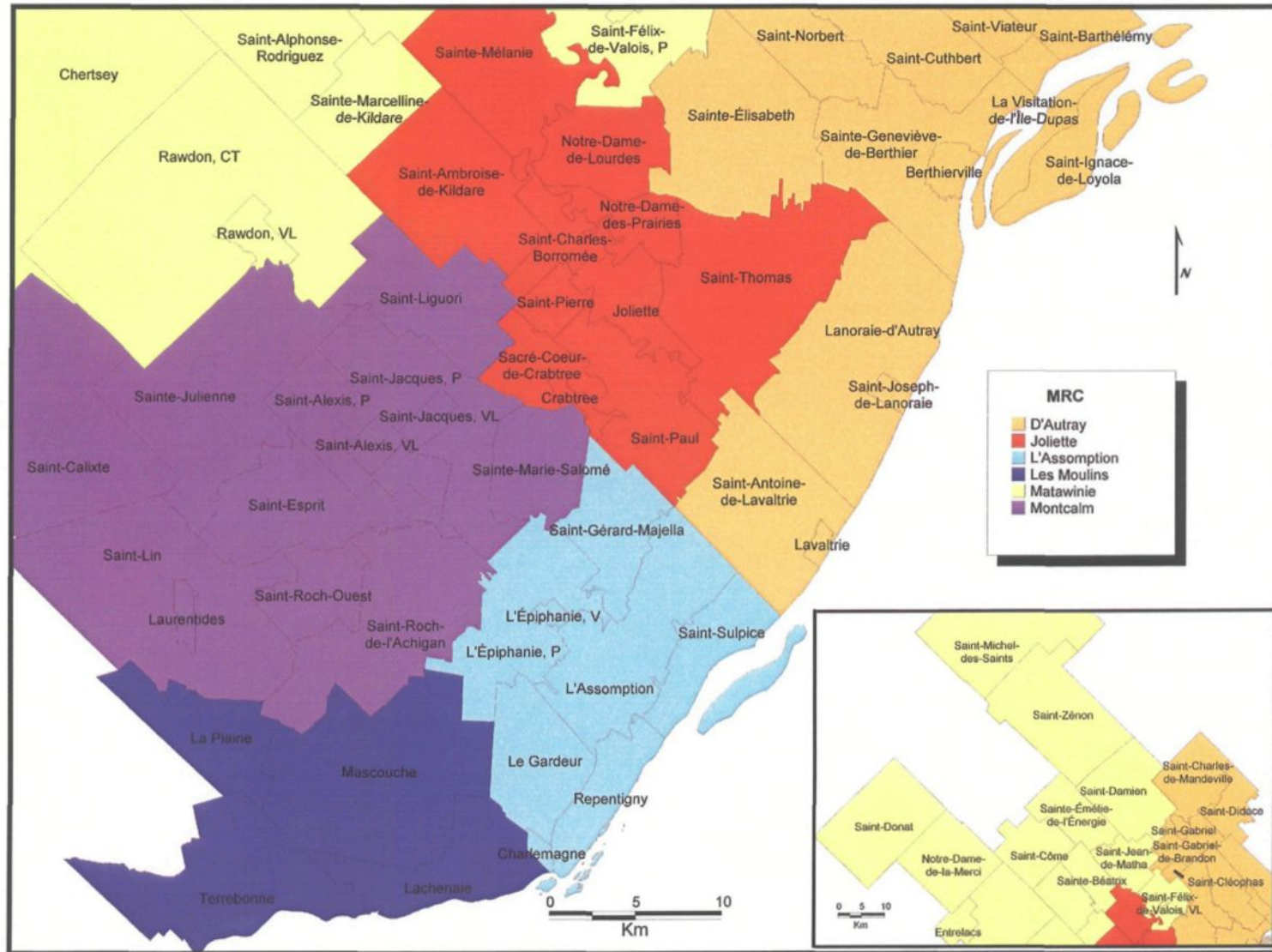
La carte 1.2 présente les limites municipales de Lanaudière avant les fusions de 2001, ainsi que l'étendue actuelle des territoires des six municipalités régionales de comté (MRC) : D'Autray, Joliette, L'Assomption, Les Moulins, Matawinie et Montcalm. Au cours de la deuxième moitié du 20^e siècle, les divisions municipales ont peu changé dans Lanaudière (Asselin 1998; Rousseau 2003). À partir du fleuve St-Laurent, en direction du nord, le relief de Lanaudière se caractérise par une plaine agraire, appartenant aux basses-terres du St-Laurent, qui s'étend jusqu'à la hauteur de Ste-Julienne, Ste-Mélanie et St-Didace, où la zone du plateau laurentien commence. Les montagnes s'élèvent alors jusqu'à une altitude de 550 mètres (Morrisonneau 1985; Tessier 1987; Portail régional 2006).

Au-delà de la bande de tourbières longeant la rive du fleuve St-Laurent, les sols fertiles que l'on retrouve dans les basses-terres ainsi que les nombreux affluents qui les traversent ont favorisé la colonisation. Jusqu'à aujourd'hui, l'agriculture est le principal moteur économique de cette zone, sauf dans les aires plus urbanisées que nous caractériserons à la section 1.2.3. Dans les piedmonts du plateau laurentien, dans un paysage de montagnes et vallons, l'économie est soutenue essentiellement par l'agriculture, le tourisme et la foresterie. Plus au nord, dans les montagnes du plateau laurentien, la foresterie est la principale ressource économique et de nombreuses pourvoies et réserves fauniques s'y retrouvent (Morrisonneau 1985; Tessier 1987).

Carte 1.1
Le Québec en 26 régions



Carte 1.2 Découpage géographique de la région de Lanaudière



1.2.2. Historique du peuplement

Avant l'arrivée des Européens, différentes nations amérindiennes se partageaient le territoire québécois. Dans la région de Lanaudière, les écrits de Cartier et des vestiges archéologiques attestent la présence des Iroquoiens au 16^e siècle (Morrisonneau 1985; Courville 1996). À l'arrivée de Champlain, en 1603, ces agglomérations n'existaient plus. Le territoire était alors occupé par les nomades Atikamekw, appelés « Têtes-de-Boules » par les Français. Leur territoire couvrait l'ensemble du bassin hydrographique du St-Maurice, du nord de Lanaudière jusqu'au réservoir Gouin. Au cours du 19^e siècle, les groupes Atikamekws d'alors se sont sédentarisés dans trois villages, dont celui de Manawan, au nord de St-Michel-des-Saints. En 1906, ce village est devenu une réserve amérindienne où habitent aujourd'hui environ un milliers d'Atikamekw (Les collections numérisées du Canada 2006).

Le peuplement initial de la Nouvelle-France s'est organisé autour de trois importants ports d'entrée des immigrants, soit les villes de Québec, de Trois-Rivières et de Montréal, respectivement fondées en 1608, 1634 et 1642 (Charbonneau et al. 2000). Sous le Régime français, 12 seigneuries ont été créées dans Lanaudière et ont donné lieu à autant de noyaux de peuplements. Les seigneuries D'Autray, St-Sulpice et Repentigny ont été concédées dès 1640. Toutefois, le peuplement a été réellement initié à partir de 1670, date à laquelle neuf autres seigneuries sont concédées et des efforts sont mis en œuvre pour attirer des colons. En 1736, toute la rive du fleuve était concédée. Par la suite, les colons se sont établis en remontant les rivières l'Achigan, l'Assomption et Bayonne (Morrisonneau 1985; Tessier 1987).

À partir de 1760 et jusqu'à la fin du 19^e siècle, suite à la Conquête de la Nouvelle-France par l'Angleterre, la majorité des immigrants étaient originaires des Îles Britanniques et ils se sont surtout installés dans les régions urbaines (McInnis 2000; Beaujot et Kerr 2004). Les barrières linguistiques et religieuses séparant les immigrants anglais protestants des Canadiens-français catholiques ont encouragé l'expansion subséquente de la population canadienne-française dans un relatif isolement (Bouchard et DeBraekeleer 1991). Dans la région de Lanaudière, plusieurs familles acadiennes ayant été exilées quelques années aux États-Unis après la déportation, se sont par la suite installées dans quatre paroisses autour de la rivière l'Achigan (L'Épiphanie, Saint-Sulpice, Saint-Jacques-de-Montcalm, Ste-Marie-Salomée). Les Acadiens ont marqué la

culture populaire de la région, notamment à travers la musique et la tradition de la ceinture fléchée. Le peuplement initial de Lanaudière reflète ainsi la composition retrouvée ailleurs dans la province, à l'exception de l'apport des Loyalistes, qui sont dits avoir été moins nombreux à s'installer dans Lanaudière que dans les régions de l'Est (Morrisonneau 1985).

Au cours du 19^e siècle, la saturation des terres ceinturant le fleuve St-Laurent et l'essor de l'industrie forestière ont mené à la création de nouvelles paroisses à l'intérieur du territoire déjà colonisé et à l'ouverture de cantons dans le plateau laurentien. C'est dans ce contexte que de nombreuses paroisses sont fondées, dont celle de Rawdon en 1850 par des Irlandais et des Écossais. La ville de Joliette, alors appelée l'Industrie, doit son succès démographique aux nouvelles industries qui y sont créées et au chemin de fer qui la relie à Lanoraie. Comme ailleurs au Québec, Lanaudière connaît un exode rural à la fin du 19^e siècle et de nombreuses paroisses perdent des habitants au profit de Montréal et de villes industrielles aux États-Unis. Pour contrer cet exode, le curé Brassard et l'abbé Provost ont incité les colons à s'installer encore plus au nord, dans les « hauts », et trois nouvelles paroisses sont ainsi fondées (Morrisonneau 1985).

1.2.3. Situation démographique contemporaine

La population de Lanaudière a crû de façon très significative depuis 1960, et ce, à une période où les taux de natalité ont chuté partout dans la province et de nouveaux mouvements de population ont pris place (ISQ 2006). Ainsi, entre 1951 et 1991, la population de Lanaudière a triplé, passant de 105 821 à 335 372 habitants. Cette expansion démographique est principalement expliquée par l'établissement de migrants en provenance des autres régions du Québec (Guillemette et St-Cyr 1995; Rousseau 2003), ce qui est, en retour, intimement lié au phénomène d'urbanisation en périphérie des grandes villes.

La distribution du nombre d'habitants dans chaque municipalité de Lanaudière aux recensements de 1951 et 1991 est présentée à l'annexe 1 (tiré du Bureau fédéral de la statistique 1953 et Statistique Canada 2006). En 1951, les MRC les plus peuplées étaient celles D'Autray, de Joliette et de la Matawinie, au nord de la région de Lanaudière. Ces trois MRC comptaient alors pour 65% de l'ensemble de la population. Entre 1951 et 1991, la

population de ces trois MRC du nord croît nettement moins que celle des MRC Les Moulins et l'Assomption. La croissance de la population de ces deux dernières a été principalement générée par les migrations interrégionales (Rousseau 2003). L'exemple le plus marquant est celui de la MRC des Moulins qui est douze fois plus peuplée en 1991 qu'en 1951. Sa population affiche donc une croissance de plus de 1000% sur 40 ans. Cette expansion démographique majeure est aussi perçue dans la MRC l'Assomption (croissance de 1951 à 1991 = 554%). Pour cette période, la croissance de la population de la MRC de Montcalm est aussi sensiblement plus forte (108%) que les MRC de Joliette (93%), de la Matawinie (90%) et D'Autray (42%). Entre 1986 et 1996, la population de Lanaudière affiche un taux de croissance trois fois supérieur à celui de l'ensemble du Québec. Ainsi, elle était au 2^e rang de la croissance démographique au Québec, après la région des Laurentides qui subit le même phénomène de banlieusardisation des villes à proximité de la région métropolitaine de Montréal (Asselin 1998).

Au cours de la seconde moitié du 20^e siècle, le phénomène d'urbanisation, qui est reflété par la part décroissante de la population rurale, est plus accentué dans les MRC de L'Assomption et Les Moulins. En 1951, 65% de la population de Lanaudière était rurale. La zone urbaine la plus importante était alors celle de la ville de Joliette et les paroisses environnantes (Bureau fédéral de la statistique 1953; Rousseau 2003). Au fil des ans, la région de Lanaudière s'est urbanisée et en 1991, on ne considère plus que 35% de l'ensemble de la population comme étant rurale. Les MRC les plus rurales sont celles de la Matawinie (78% de la population est considérée rurale), Montcalm (74%) et D'Autray (58%). À l'inverse, les MRC Les Moulins (12%), L'Assomption (20%) et Joliette (34%) sont les plus urbanisées. Entre 1991 et 2001, la même dynamique d'urbanisation continue, mais se stabilise tranquillement étant donné la saturation des sols à proximité de Montréal (Rousseau 2003; Statistique Canada 2006). Aujourd'hui, les agglomérations urbaines de Terrebonne, Repentigny et Mascouche, qui se retrouvent au sud de Lanaudière, sont les plus importantes en terme de nombre d'individus et de développement économique. Par ailleurs, la moyenne ville de Joliette, qui est située plus au nord, représente toujours un centre administratif régional important.

1.3. Mouvements migratoires

La population contemporaine de Lanaudière est composée de vieilles lignées familiales, établies dans Lanaudière depuis plusieurs générations, et de nouveaux arrivants en provenance d'autres régions du Québec. En raison des changements démographiques qui ont affecté différemment le nord et le sud de Lanaudière (tel que décrit ci-haut), cette région offre un contexte favorable pour étudier les effets des mouvements migratoires interrégionaux récents sur son pool génique.

1.3.1. Effets sur la structure génétique d'une population

Tout d'abord, deux principaux types de migrations peuvent être distingués en fonction du type d'occupation du lieu de destination. Si le territoire où migre un certain nombre d'individus est inoccupé (ex. colonisation d'un nouveau territoire), ce phénomène est appelé effet fondateur et conduit presque toujours à une différenciation génétique (c.f section 1.4.2). Or, si le territoire d'accueil des migrants est déjà occupé par une population, tel qu'observé dans Lanaudière, les migrations sont alors l'occasion de métissage, et donc de transmission d'allèles d'une population à l'autre.

Les mouvements d'individus entre les populations « forment une sorte de ciment génétique qui maintient les populations ensemble et impose une limite à la divergence génétique » (Hartl 1994). Ainsi, on s'attend à ce que la différenciation génétique entre des populations qui échangent de nombreux migrants soit plus faible comparativement à celle d'une population isolée. L'impact des migrations sur la diversité du pool génique de la population d'accueil dépend évidemment de la taille de cette population et du taux de migration, mais aussi « du degré d'hétérogénéité des contingents d'immigrants et des modalités de leur éventuelle intégration » (Bouchard et DeBraekeleer 1991). Dans un cas extrême où les migrants ne s'intègrent pas du tout à la population d'accueil, les migrations n'auront aucune influence et la divergence génétique entre ces deux populations demeurera. Dans un autre cas, les migrations de type familial (où les migrants ont en commun une certaine part de leur génome) accentueront la variation génétique entre des populations de taille relativement petite (Fix 2004).

1.3.2. Implications pour le bassin génétique québécois

Au Québec, la distribution en mosaïque des maladies héréditaires et les études démogénétiques suggèrent une stratification régionale du bassin génétique québécois (Vézina 1996; Scriver 2001; Tremblay et al. 2001; Vézina et al. 2004; Laberge et al. 2005b). La différenciation génétique des populations régionales peut s'expliquer par les conséquences non-uniformes de l'effet fondateur initial, et par les histoires de peuplement différentes dans chaque région, qui, par ailleurs, ont toutes en commun la colonisation de nouveaux territoires et une forte croissance naturelle (Gagnon et Heyer 2001; Tremblay et al. 2001; Tremblay et al. 2003a; Vézina et al. 2004).

La mobilité interrégionale au Québec a pris une importance accrue au cours du 20^e siècle et s'est effectuée principalement vers les grands centres urbains et leur périphérie. Du point de vue de la démographie génétique, il y a lieu de se demander quels impacts ont ces comportements migratoires sur la structure génétique de la population contemporaine? Si on admet une certaine structuration des populations régionales québécoises, on s'attend à ce que les migrations interrégionales conduisent à des changements dans la variabilité du pool génique d'une population recevant de nombreux migrants. D'un point de vue épidémiologique, on s'attend à ce que les porteurs de variants génétiques délétères ayant une fréquence plus élevée dans certaines régions se dispersent ailleurs au Québec au gré des mouvements migratoires. D'autre part, si cet apport migratoire résulte en un plus grand métissage entre des individus appartenant à deux populations régionales différenciées génétiquement, on s'attend à une diminution de la consanguinité qui réduirait d'autant la probabilité d'expression de maladies héréditaires récessives.

1.4. **Névrite héréditaire NHSA2**

1.4.1. Description de la maladie

La névrite héréditaire sensitive et autonome de type 2 (NHSA2) (OMIM 201300, 2006) est une maladie génétique autosomique récessive dont les premiers symptômes se manifestent durant la petite enfance. Cette maladie est caractérisée par : l'occurrence de pathologies dans les extrémités distales (panaris (tournoie), ulcérations, arthropathie) menant souvent à

l'amputation; une perte de sensibilité affectant toutes les modalités de la sensation surtout dans les membres supérieurs et inférieurs (parfois jusqu'au tronc); une absence ou diminution des réflexes ostéotendineux; une dysfonction autonome minimale; l'absence de potentiel d'action du nerf sensitif et l'absence de fibres myélinisées ainsi qu'un nombre réduit de fibres non myélinisées (Lessard et Pouliot 1953; Heller et Robb 1955; Dyck 1966; Ohta et al. 1973; Dyck et al. 1983).

Le gène causant la NHSA2 a été découvert par Lafreniere et al. (2004) chez des patients originaires de l'est du Canada (Terre-Neuve, Nouvelle-Écosse) et des familles canadiennes-françaises de Lanaudière. Le gène *HSN2* est situé en position 12p13.33. Il consiste en un exon simple situé dans l'intron 8 du gène *PRKWNK1*. À l'échelle mondiale, la prévalence de la NHSA2 est faible. Actuellement, 12 mutations dans le gène *HSN2* menant à la troncation de la protéine ont été découvertes chez des patients originaires d'Autriche, de la Belgique, du Canada, de Corée, d'Italie, du Japon et du Liban (Lafreniere et al. 2004; Riviere et al. 2004; Roddier et al. 2005; Cho et al. 2006; Coen et al. 2006; Takagi et al. 2006). Dans la littérature, des cas isolés ayant des phénotypes ressemblants à la NHSA2 ont aussi été rapportés (Lessard et Pouliot 1953; Ferriere et al. 1992; Balachandran et al. 1996; Shimoya et al. 1999; Alibhoy et al. 2000; Basu et Paul 2002; Krishna Kumar et al. 2002; Sanvito et al. 2003; Aghaei et Pakmanesh 2006). Néanmoins, le plus grand cluster observé est canadien-français (Lessard et Pouliot 1953; Heller et Robb 1955; Dyck 1966; Hould et Verret 1967; Murray 1973; Ohta et al. 1973; Roddier et al. 2005). D'ailleurs, la première définition exhaustive de la maladie provient de l'étude d'une famille canadienne-française (Ohta et al. 1973). Dans la population canadienne-française, deux mutations expliquent la prévalence plus élevée de la NHSA2 (Roddier et al. 2005). La présente étude porte sur ces deux mutations canadiennes-françaises: la première (c.943C→T) est plus fréquente dans la population québécoise que la deuxième (c.918-19insA), qui montre une distribution très localisée. À notre connaissance, la première mutation n'a pas été rapportée à l'extérieur du Québec, alors que la deuxième est aussi retrouvée dans une famille de la Nouvelle-Écosse d'origine britannique (Lafreniere et al. 2004).

1.4.2. Un effet fondateur régional

L'effet fondateur consiste en l'implantation, dans un nouveau territoire, d'un certain nombre d'individus originaires d'une même population (Mayr 1963). La variabilité du pool génique porté par cette nouvelle population peut être représentative ou non de celle de la population d'origine. Néanmoins, la probabilité que la fréquence des polymorphismes génétiques diffère entre ces deux populations est forte et sera modulée selon le nombre de fondateurs, leur apparentement (ex. migration de type familial), et leurs origines. La dérive génétique sera le moteur subséquent de cette divergence après quelques générations de reproduction de cette nouvelle population si elle croît dans un relatif isolement. Certains gènes s'y retrouveront alors à une fréquence plus élevée que dans la population d'origine et d'autres y seront absents.

Ce modèle décrit bien la naissance de la population du Québec qui compte aujourd'hui environ 6 millions de francophones qui sont les descendants d'environ 10 000 immigrants français arrivés entre le début de la Nouvelle-France en 1608 et la Conquête anglaise de 1760. Après cette période, la population a grandement crû grâce à des taux de fécondité élevés, dans un relatif isolement (pour des raisons essentiellement géographiques, linguistiques et religieuses) (Charbonneau et al. 1987; Charbonneau et al. 2000). Puisque l'effet fondateur est notamment reflété par l'incidence accrue de certaines maladies héréditaires dans une population, de nombreuses études ont analysé le rôle d'un tel scénario de peuplement dans la distribution de plusieurs maladies héréditaires canadiennes-françaises (revues par Vézina 1996; Sriver 2001; Laberge et al. 2005b). La grande majorité des maladies étudiées à ce jour concernent les populations régionales de l'est et du nord-est du Québec, et seulement quelques études portent sur des affections génétiques observées au sud et à l'ouest de la province, telle que la NHSA2 (Whiting et al. 1995; Kibar et al. 2000; Laberge et al. 2005b; Roddier et al. 2005).

L'étude de Roddier et al. (2005) a montré que la prévalence élevée de la NHSA2 dans la région de Lanaudière est causée par l'occurrence simultanée dans cette région de deux mutations portées par des chromosomes ancestraux. Dans ce cas, la mutation c.943C-T est le conducteur majeur de cette prévalence, accompagné d'une deuxième mutation (c.918-19insA) apparaissant dans une région plus circonscrite.

1.5. Objectifs de l'étude

La présente étude a pour but de décrire la variabilité intrarégionale et les transformations temporelles du pool génique de Lanaudière, en s'appuyant sur une approche généalogique ascendante. Elle s'inscrit ainsi dans un programme de recherche plus large visant la compréhension de la formation, la stratification et la composition des bassins génétiques régionaux contemporains du Québec (GRIG 2006b). De tels travaux ont été réalisés dans d'autres régions du Québec comme l'Abitibi-Témiscamingue (Bilodeau 2002) et le Saguenay-Lac-St-Jean (Lavoie 2003; Lavoie et al. 2005a). Une étude préliminaire de Tremblay et al. (2003b) a démontré l'intérêt particulier de la population de Lanaudière, en raison de l'hétérogénéité remarquable de ses ancêtres et de l'afflux constant de nouveaux arrivants. Par ailleurs, le présent projet constitue la première étude exhaustive à porter spécifiquement sur la région de Lanaudière.

L'analyse démogénétique comparative de corpus généalogiques de deux sous-régions de Lanaudière (nord et sud) nous a permis de caractériser la variabilité intrarégionale du pool génique de Lanaudière, et ce, pour deux périodes différentes, soit 1945-55 et 1985-95. Les généalogies ont été reconstruites jusqu'aux premiers arrivants sur le territoire du Québec. Une attention particulière a été portée sur la contribution génétique, les origines et la période d'implantation de ces fondateurs provinciaux. De plus, nous avons analysé de la même façon les fondateurs régionaux, définis comme les premiers individus de lignées ascendantes à s'être mariés dans Lanaudière. Dans une perspective de démographie historique, nous avons ainsi caractérisé la population de Lanaudière, depuis les débuts de la colonie jusqu'à aujourd'hui. La comparaison des caractéristiques démogénétiques observées d'une période à l'autre (dans chacune des sous-régions et dans le rapport entre celles-ci), nous a permis de mieux comprendre les transformations du pool génique de Lanaudière. À notre connaissance, la présente étude est la première à analyser les transformations d'un pool génique régional québécois, du milieu à la fin du 20^e siècle.

L'effet des migrations sur la structuration d'un pool génique est une des questions fondamentales en génétique des populations humaines. Au Québec, l'effet des migrations interrégionales récentes, qui se sont effectuées principalement vers les zones urbaines et leur

périphérie, n'a pas encore été évalué. En raison de sa situation géographique et démographique, la population de Lanaudière offre un contexte favorable pour répondre à cette question. La présente étude fournit des conclusions dans Lanaudière et des éléments de réponse pour la population québécoise.

À ce patron de diversité régional, nous avons intégré une histoire génétique particulière, celle d'une maladie rare présente dans Lanaudière, la névrite héréditaire sensitive et autonome de type 2 (NHSA2). Un second objectif de cette étude est de mieux comprendre le rôle de l'histoire du peuplement dans l'introduction et la diffusion de deux mutations fondatrices causant la NHSA2 dans la population canadienne-française. L'analyse des ascendances généalogiques de porteurs et de témoins nous a notamment permis d'identifier les noyaux ancestraux qui présentent la plus grande probabilité d'avoir introduit les mutations dans la population québécoise. Tel que mentionné précédemment, des études épidémiogénétiques ont été entreprises ailleurs au Québec, mais la grande majorité d'entre elles portent sur les régions de l'est du Québec. Une particularité de cette étude est donc de traiter de la régionalisation de l'effet fondateur québécois dans une région de l'ouest québécois, et de surcroît, à une échelle très locale pour la mutation la plus rare.

Enfin, l'intégration de ces résultats dans un schéma génétique global de Lanaudière et la comparaison avec d'autres régions du Québec, nous permettra, dans une perspective plus grande, une meilleure caractérisation du pool génique québécois ainsi qu'une meilleure compréhension de son évolution.

CHAPITRE 2

MÉTHODOLOGIE

2.1. Reconstitutions généalogiques : sources et procédures

Les ascendances généalogiques ont été reconstruites à l'aide de la base de données généalogiques BALSAC-RÉTRO qui est développée dans le cadre de divers projets de recherche (Bouchard 2005; GRIG 2006b; Projet BALSAC 2006). En 2005, elle comptait les informations relatives à la filiation de 373 800 individus, leurs statuts migratoires et leurs origines, ainsi que sur leurs mariages (date, lieu, nom des conjoints) (total de 193 220 mentions de couples).

Une procédure standardisée de reconstitution généalogique ascendante complétée de différents outils informatiques a été développée par le GRIG (Jomphe et al. 2002; Lavoie et al. 2005b). La reconstitution d'une ascendance commence avec un sujet désigné comme point de départ. Les ancêtres d'un sujet sont identifiés de génération en génération, en cherchant tout d'abord les parents du sujet, puis ses grands-parents jusqu'à la génération maximale qu'il est possible d'atteindre selon les sources disponibles. Les liens de filiation sont ainsi répertoriés à partir des actes de mariage dépouillés et disponibles dans différentes sources. Simultanément, des informations pertinentes contenues dans les actes sont collectées. Ces données, qui concernent les couples (lieu, date et confession religieuse du mariage) et les individus (origine, statut migratoire et d'adoption), facilitent le travail de reconstruction et permettent de caractériser les ascendants (ancêtres) retrouvés dans les généalogies.

La source de données principale est le fichier de population BALSAC qui contenait, en 2005, 2,2 millions d'actes de mariage informatisés (dont 1,2 millions sont jumelés) couvrant tout le territoire québécois et s'échelonnant du début de la colonie à 1940 (Bouchard 2005). Les données de la période antérieure à 1800 proviennent du Programme de recherche en

démographie historique de l'Université de Montréal (PRDH 2006). Le fichier de population BALSAC fait l'objet de plusieurs mesures de validation et de critique des données et possède un système d'exploitation efficient duquel le fichier généalogique BALSAC-RÉTRO tire plus de 85% de ses mentions de couples (Bouchard 2005). Les sources généalogiques secondaires sont nombreuses et leur fiabilité est variable. Sommairement, les fichiers suivants sont utilisés : la banque informatisée « BMS 2000 » issue de la collaboration de 21 sociétés de généalogies, l'index consolidé des actes de mariage et de décès du BSQ, le répertoire des mariages canadiens-français et les microfilms du fonds Drouin, les recensements du Canada sur microfilms (1851, 1861, 1871, 1881) ou sur support informatique (1871, 1881, 1901), les répertoires de mariage publiés et différents sites Internet de généalogie (Lavoie et al. 2005b).

À l'aide de ces sources couvrant tout le territoire québécois, les lignées ascendantes reconstituées remontent généralement jusqu'aux premiers arrivants au Québec ou à leurs ancêtres immédiats à l'extérieur du Québec. Les lignées s'interrompent parfois prématurément à cause d'une impossibilité de retrouver un acte de mariage au Québec ou à l'extérieur du territoire, ou d'un manque d'information dans les actes de mariages. Par exemple, les actes de mariage non catholiques omettent très souvent de nommer les parents des conjoints. Dans ce cas, nous avons eu recours à une spécialiste de généalogie, qui procède à des enquêtes poussées aux Archives nationales à Montréal où d'autres sources sont disponibles. D'autre part, les généalogies ne sont pas exemptes d'erreur. En admettant que certains faux liens généalogiques tels que les adoptions non déclarées et les fausses paternités sont impossibles à retracer, différentes mesures de vérification et de validation du fichier généalogique sont néanmoins mises en place afin de corriger les erreurs d'homonymie et de saisie de données. Ainsi, il est raisonnable d'estimer un pourcentage d'erreur de moins de 5% dans les liens généalogiques reconstitués.

2.2. Analyses démogénétiques

Les liens unissant plusieurs sujets et leurs ascendants au sein d'un corpus constituent l'information généalogique de base. La structure d'un corpus est qualifiée par des mesures descriptives afin notamment de s'assurer que les corpus sont assez semblables pour permettre des analyses comparatives. Les analyses démogénétiques qui suivent révèlent aussi certaines

caractéristiques de l'ensemble des génomes des sujets, dit pool génique ou bassin génétique. Ces différentes mesures et analyses ont été réalisées à l'aide de la bibliothèque de fonction GENLIB version 7 de S-PLUS développée par le GRIG (GRIG 2006a; Insightful 2006).

2.2.1. Mesures descriptives de la structure des corpus généalogiques

2.2.1.1. *Ancêtres attendus, identifiés et distincts*

Dans l'ascendance généalogique d'un sujet, on s'attend à retrouver 2^g ancêtres à la génération de niveau g , la première génération étant celle des parents. Pour un corpus de n généalogies, le nombre d'ancêtres attendus à la génération g (A_g) est de $n \times 2^g$.

Le nombre total d'ancêtres identifiés dans une ou un ensemble de généalogies s'obtient en cumulant tous les individus identifiés à la génération g considérée. À cause de la structure de la population, certains ancêtres identifiés peuvent apparaître plus d'une fois dans les généalogies. Le nombre d'ancêtres distincts s'obtient alors « *en comptant chaque ancêtre une seule fois, indépendamment de son nombre d'apparitions* » (Vézina et al. 2004).

Le rapport du nombre total d'ancêtres identifiés sur le nombre d'ancêtres distincts donne l'indice d'homogénéité du corpus généalogique, aussi appelé concentration des ancêtres, et correspond au nombre moyen d'apparition des ancêtres. L'indice tend vers 1 lorsque tous les individus identifiés dans les généalogies sont distincts. Il dépend du nombre de généalogies et de la profondeur à laquelle les branches généalogiques se terminent. On ne peut ainsi comparer que deux corpus généalogiques contenant le même nombre de sujets et une profondeur généalogique équivalente.

2.2.1.2. *Implexe des ascendants*

L'implexe des ascendants est obtenu en rapportant le nombre de nouveaux ancêtres sur le nombre d'ancêtres attendus à chaque génération (adapté de Jetté 1991). Le nombre de nouveaux ancêtres correspond à la somme des ancêtres qui apparaissent pour la première fois dans l'ascendance à une génération donnée, autrement dit, les ancêtres qui étaient absents dans les générations précédentes. L'implexe des ascendants représente donc la proportion des

nouveaux entrants dans les généalogies. Bien que l'implexe soit parfois utilisé comme un indice global de parenté, il faut le faire sous toute réserve. Il est facilement démontré que 2 structures généalogiques bien différentes peuvent obtenir un même score d'implexe, et en conséquent, l'implexe n'offre pas une bonne représentation de la réalité de la transmission génétique (Wright 1922).

2.2.1.3. Complétude

En reconstruisant une généalogie ascendante, on peut réussir à identifier ou non les parents d'un ancêtre donné. L'exhaustivité d'une ou de plusieurs ascendances peut alors être mesurée en comparant le nombre d'ancêtres identifiés et le nombre d'ancêtres attendus. Traditionnellement, ce rapport est appelé degré de complétude (Cazes et Cazes 1996).

Le rapport du nombre d'ascendants identifiés au nombre d'ascendants attendus à chaque génération g correspond à l'indice de complétude d'une ascendance (C_g) (Jomphe et al. 2002 tiré de Jetté 1991).

$$C_g = \frac{\text{nombre d'ascendants identifiés à la génération } g}{\text{nombre d'ascendants attendus à la génération } g (A_g)}$$

2.2.1.4. Profondeur généalogique

La profondeur généalogique d'une ascendance correspond à la génération moyenne à laquelle les branches généalogiques s'interrompent (Vézina et al. 2004). On calcule la profondeur généalogique moyenne d'une ou plusieurs ascendances généalogiques par l'équation suivante (adaptée de Cazes et Cazes 1996) qui est aussi nommée l'entropie généalogique (i.e. quantité d'information disponible dans un système, Kouladjian 1986) :

$$P = \sum_{g=0}^m g \frac{B_g}{A_g}$$

La variance de cette distribution est égale à:

$$\sigma^2 = \sum_{g=0}^m g^2 \frac{B_g}{A_g} - \left(\sum_{g=0}^m g \frac{B_g}{A_g} \right)^2$$

- où :
- $g =$ niveau de génération
 - $m =$ génération maximale
 - $B_g =$ nombre de fins de lignée à la génération g
(fin de lignée = dernier ascendant identifié d'une lignée ascendante)
 - $A_g =$ nombre d'ancêtres attendus à la génération g

2.2.2. Apparentement

«On dit que deux individus sont apparentés s'ils ont un ou plusieurs ancêtres en commun» (Malécot 1948), ce qui signifie qu'ils ont une probabilité non nulle de partager un allèle identique par ascendance (provenant du même ancêtre). Ainsi, le coefficient d'apparentement correspond à la probabilité qu'un allèle choisi au hasard chez un individu soit identique par ascendance à un allèle, au même locus, chez un autre individu. Il tient compte du nombre d'évènements de transmission de chacune les boucles généalogiques passant d'un individu à l'autre par un ancêtre commun, ainsi que du coefficient de consanguinité (c.f. section 2.2.3) de cet ancêtre commun. Le coefficient d'apparentement (Φ) est une mesure de distance génétique entre deux individus et il est calculé pour chaque paire d'individus I_1 et I_2 comme suit (adapté de Malécot 1948):

$$\Phi(I_1, I_2) = \sum_A \sum_C \frac{1}{2}^{n(A,C)+m(A,C)+1} (1 + F(A))$$

- où :
- $A =$ ancêtre commun aux individus I_1 et I_2
 - $C =$ chemin généalogique reliant I_1 et I_2 en passant par un ancêtre commun A
 - $n(A, C) =$ nombre de générations entre l'individu I_1 et un ancêtre commun A en passant par le chemin généalogique C
 - $m(A, C) =$ nombre de générations entre l'individu I_2 et le même ancêtre commun A en passant par le chemin généalogique C

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

Le coefficient moyen d'apparement est calculé pour toutes les paires d'individus possibles à l'intérieur d'un groupe donné (intragroupe) ou entre deux groupes donnés (intergroupe), et pour chaque profondeur générationnelle. Ainsi, pour deux corpus de 100 sujets, on calcule la moyenne des 4950 coefficients d'apparement de toutes les paires de sujets à l'intérieur de chaque corpus, et des 10 000 coefficients possibles entre ces deux corpus. L'apparement observé sur un nombre restreint de générations (jusqu'à 4 ou 5) est généralement désigné comme un apparement proche, alors que pour un nombre plus élevé on parle d'apparement éloigné. Le test de permutation expliqué par Lavoie et al. (2005a) permet de vérifier la signification statistique des différences observées entre les valeurs moyennes d'apparement des corpus de Lanaudière, alors que pour les corpus de porteurs et de témoins, la statistique proposée par Hauck et Martin (1984) a été utilisée.

2.2.3. Consanguinité

«If an individual is inbred, his sire and dam are connected in the pedigree by lines of descent from a common ancestor or ancestors.» (Wright 1922) Le coefficient de consanguinité F correspond alors à la probabilité qu'un individu ait hérité de deux allèles identiques par ascendance, l'un provenant de sa mère, et l'autre de son père. Ce qui revient à dire que le coefficient de consanguinité d'un individu n'est autre que le coefficient d'apparement (Φ) de ses parents. La consanguinité est donc une mesure individuelle. Le coefficient moyen de consanguinité est la moyenne des coefficients de consanguinité des sujets d'un groupe donné. La consanguinité revêt une grande importance dans l'expression de maladies héréditaires récessives. En effet, plus deux partenaires sont apparementés, plus le coefficient de consanguinité de leur enfant est élevé et plus ils ont de chance de transmettre un même allèle récessif délétère à leur enfant permettant l'expression de la maladie.

2.2.4. Occurrence et recouvrement

L'occurrence d'un ancêtre dans une ou plusieurs ascendance(s) est obtenu en comptant son nombre d'apparitions dans les généalogies. Le recouvrement représente le nombre de sujets

dans un corpus généalogique auxquels un ancêtre est relié. On l'obtient en comptant le nombre de généalogies parmi lesquelles un ancêtre apparaît.

2.2.5. Contribution génétique

La probabilité qu'un gène sélectionné au hasard chez un individu provienne d'un ou l'autre de ses parents est de $\frac{1}{2}$, d'un de ses 4 grands-parents de $\frac{1}{4}$, et ainsi de suite. Cette probabilité, dite la contribution génétique d'un ancêtre, correspond à la part du génome d'un sujet attribuable à un ancêtre, en tenant compte de tous les chemins généalogiques les reliant. Pour un ensemble de généalogies, on calcule la contribution génétique totale d'un ancêtre en additionnant les probabilités de tous les chemins généalogiques entre cet ancêtre et chacun des sujets d'un corpus (adapté de Roberts 1968) :

$$CG = \sum_{i=1}^p \sum_{j=1}^c \left(\frac{1}{2}\right)^{g_{i,j}}$$

où : p = nombre de sujets reliés à un ancêtre

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

g = nombre de générations entre l'ancêtre et le sujet i pour le chemin généalogique j

2.3. **Analyse démogénétique de Lanaudière**

2.3.1. Découpage géographique et temporel

L'analyse de la population de Lanaudière porte sur deux intervalles temporels, soit 1945-55 et 1985-95. Le recensement au milieu de la période sert de représentation de la population, en terme de distribution sur le territoire, pour chacun de ces intervalles. Entre 1951 et 1991, les changements démographiques ont marqué différemment les six MRC de la région de Lanaudière (c.f. chapitre 1).

Pour cette étude, la région de Lanaudière a été divisée en deux sous-régions définies selon les limites territoriales des MRC. La sous-région nord regroupe les MRC D'Autray, Joliette et Matawinie. Cette sous-région a subi un essor démographique de 1951 à 1991 moins important que la sous-région sud. La sous-région sud regroupe les MRC L'Assomption, Les Moulins et

Montcalm. Ces trois MRC bordent la région métropolitaine de Montréal et la région des Laurentides. Tel qu'expliqué en introduction, la population de ces MRC a subi un essor démographique très important entre 1951 et 1991 principalement grâce aux migrations interrégionales.

2.3.2. Corpus généalogiques

Dans les sous-régions nord et sud de Lanaudière, cent sujets mariés à chacune des périodes ont été sélectionnés proportionnellement à la distribution de la population au recensement au sein de chaque sous-région. Leurs généalogies ont été reconstruites selon la procédure expliquée dans la section 2.1. Ces individus ont été sélectionnés aléatoirement lorsque possible dans le fichier BALSAC-RÉTRO (96 sujets mariés durant la période 1945-55), et sinon dans les répertoires de mariage publiés et disponibles au Projet BALSAC, à la Société de généalogie du Saguenay (SGS 2006) et à la Société de généalogie de Lanaudière (SGL 2006). Un seul individu a été sélectionné par couple, et nous avons alternativement choisi l'époux et l'épouse comme point de départ de la généalogie de façon à obtenir un nombre équivalent de sujets féminins et masculins. L'annexe 1 présente la distribution des sujets sélectionnés selon leur lieu de mariage. On y remarque que pour quelques unités géographiques où aucun répertoire de mariage n'était disponible, les sujets ont été sélectionnés dans une division géographique voisine appartenant à la même MRC. Pour la ville de Repentigny, où un grand nombre de sujets mariés en 1985-95 devaient être sélectionnés ($n = 25$) alors qu'aucun répertoire de mariage n'était publié après 1960, nous avons utilisé l'index consolidé des actes de mariages du BSQ pour l'échantillonnage aléatoire. Les sujets des deux corpus de 1945-55 se sont mariés en moyenne en 1950. Pour la seconde période d'étude, les années moyennes de mariage des sujets du nord et du sud sont respectivement 1988 et 1989.

Douze généalogies supplémentaires par période ont été reconstruites afin de s'assurer d'obtenir la taille d'échantillon désiré. En effet, certains sujets sont éliminés s'ils ne répondent pas aux deux critères suivants : (1) les généalogies de chaque sujet doivent minimalement être complètes jusqu'à la génération des grands-parents (génération 2); (2) les paires de sujets doivent montrer un coefficient d'apparentement moindre que 0,125. Dans le cas où un sujet est apparenté à un autre avec un coefficient plus grand ou égal à ce niveau maximal, un seul des

deux sujets a été conservé de façon à optimiser la correspondance entre l'échantillon et la distribution réelle de la population. Ainsi, dix généalogies réparties dans les six MRC et dans les deux périodes ont été retirées et remplacées par des généalogies supplémentaires.

Les cartes 2.1 et 2.2 représentent la répartition spatiale des sujets sélectionnés pour les périodes 1945-55 et 1985-95, respectivement. Les limites municipales y sont tracées et la taille des cercles pour chaque municipalité est proportionnelle au nombre de sujets qu'on y retrouve. Pour les deux périodes, le nombre total de sujets dans chacune des sous-régions est identique afin de permettre une approche comparative. On ne peut donc pas considérer que la totalité de l'échantillon est représentative de toute la population de Lanaudière. Au recensement de 1951, la population de la sous-région nord représentait 65% de la population totale de Lanaudière. La situation s'inversait en 1991, où 65% de la population se retrouvait dans la sous-région sud, dont 54% dans les deux MRC les plus peuplées (Les Moulins et L'Assomption).

2.3.3. Analyse comparative

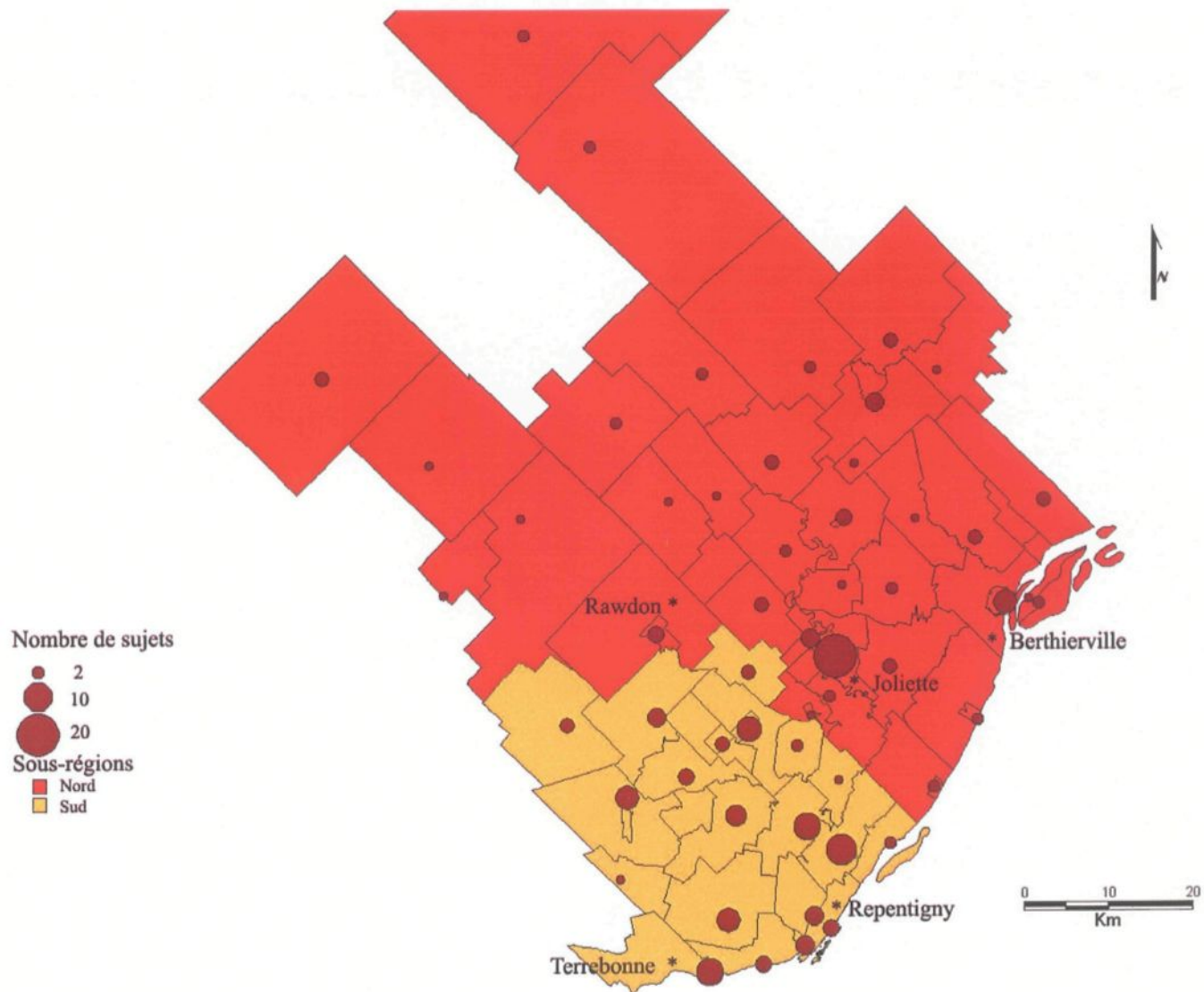
La taille identique des corpus généalogiques permet de les analyser de façon comparative. Pour chacune des périodes, la comparaison des résultats d'analyses de chacune des sous-régions a permis de caractériser la variabilité intrarégionale du pool génique de Lanaudière à l'échelle de ces sous-régions. De plus, nous avons pu comparer comment ce rapport a évolué entre les deux périodes et vérifier quelles transformations ont subi chacun des bassins génétiques des populations sous-régionales au cours des 40 ans séparant les deux périodes.

2.3.4. Caractérisation des ancêtres

L'ensemble des ancêtres identifiés dans les généalogies a été étudié afin de caractériser la variabilité des fréquences d'apparition et contributions ancestrales au sein des différents corpus généalogiques.

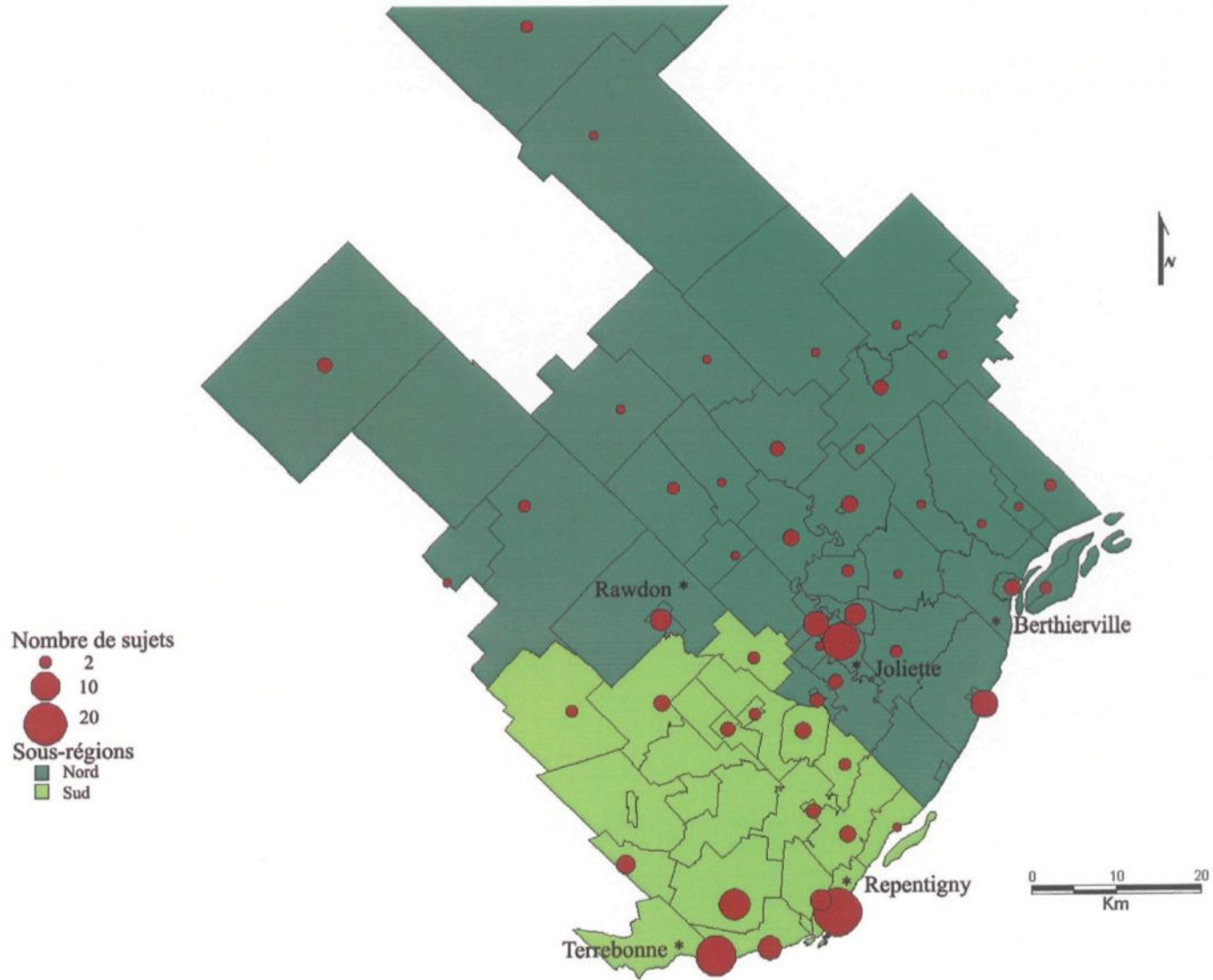
Carte 2.1

Distribution spatiale des sujets mariés en 1945-55 dans chaque sous-région



Carte 2.2

Distribution spatiale des sujets mariés en 1985-95 dans chaque sous-région



2.3.5. Caractérisation des fondateurs

2.3.5.1. *Fondateurs provinciaux*

Un fondateur provincial se définit comme le premier immigrant d'une lignée ascendante sur le territoire québécois. Le statut d'immigrant est donné lors de la reconstitution généalogique grâce à une preuve directe, comme une déclaration dans un acte de mariage ou un recensement, ou une preuve indirecte en admettant qu'un immigrant doit être né à l'extérieur du Québec et s'être ensuite installé dans la province. La preuve de la naissance à l'extérieur du territoire québécois est faite tantôt à partir des sources consultées (PRDH, recensements, sources web), tantôt par déduction lorsque le lieu de mariage et/ou l'origine des parents sont connus. Les documents officiels tels que les actes de mariage et les recensements fournissent la preuve de la résidence au Québec. Le lieu d'origine d'un immigrant est tiré des mêmes sources ou désigné comme le lieu de mariage/origine de ses parents (en priorisant le lieu du père) et correspond au pays d'origine, à l'exception de l'Acadie qui fait partie du Canada, mais que nous avons distingué à cause de son histoire particulière qui a poussé de nombreux immigrants à s'installer au Québec (Bergeron 2005).

2.3.5.2. *Fondateurs régionaux*

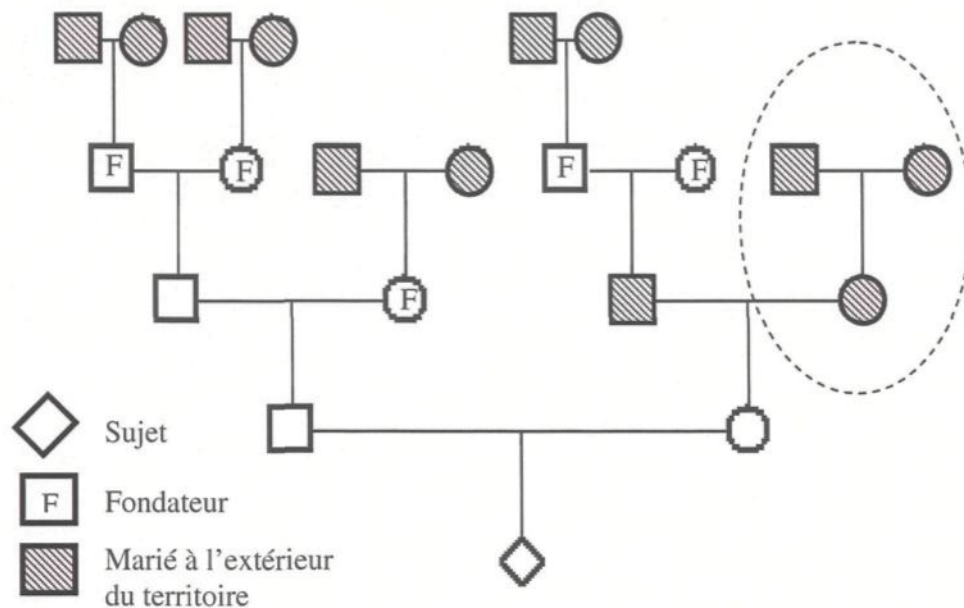
Un fondateur régional se définit comme le premier individu d'une lignée ascendante à s'être marié dans Lanaudière, ses parents s'étant mariés dans une autre région du Québec ou à l'extérieur de la province. À partir des données dont nous disposons, le lieu d'origine d'un fondateur régional a été désigné comme étant la région de mariage de ses parents selon les divisions utilisée par le GRIG (cf. carte 1.1). La caractérisation des fondateurs régionaux révèle des informations intéressantes sur les origines du peuplement et la structuration des populations régionales. Des travaux ont déjà été effectués à ce sujet pour les régions de l'Abitibi et du Témiscamingue (Bilodeau 2002) et les sous-régions du Bas-Saguenay, du Haut-Saguenay et du Lac-St-Jean (Lavoie et al. 2005a, Lavoie 2003).

2.3.5.3. *Méthode d'identification des fondateurs*

La méthode adoptée pour identifier les fondateurs ne permet d'en retrouver qu'un seul par lignée ascendante, de sorte que la somme de la contribution génétique de tous les fondateurs à un sujet devrait évaluer 1. Dans le cas d'aller-retour des ascendants d'une lignée sur un territoire (Québec ou Lanaudière), plusieurs individus présentent les caractéristiques d'un fondateur (provincial ou régional). Nous avons alors désigné le plus ancien ascendant comme fondateur. Dans certains cas particuliers d'allers-retours, il peut arriver de perdre certains bouts de lignes lorsqu'une branche généalogique se rattache à des fondateurs plus anciens, alors que dans une autre branche, les individus ne présentent pas les caractéristiques de fondateurs. Pour les fondateurs provinciaux, ces individus peuvent être des individus qui ne sont jamais venus au Québec ou des individus dont les parents sont inconnus. Ce dernier cas est aussi possible lorsqu'on identifie les fondateurs régionaux. Une autre possibilité est illustrée à la figure 2.1 qui montre un exemple d'identification de fondateur régional qui présente un cas d'aller-retour des ancêtres sur le territoire. Les ancêtres encerclés se sont mariés à l'extérieur du territoire de Lanaudière et ne sont pas pris en compte dans le calcul de la contribution génétique. La contribution génétique totale des fondateurs à ce sujet serait alors moindre que 1. Afin de permettre les comparaisons des corpus généalogiques, nos analyses porteront sur la proportion de la contribution génétique totale observée.

Figure 2.1

Exemple d'identification de fondateur régional



2.3.5.4. Origines et période d'implantation des fondateurs

La période d'implantation d'un fondateur est déterminée par son année de mariage. Si un individu a été marié plusieurs fois, nous prenons l'année moyenne de ses mariages. Si cette donnée est manquante, la période d'implantation correspond à l'année moyenne de mariage de ses enfants moins 30 ans, qui équivaut à la durée moyenne d'une génération dans la population canadienne-française et les populations occidentales (Tremblay et Vézina 2000, Fenner 2005).

L'analyse de l'occurrence, du recouvrement et de la contribution génétique des fondateurs provinciaux et régionaux dans les différents corpus généalogiques permet de mieux caractériser la variabilité de leurs apports aux pools géniques des sous-régions lanadoises. De plus, le regroupement des fondateurs selon leur période d'implantation et leur origine permet une caractérisation plus fine de chaque corpus généalogique.

2.4. Étude épidémiogénétique de la névrite héréditaire NHSA2

2.4.1. Recrutement des participants et collecte des données

Les familles atteintes participant à l'étude ont été recrutées dans le cadre d'un projet de recherche en cours visant à identifier les mutations dans le gène *HSN2* présentes dans la population canadienne-française (Lafreniere et al. 2004; Roddier et al. 2005). Le génotypage a été réalisé au laboratoire de neurogénétique du Dr. Bernard Brais tel que décrit par Roddier et al. (2005) et les généalogies ont été reconstruites au Projet BALSAC selon les procédures expliquées dans la section 2.1.

À l'automne 2005, nous avons réalisé un recrutement afin d'identifier des porteurs hétérozygotes des mutations causant la NHSA2 provenant de nouvelles familles dans la région de Lanaudière dans le but explicite d'expliquer les modalités d'introduction, de diffusion et de distribution des mutations en sol québécois. Après avoir signé un formulaire de consentement éclairé approuvé par le Comité d'éthique de la recherche du Centre de recherche de l'Université de Montréal (CÉS-CHUM), les participants ont donné leur matériel biologique et certaines informations relatives aux membres de leurs familles afin de permettre la reconstruction de leurs généalogies (nom, date et lieux de naissance, mariage et décès).

L'ADN a été extrait des échantillons sanguins selon une procédure standard (Sambrook 1989). Le génotypage des échantillons a été fait par hybridation oligonucléotidique selon la procédure suggérée par les fabricants de TAQMAN® SNP Genotyping Assays. Les amorces ciblant une séquence de 300Kb entourant les mutations canadiennes-françaises ont été synthétisées par Applied Biosystems, de même que les sondes « dye-labeled » TaqMan® MGB (une sonde pour l'allèle sauvage et une pour chaque allèle muté). L'amplification en chaîne par polymérase (PCR) des fragments ciblés a été faite à l'aide de 80 ng d'ADN génomique dans un volume total de réaction de 10 µl contenant 5 µl de TAQMAN® universal PCR MasterMix et 0,25 µl de 40X ASSAY DESIGN©. L'amplification ainsi que la lecture « post-PCR » a été réalisée dans l'instrument du système Applied Biosystem 7500 real-time PCR selon les conditions du fabricant. La discrimination allélique a été réalisée à l'aide du programme

informatique intégré à ce système (7500 system software). Pour les quelques échantillons dont la discrimination allélique était problématique, les génotypes ont été déterminés par séquençage selon les amorces et conditions PCR décrites par Roddier et al. (2005).

2.4.2. Cohorte de porteurs

Dans la population canadienne-française, deux mutations dans le gène *HSN2* causent la névrite héréditaire NHSA2. Un corpus généalogique a donc été constitué pour chacune des mutations. Les points de départ des généalogies sont les parents ou grands-parents des atteints qui ont été génotypés porteurs d'une ou l'autre des mutations. Au départ, une cohorte de 18 porteurs de la mutation plus commune c.943C→T a été constituée, mais comme un porteur de cette mutation a été adopté, il a été éliminé et l'échantillon final est de 17 porteurs. Pour la mutation la plus rare (c.918-919insA), 6 porteurs composent la cohorte.

2.4.3. Groupes témoins

Deux groupes de témoins ont été constitués pour chaque cohorte de porteurs. Les points de départ des généalogies des témoins ont été sélectionnés dans le fichier généalogique BALSAC-RETRO et ont été appariés aux porteurs selon l'année (plus ou moins 5 ans) et le lieu de mariage des parents (division de recensement). De plus, l'apparement des témoins entre eux et avec les porteurs a été vérifié afin d'éviter d'avoir des coefficients plus grands ou égaux à 0,125. La sélection des témoins en fonction du lieu et de la période de mariage de chaque porteur permet de contrôler les effets de la structure des populations régionales. Par ailleurs, cette méthode ne permet pas de savoir si les témoins sont porteurs ou non de mutations dans le gène *HSN2*.

2.4.4. Introduction des mutations

2.4.4.1. *Prémises*

Dans une population à effet fondateur comme celle du Québec, on peut poser l'hypothèse qu'une mutation rare a été introduite par une seule personne. Si tel est le cas, à cause de la structure généalogique unissant les porteurs à l'ancêtre commun, on s'attend à ce que les porteurs de la mutation soient plus apparentés entre eux que les non porteurs. De plus, cet

ancêtre devrait avoir une fréquence élevée d'apparition dans les généalogies des porteurs et une plus forte contribution génétique aux porteurs qu'aux témoins. Enfin, cet ancêtre devrait être plus spécifique aux porteurs, mais non pas exclusif, puisque théoriquement, à chaque génération une mutation autosomique est transmise à la moitié des enfants d'un individu porteur. « *Therefore, the introducer may have more descendants in the population who are non-carriers than carriers.* » (Vézina et al. 2005a)

2.4.4.2. *Analyse de l'apparentement et de la consanguinité*

Les coefficients d'apparentement et de consanguinité ont été calculés à différentes profondeurs générationnelles au sein des corpus généalogiques de porteurs et de témoins. La comparaison des coefficients observés chez les porteurs et les témoins permet de mieux comprendre les phénomènes démographiques ayant mené à la distribution actuelle des mutations. Les niveaux de consanguinité proche (jusqu'à 4 ou 5 générations) informent sur les modalités du choix du conjoint alors que la consanguinité et l'apparentement aux générations plus éloignées sont plutôt le reflet de l'histoire démographique et de ses conséquences sur la structure généalogique et génétique d'un groupe donné (Vézina et al. 2004).

2.4.4.3. *Identification et caractérisation des noyaux ancestraux*

Dans le but d'identifier l'ancêtre (ou groupe d'ancêtres) ayant la plus grande probabilité d'avoir introduit une mutation, nous avons retenu les ascendants recouvrant 80% ou plus des généalogies. En dépit du fait qu'une introduction unique implique que tous les sujets doivent être reliés à l'ancêtre introducteur, on ne peut écarter la possibilité que cet ancêtre soit absent dans une ou quelques généalogies à cause d'un faux lien ou un lien manquant dans les reconstructions généalogiques. Après avoir sélectionné ces ancêtres, nous avons évalué les liens généalogiques entre eux afin de les regrouper en noyaux ancestraux. L'occurrence et la contribution génétique des noyaux ancestraux au sein des corpus de porteurs et de témoins ont ensuite été analysées, permettant ainsi de vérifier la spécificité de ces noyaux aux différents groupes. Enfin, les noyaux ancestraux les plus probables d'avoir introduit les mutations ont été identifiés et caractérisés. Une attention particulière a été portée à leurs origines, leurs lieux et périodes d'implantation ainsi qu'à leur contribution génétique dans les sous-régions lanauchoises.

CHAPITRE 3

RÉSULTATS

3.1. Analyse démogénétique de Lanaudière

3.1.1. Mesures descriptives des corpus généalogiques

Le tableau 3.1 présente les caractéristiques générales des quatre corpus de 100 généalogies de Lanaudière. Pour les corpus de la période 1945-55, ces différentes caractéristiques sont équivalentes au nord et au sud de Lanaudière. En effet, les généalogies contiennent environ le même nombre d'individus totaux (près de 200 000) et distincts (environ 25 000), l'indice d'homogénéité est ainsi équivalent et la profondeur généalogique moyenne est identique.

Tableau 3.1
Caractéristiques générales des corpus généalogiques de Lanaudière

Période de mariage des sujets	1945 à 1955		1985 à 1995	
	Nord	Sud	Nord	Sud
Nombre de généalogies	100	100	100	100
Nombre d'ancêtres totaux (a)	196 572	195 648	478 984	503 066
Nombre d'ancêtres distincts (b)	24 582	24 907	40 130	48 200
Indice d'homogénéité (a/b)	8,0	7,9	11,9	10,4
Profondeur généalogique				
Moyenne (σ)	9,3 (1,7)	9,3 (1,7)	10,5 (1,9)	10,4 (2,2)
Maximale	15	14	17	17

Les branches généalogiques ascendantes des sujets mariés en 1945-55 atteignent en moyenne 9,3 générations, alors que celles des sujets mariés en 1985-95 s'interrompent en moyenne à 10,5 générations. Les généalogies de la période plus récente atteignent donc en moyenne un peu plus d'une génération que celle de la période 1945-55, ce qui est conséquent avec l'écart de 30 à 50 ans séparant les mariages des sujets des deux périodes, tout en considérant qu'une génération moyenne est de 30 ans (Tremblay et Vézina 2000). Ce décalage générationnel entre les généalogies des deux périodes est clairement illustré par la distribution des généalogies des quatre corpus selon leur profondeur généalogique moyenne (figure 3.1).

Une génération supplémentaire dans les généalogies de la période plus récente indique aussi que les ancêtres qui y sont retrouvés sont plus nombreux qu'à la période précédente. Près de 200 000 ancêtres ont ainsi été identifiés dans les corpus généalogiques de la période 1945-55, alors que près de 500 000 ancêtres ont été retrouvés dans ceux de l'autre période. Dans les généalogies de la période 1985-95, les nombres d'ancêtres totaux et distincts sont plus élevés au sud qu'au nord de Lanaudière, et on observe un indice d'homogénéité plus bas dans cette sous-région. Pour la période 1985-95, les ancêtres des sujets de la partie sud apparaissent donc en moyenne moins souvent dans les généalogies que ceux du nord de Lanaudière.

Figure 3.1

Distribution des généalogies au sein de chacun des corpus généalogiques selon leur profondeur généalogique moyenne

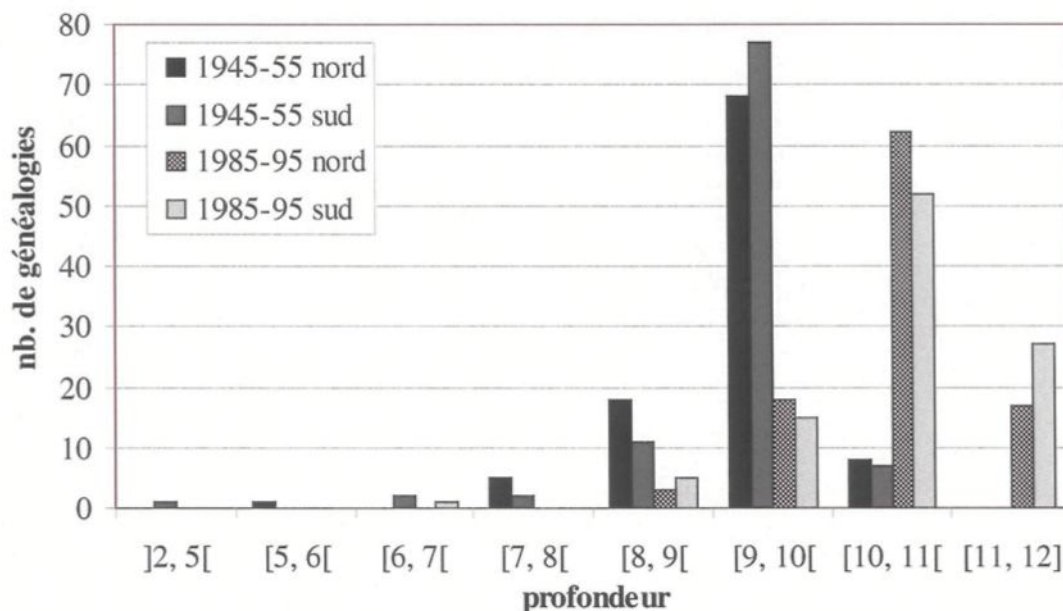


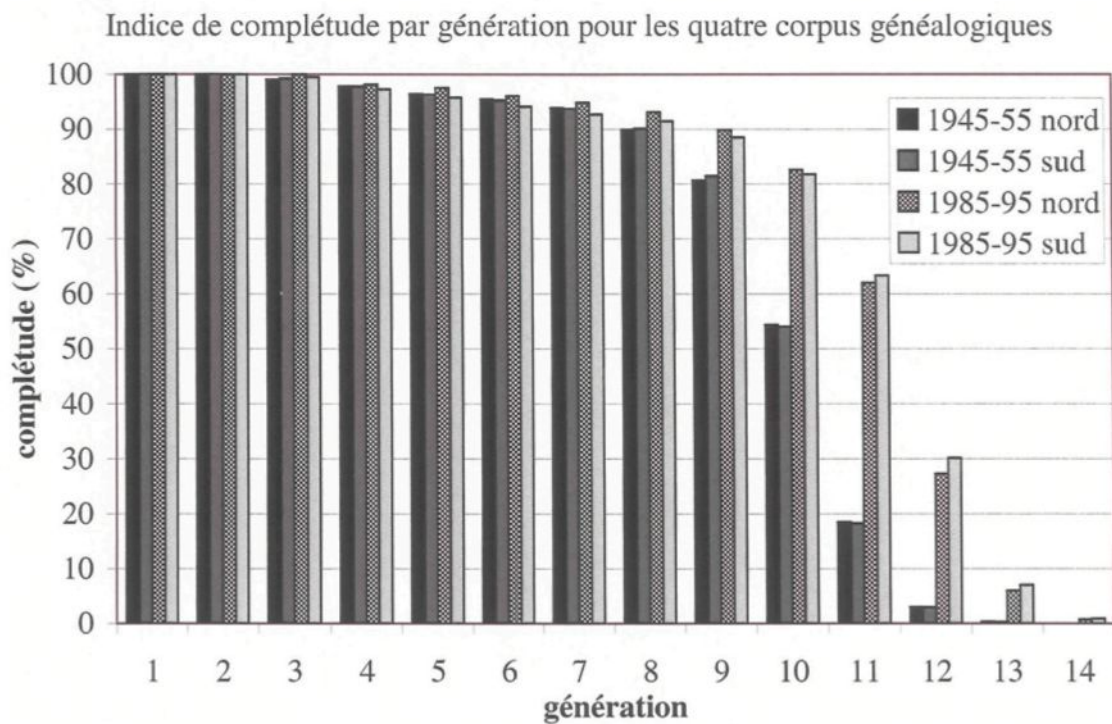
Tableau 3.2

Nombres d'ancêtres attendus, retrouvés et distincts à chaque génération dans les corpus généalogiques de Lanaudière

Génération	Nombre d'ancêtres attendus	1945 à 1955				1985 à 1995			
		Nord		Sud		Nord		Sud	
		retrouvés	distincts	retrouvés	distincts	retrouvés	distincts	retrouvés	distincts
1	200	200	200	200	200	200	200	200	200
2	400	400	392	400	395	400	398	400	400
3	800	792	745	794	750	800	785	796	792
4	1 600	1 564	1 380	1 564	1 373	1 570	1 477	1 556	1 532
5	3 200	3 084	2 429	3 080	2 431	3 120	2 759	3 064	2 915
6	6 400	6 110	4 045	6 096	4 065	6 146	4 882	6 024	5 497
7	12 800	12 014	6 160	11 992	6 194	12 138	7 960	11 868	9 627
8	25 600	23 008	7 720	23 068	7 722	23 838	11 683	23 414	14 583
9	51 200	41 282	7 972	41 704	7 991	45 990	13 314	45 302	15 892
10	102 400	55 650	6 654	55 312	6 507	84 562	12 161	83 714	13 949
11	204 800	37 766	4 050	37 366	3 907	126 964	9 423	129 776	10 269
12	409 600	12 322	1 612	11 916	1 466	111 584	6 137	123 182	6 684
13	819 200	2 198	349	2 040	308	48 884	3 106	57 354	3 546
14	1 638 400	180	52	116	44	11 242	890	14 368	1 065
15	3 276 800	2	2	0	0	1 480	170	1 928	192
16	6 553 600	0	0	0	0	64	22	118	24
17	13 107 200	0	0	0	0	2	2	2	2
Total	26 214 200	196 572		195 648		478 984		503 066	

Les nombres d'ancêtres attendus, retrouvés et distincts sont détaillés pour chaque période et chaque sous-région dans le tableau 3.2. Le nombre d'ancêtres auquel on s'attend théoriquement double à chaque pas en arrière dans les générations. Les généalogies de tous les corpus sont complètes aux deux premières générations, soit celles des parents et grands-parents, puisque c'est un critère de sélection des sujets (cf. section 2.3.2). Le nombre d'ancêtres retrouvés dans les généalogies par génération augmente jusqu'à atteindre un maximum à la 10^e génération, dans les corpus de la période 1945-55. La diminution subséquente correspond à une chute de la complétude des généalogies. Dans les corpus de la période 1985-95, le nombre d'ancêtres retrouvés atteint un maximum à la 11^e génération dans les deux sous-régions. Dans les différents corpus, les ancêtres retrouvés dans les généalogies ne sont pas tous distincts, dès la 2^e ou 3^e génération.

Figure 3.2

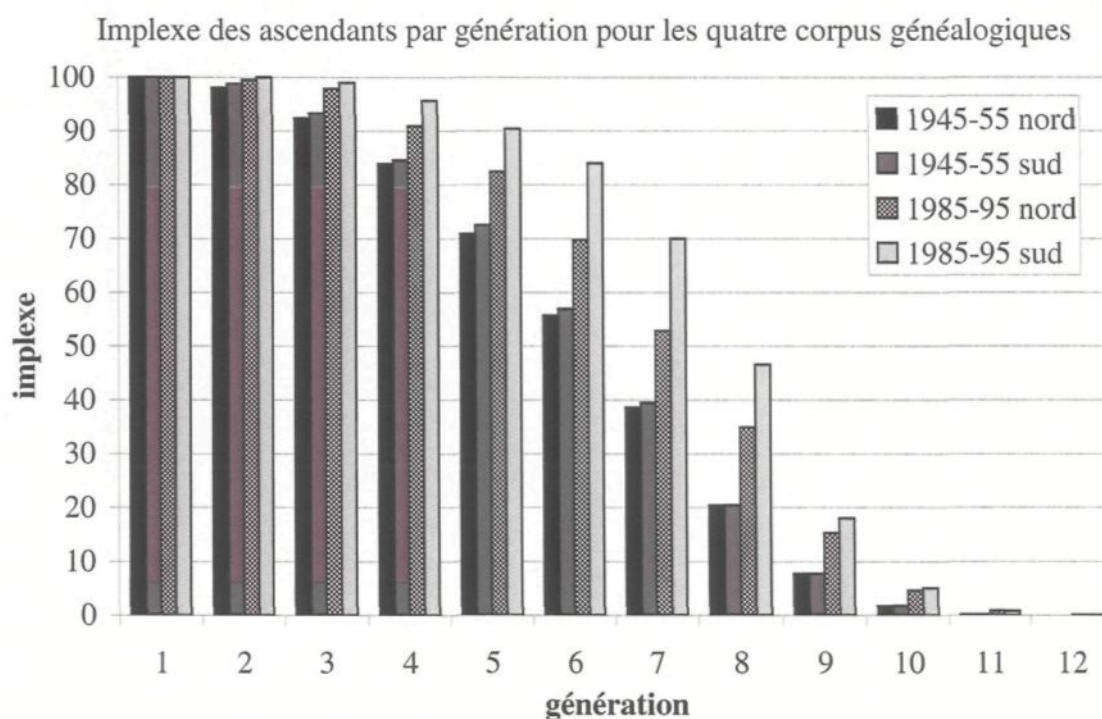


La figure 3.2 permet de comparer la complétude par génération des différents corpus généalogiques. Les valeurs numériques correspondantes sont retrouvées à l'annexe 2. À l'intérieur de chacune des périodes, les généalogies du nord et du sud de Lanaudière ont une complétude équivalente. Comme les reconstitutions généalogiques s'interrompent généralement avec les premiers ancêtres implantés au Québec, la chute du degré de complétude correspond à la période d'implantation de ces fondateurs sur le territoire. Pour la

période 1945-55, l'indice de complétude demeure au dessus de 80% jusqu'à la 9^e génération. À partir de la 10^e génération, il diminue abruptement pour atteindre moins de 5% à la 12^e génération. Pour la période 1985-95, la même diminution de la complétude est observée, mais avec un décalage d'une génération.

L'implexe des ascendants par génération pour chacun des corpus généalogiques est illustré à la figure 3.3 (valeurs numériques en annexe). Plus on remonte les générations, plus le nombre d'individus étant apparus plus d'une fois dans les généalogies augmente. Il est intéressant de noter que même si les branches généalogiques peuvent atteindre jusqu'à 17 générations de profondeur, dès la 11^e ou 12^e génération, il n'y a plus de nouveaux entrants dans les généalogies. Les implexes des corpus du nord et du sud de Lanaudière sont équivalents pour la période 1945-55, mais ne le sont pas pour la période 1985-95. En effet, les ascendances des sujets mariés au sud de Lanaudière démontrent une plus grande part de nouveaux entrants dans les généalogies que celles du nord et ce, de façon marquée entre les 4^e et 8^e générations. À partir de la 3^e génération, on remarque une proportion nettement plus grande de nouveaux entrants dans les généalogies de la période 1985-95 par rapport aux corpus de l'autre période.

Figure 3.3



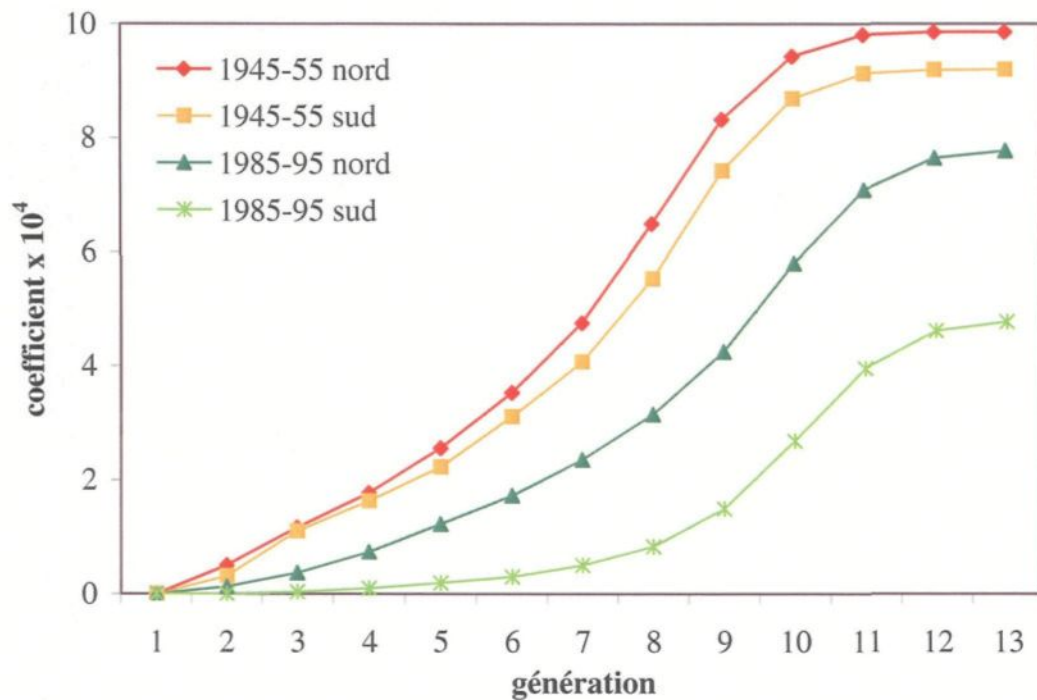
3.1.2. Apparentement

3.1.2.1. *Apparentement intragroupe*

Les courbes d'apparentement intragroupe moyen par génération pour chacun des corpus généalogiques sont présentées à la figure 3.4 (valeurs correspondantes en annexe). Elles montrent l'intensité des liens unissant les sujets de chaque corpus à chaque profondeur générationnelle. Les niveaux d'apparentement entre les sujets sont nuls lorsque seule la génération des parents est considérée, puisque les frères et sœurs ont été exclus de l'échantillon. Les courbes d'apparentement suivent une croissance logistique et plafonnent à partir de la 12^e ou 13^e génération alors que peu de nouveaux liens généalogiques ont pu être identifiés conduisant à une augmentation négligeable des coefficients.

Figure 3.4

Coefficients d'apparentement intragroupe par génération



Les échantillons sous-régionaux de la période 1945-55 affichent les niveaux d'apparentement intragroupe les plus élevés. Les coefficients des sous-régions sud et nord atteignent les valeurs maximales de 9,20 et 9,86 pour 10 000 respectivement. À la 3^e génération, on observe un apparentement de plus de 1,1 pour 10 000 qui résulte de liens d'apparentement entre 25 paires

de sujets, soit une proportion des 4950 paires de 0,05%, tel qu'indiqué au tableau 3.3. Près du tiers de l'apparentement de la période 1945-55 est expliqué par les liens entre les sujets qui passent par des ancêtres présents dans les cinq premières générations. En revanche, la majeure partie de l'apparentement s'explique par des liens impliquant les ancêtres retrouvés entre la 6^e et 10^e génération (i.e. liens d'apparentement éloignés) si bien que les coefficients augmentent considérablement entre ces générations. D'autre part, l'accroissement de la proportion de paires de sujets apparentés se situe entre les 5^e et 9^e générations. Enfin, bien que le nord de Lanaudière présente des valeurs un peu plus grandes que le sud, la différence observée entre les deux n'est pas statistiquement significative avec le test de permutation, et ce, pour toutes les générations (annexe 4). De plus, une proportion similaire de paires de sujets de chacun de ces corpus partage un ou plusieurs ancêtre(s).

Tableau 3.3

Proportion des 4950 paires de sujets à l'intérieur de chacun des corpus généalogiques ayant au moins un ancêtre en commun pour chaque profondeur générationnelle

Génération	1945 à 1955		1985 à 1995	
	Nord	Sud	Nord	Sud
1	0,0	0,0	0,0	0,0
2	0,05	0,05	0,0	0,0
3	0,3	0,5	0,2	0,0
4	1,3	1,5	0,8	0,2
5	6,4	5,0	3,3	0,8
6	23,2	20,5	12,4	3,2
7	56,5	54,6	38,6	15,8
8	91,4	89,0	72,4	54,8
9	99,9	97,7	99,2	97,0
10	100,0	98,0	100,0	100,0
11	100,0	98,0	100,0	100,0

La situation est différente au sein des corpus de la période plus récente. En effet, leurs courbes d'apparentement se présentent différemment et les sujets du sud de Lanaudière sont significativement moins apparentés entre eux que ceux du nord dès la 2^e génération (annexe 4). Alors que l'apparentement de la sous-région nord croît progressivement à partir de la 2^e génération, l'apparentement entre les sujets du sud de Lanaudière est nul jusqu'à la 3^e

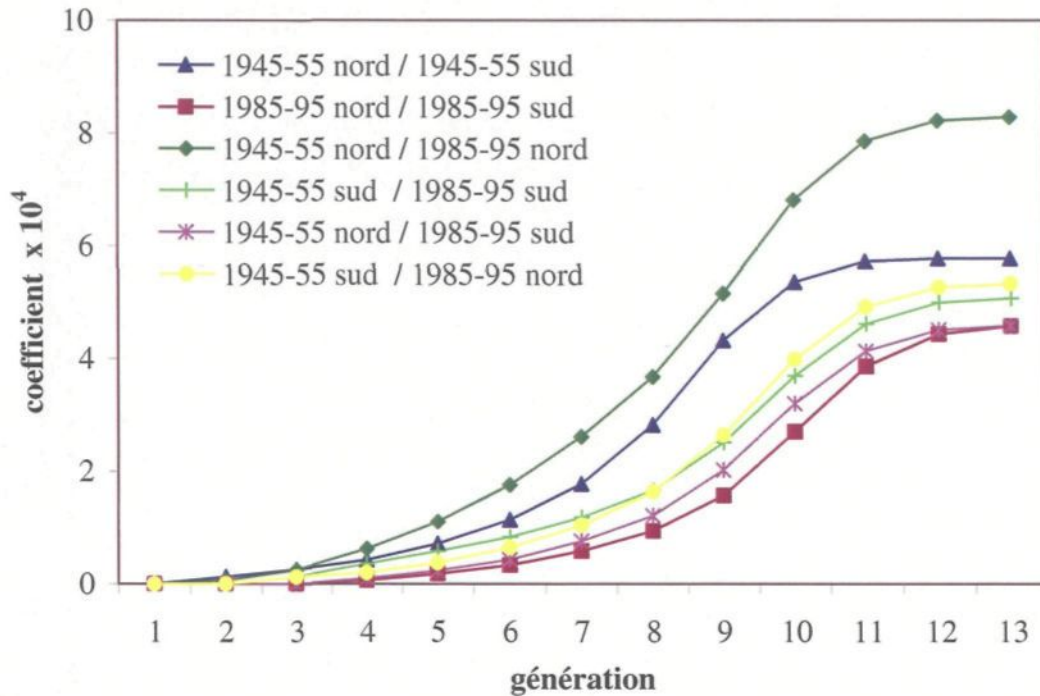
génération, demeure relativement faible jusqu'à la 8^e génération et augmente ensuite de façon presque aussi soutenue qu'au nord de Lanaudière. La proportion de paires apparentées est aussi plus faible chez les sujets de la sous-région sud, particulièrement entre les 4^e et 8^e générations.

La figure 3.4 indique aussi qu'entre les deux périodes, on observe une diminution statistiquement significative des coefficients d'apparentement à chacune des générations (annexe 4), et ce de façon très marquée au sud de Lanaudière. De plus, la part de l'apparentement proche dans les valeurs totales diminue de moitié au nord pour la période 1985-95 et est presque nul au sud de Lanaudière. En fait, ce sont les liens entre apparentés éloignés (plus de 5 générations) qui expliquent principalement l'apparentement observé dans les deux sous-régions à la période plus récente. Ceci est d'autant plus vrai pour la sous-région sud dont les coefficients augmentent essentiellement entre la 8^e et la 12^e génération, donc à travers des liens d'apparentement qui impliquent des ancêtres ayant vécu il y a 240 à 360 ans, soit entre 1630 et 1750, ce qui correspond à la période du Régime français. Au nord de Lanaudière, l'apparentement suit sensiblement la même courbe d'une période à l'autre, mais les coefficients sont nettement moins élevés pour la période 1985-95.

3.1.2.2. *Apparentement intergroupe*

La figure 3.5 illustre les résultats des mesures d'apparentement intergroupe. Les valeurs numériques correspondantes sont présentées à l'annexe 5. Les niveaux d'apparentement intergroupe sont globalement plus faibles que ceux intragroupe observés pour la période 1945-55. Les sujets d'une sous-région donnée mariés en 1945-55 sont donc plus apparentés entre eux qu'ils ne le sont avec les sujets de l'autre sous-région, ou de l'autre période. De façon générale, on remarque que l'apparentement proche explique une faible part de l'apparentement total entre les sous-régions.

Figure 3.5
Coefficients moyens d'apparentement intergroupe par génération
dans les corpus de Lanaudière



À chaque génération, l'écart observé entre les coefficients des paires de sous-région n'est pas d'égale intensité. La comparaison des coefficients permet de saisir l'intensité des liens d'apparentement entre les différents corpus généalogiques et la structuration des sous-régions au cours du 20^e siècle. Ainsi, la figure 3.5 montre qu'en 1945-55, les sous-régions lanaudoises sont beaucoup plus apparentées entre elles qu'en 1985-95, et que pour les deux périodes l'augmentation des coefficients se situe après la 6^e génération. D'autre part, le nord de Lanaudière conserve des niveaux d'apparentement nettement plus forts entre les périodes que le sud et ces valeurs sont les plus élevées que l'on observe entre les groupes. Fait intéressant, les sujets du nord de Lanaudière en 1985-95 partagent beaucoup d'ancêtres avec ceux du sud de la période ancienne.

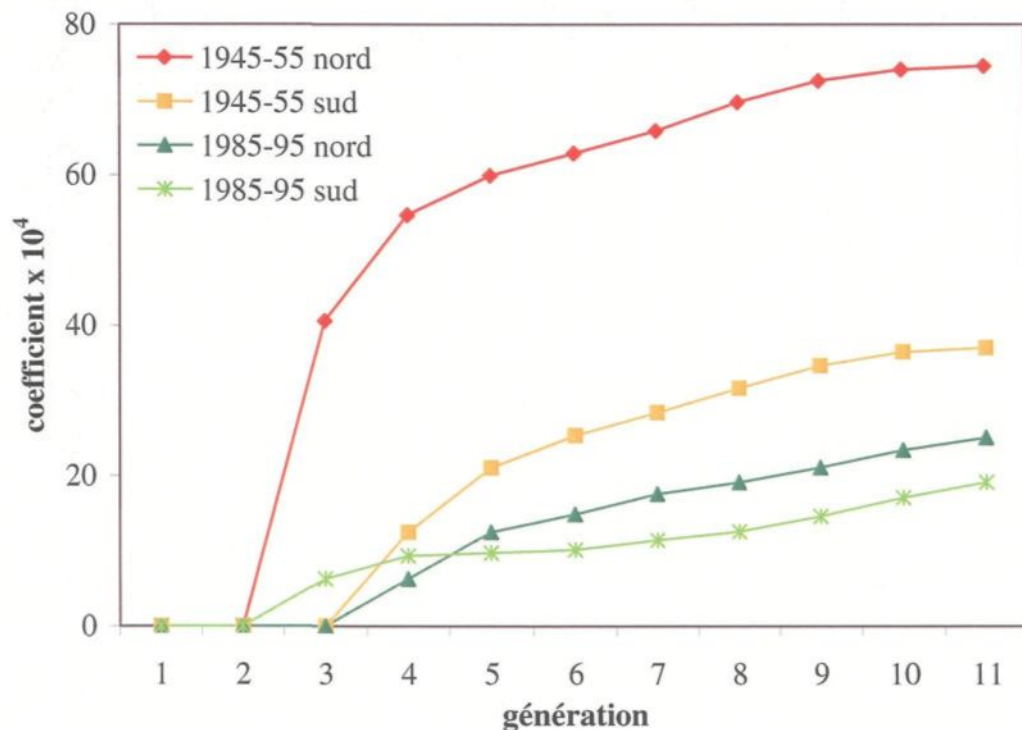
3.1.3. Consanguinité

Les coefficients moyens de consanguinité des corpus de Lanaudière sont présentés à la figure 3.6. Les valeurs atteignent des niveaux plus élevés (annexe 7) que les coefficients

d'apparemment ce qui signifie que l'apparemment est généralement plus grand entre les conjoints qu'entre les sujets. Les coefficients plafonnent aux 11^e et 12^e générations à la période plus ancienne, alors qu'à la période plus récente, les valeurs maximales sont atteintes à la 13^e génération. Les sujets du nord de Lanaudière mariés durant la période 1945-55 montrent les niveaux de consanguinité les plus forts. La différence observée avec les autres corpus découle principalement de boucles généalogiques à la troisième génération chez six sujets et chez 12 sujets à la 4^e génération (le nombre de sujets issus d'une union consanguine par génération est présenté à l'annexe 7). À la période 1945-55, le sud de Lanaudière présente des coefficients nettement plus faibles que le nord. Par contre, pour les deux sous-régions, l'augmentation des coefficients après la 4^e génération est proportionnelle, et le nombre de sujets ayant un coefficient de consanguinité non-nul est alors tout à fait comparable. Toujours pour cette période, on remarque des coefficients non nuls de consanguinité proche (5 générations et moins) chez le cinquième des sujets. En revanche, la moitié des sujets sont issus d'unions consanguines lorsqu'on rejoint la 7^e génération et 99% à la 10^e génération.

Figure 3.6

Coefficients moyens de consanguinité des corpus généalogiques de Lanaudière



À la période plus récente, les coefficients de consanguinité sont supérieurs au sud de Lanaudière pour les 3^e et 4^e générations à cause d'un lien consanguin à la troisième génération chez un sujet de cette sous-région. La situation s'inverse entre la 5^e et la 7^e génération alors que les coefficients du nord de Lanaudière augmentent plus que le sud et par la suite, l'écart entre les valeurs se stabilise. Dans les deux sous-régions, la consanguinité observée jusqu'à la cinquième génération explique la moitié des valeurs totales et concerne un nombre restreint de sujets (13 au nord et 4 au sud). Pour les générations subséquentes, le nombre de sujets issus d'une union consanguine est toujours supérieur au nord de Lanaudière jusqu'à ce que le maximum soit atteint.

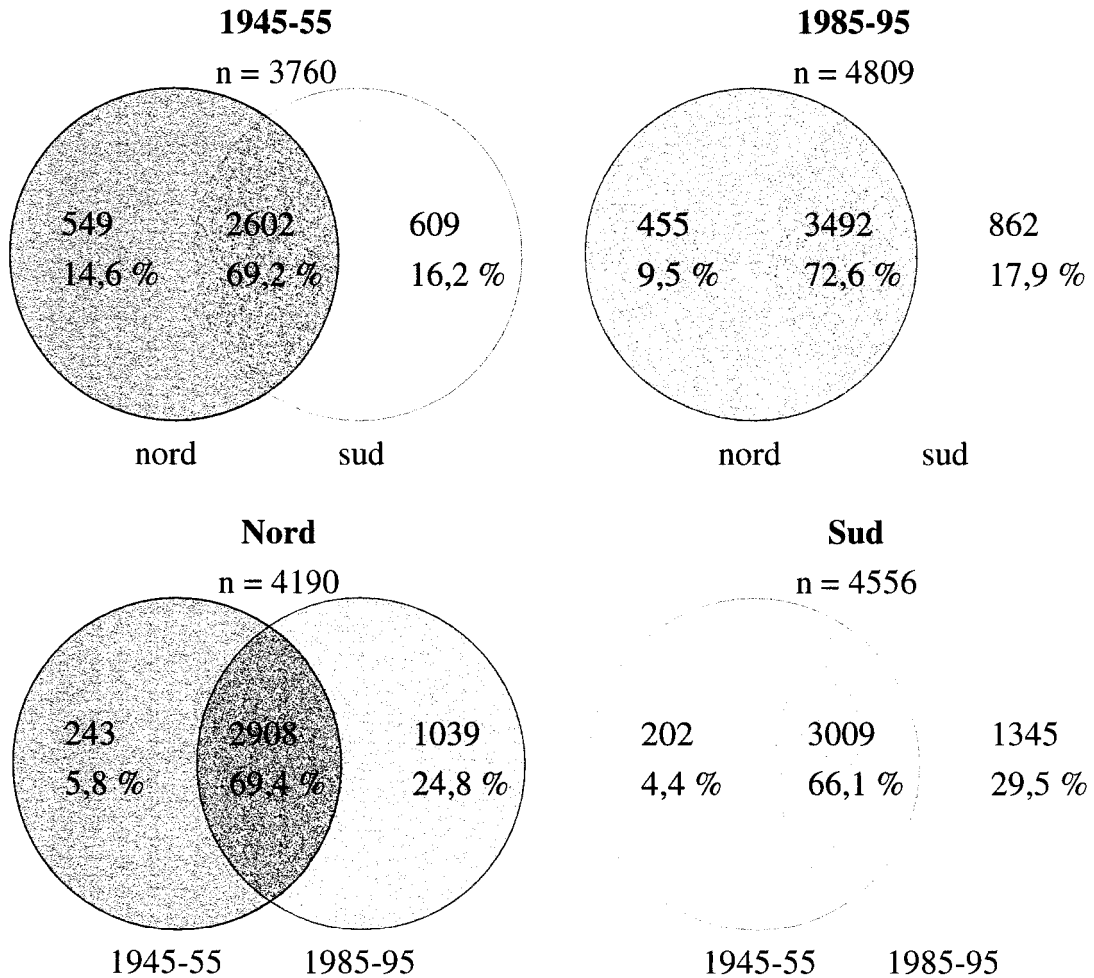
De la période plus ancienne à la plus récente, les niveaux de consanguinité proche et éloignée diminuent de façon marquée au nord de Lanaudière (test de Student en annexe). De plus, le rapport entre les sous-régions change. En effet, le nord de Lanaudière montre des niveaux de consanguinité nettement plus forts que le sud de Lanaudière en 1945-55 alors que les coefficients de la période 1985-95 ne sont pas significativement différents.

3.1.4. Fondateurs provinciaux

Les fondateurs provinciaux sont les premiers ancêtres immigrants au Québec des lignées ascendantes. Dans les 400 généalogies de Lanaudière, on retrouve un total de 5033 fondateurs provinciaux dont 1108 spécifiques à un seul corpus, 725 communs à 2 corpus, 695 communs à 3 corpus et 2505 communs aux quatre corpus. La figure 3.7 présente les combinaisons de corpus permettant de caractériser la distribution intrarégionale des fondateurs à chacune des périodes et la spécificité des fondateurs observés entre les deux périodes au nord et au sud de Lanaudière.

Figure 3.7

Distribution des fondateurs provinciaux selon leur apparition dans les corpus généalogiques de Lanaudière



Pour les deux périodes, environ 70% des fondateurs provinciaux apparaissent dans les généalogies des sujets du nord et du sud (figure 3.7). Pour la période 1945-55, environ 15% des fondateurs sont spécifiques à l'une ou l'autre des sous-régions. À la période plus récente, on remarque un nombre plus élevé de fondateurs provinciaux spécifiques au sud de Lanaudière, soit 17,9% versus 9,5% au nord.

Les sujets mariés au nord de Lanaudière en 1945-55 et en 1985-95 ont 2908 fondateurs provinciaux en commun, soit 69,4% des 4190 fondateurs observés. La grande majorité des

fondateurs provinciaux du nord de Lanaudière de la période ancienne apparaissent dans les généalogies des sujets mariés dans cette même sous-région 30 à 50 ans plus tard, et seulement 5,8% ne s'y retrouvent pas. La situation est similaire pour le sud de Lanaudière quoique l'on remarque une proportion un peu plus faible de fondateurs communs aux deux périodes et spécifiques à la période ancienne.

3.1.4.1. Occurrence et recouvrement

L'occurrence d'un fondateur correspond au nombre de fois qu'il apparaît dans les généalogies. Logiquement, plus le nombre de génération entre les sujets et un fondateur est grand, plus celui-ci a de chances d'apparaître souvent dans les généalogies. L'occurrence est très variable d'un fondateur à un autre. Le tableau 3.4 présente la distribution des fondateurs provinciaux selon leur occurrence dans les différents corpus de Lanaudière et leur spécificité aux généalogies d'une sous-région versus l'autre pour chacune des périodes. À la période 1945-55, l'occurrence des fondateurs provinciaux dans chacune des sous-régions affiche des proportions équivalentes au nord et au sud de Lanaudière que ces fondateurs soient spécifiques ou communs aux deux sous-régions.

Les fondateurs provinciaux spécifiques aux corpus sous-régionaux de la période 1945-55 apparaissent une seule fois dans les généalogies dans environ 60% des cas et moins de cinq fois dans environ 90% des cas. En revanche, seulement 35% des fondateurs provinciaux communs aux deux sous-régions ont moins de cinq apparitions. C'est donc dire que les fondateurs spécifiques ont généralement une plus faible occurrence que les fondateurs communs aux deux sous-régions. D'autre part, 98,8% des fondateurs provinciaux ont un nombre d'occurrence inférieur à 150 et 65% ne dépassent pas 9 apparitions. À la période 1985-95, la distribution des fondateurs spécifiques et communs selon leur occurrence dans les deux sous-régions présente des proportions similaires, tout comme à la période 1945-55. Toutefois, le poids des fondateurs spécifiques est plus grand au sud qu'au nord de Lanaudière à la période récente. On retrouve ainsi une plus grande proportion de fondateurs (40%) ayant moins de 5 apparitions dans cette sous-région.

Tableau 3.4

Distribution des fondateurs provinciaux selon la ou les sous-régions où ils apparaissent
et leur occurrence dans les généalogies

Occurrence	Nord						Sud					
	Spécifique		Commun		Total		Spécifique		Commun		Total	
	N	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
1945-55												
1	329	59,9	290	11,1	619	19,6	351	57,6	331	12,7	682	21,2
2 – 4	174	31,7	631	24,3	805	25,5	202	33,2	581	22,3	783	24,4
5 – 9	38	6,9	549	21,1	587	18,6	44	7,2	513	19,7	557	17,3
10 – 49	8	1,5	880	33,8	888	28,2	12	2,0	951	36,5	963	30,0
50 – 149			214	8,2	214	6,8			188	7,2	188	5,9
150 et plus			38	1,5	38	1,2			38	1,5	38	1,2
Total	549	100,0	2602	100,0	3151	100,0	609	100,0	2602	100,0	3211	100,0
1985-95												
1	294	64,6	427	12,2	721	18,3	537	62,3	336	9,6	873	20,1
2 – 4	129	28,4	605	17,3	734	18,6	269	31,2	613	17,6	882	20,3
5 – 9	29	6,4	579	16,6	608	15,4	52	6,0	504	14,4	556	12,8
10 – 49	3	0,7	1239	35,5	1242	31,5	4	0,5	1356	38,8	1360	31,2
50 – 149			453	13,0	453	11,5			517	14,8	517	11,9
150 et plus			189	5,4	189	4,8			166	4,8	166	3,8
Total	455	100,0	3492	100,0	3947	100,0	862	100,0	3492	100,0	4354	100,0

Les fondateurs spécifiques des deux périodes ont en général de faibles valeurs d'occurrence. Au total, on dénote une proportion plus grande de fondateurs apparaissant moins de 5 fois dans les généalogies de la période plus ancienne. Inversement, plus de fondateurs provinciaux ont des valeurs élevées d'occurrence dans les généalogies de la période plus récente. Comme le nombre de générations est plus grand entre les sujets mariés durant la période 1985-95 et les fondateurs communs aux deux périodes, un nombre plus grand d'occurrences est possible pour ces fondateurs dans les généalogies de ces sujets que dans celles de la période 1945-55.

Le recouvrement indique le nombre de sujets auxquels un fondateur provincial est relié, autrement dit, cette mesure correspond au nombre de généalogies où apparaît un fondateur, peu importe son nombre d'apparitions. Bien évidemment, les fondateurs apparaissant une seule fois dans les généalogies recouvrent une seule généalogie. Néanmoins, un fondateur apparaissant plus d'une fois ne recouvre pas nécessairement plus d'une généalogie, puisque ce dernier peut apparaître plus d'une fois dans la même généalogie. Ainsi, on retrouve un plus grand nombre d'individus ayant un recouvrement de 1 que d'individus ayant une occurrence de 1 tel que présenté au tableau 3.5.

À la période 1945-55, la distribution des fondateurs provinciaux selon leur spécificité aux sous-régions et leur recouvrement est équivalente. En somme, un peu plus de 20% des fondateurs recouvrent une seule généalogie et environ 3% des fondateurs recouvrent plus de 50 généalogies. À la période plus récente, la distribution montrée au tableau 3.5 est aussi équivalente, à l'exception de la plus grande proportion des fondateurs communs recouvrant plus de 50 généalogies au nord de Lanaudière. En ce qui concerne le recouvrement des fondateurs provinciaux dans les corpus de Lanaudière, le rapport entre les sous-régions est donc essentiellement similaire aux deux périodes. Plus de 60% des fondateurs spécifiques à une sous-région recouvrent une seule généalogie des sujets mariés en 1945-55 et en 1985-95 et seulement quelques-uns de ces fondateurs se retrouvent dans plus de 10 généalogies. Par contre, une plus grande proportion des fondateurs communs aux deux sous-régions ne dépasse pas le cap des dix généalogies recouvertes à la période plus ancienne.

Tableau 3.5

Distribution des fondateurs provinciaux selon la ou les sous-régions où ils apparaissent
et leur recouvrement dans les généalogies

Recouvrement	Nord						Sud					
	Spécifique		Commun		Total		Spécifique		Commun		Total	
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
1945-55												
1	343	62,5	316	12,1	659	20,9	371	60,9	367	14,1	738	23,0
2 – 4	165	30,1	709	27,2	874	27,7	200	32,8	642	24,7	842	26,2
5 – 9	37	6,7	570	21,9	607	19,3	35	5,7	561	21,6	596	18,6
10 – 49	4	0,7	907	34,9	911	28,9	3	0,5	952	36,6	955	29,7
50 et plus			100	3,8	100	3,2			80	3,1	80	2,5
Total	549	100,0	2602	100,0	3151	100,0	609	100,0	2602	100,0	3211	100,0
1985-95												
1	313	68,8	463	13,3	776	19,7	558	64,7	368	10,5	926	21,3
2 – 4	125	27,5	677	19,4	802	20,3	269	31,2	692	19,8	961	22,1
5 – 9	17	3,7	673	19,3	690	17,5	34	3,9	618	17,7	652	15,0
10 – 49			1367	39,1	1367	34,6	1	0,1	1572	45,0	1573	36,1
50 et plus			312	8,9	312	7,9			242	6,9	242	5,6
Total	455	100,0	3492	100,0	3947	100,0	862	100,0	3492	100,0	4354	100,0

3.1.4.2. *Contribution génétique, origine et période d'implantation*

La contribution génétique d'un fondateur explique la part du pool génique d'un groupe de sujets attribuable à ce fondateur. Nous avons calculé la contribution génétique des fondateurs provinciaux de façon à ce que la somme des valeurs obtenues égale l'entièreté du pool génique. La figure 3.8 illustre ce concept : les courbes représentent la proportion de la contribution génétique cumulée des corpus généalogiques expliquée par la proportion des 5033 fondateurs provinciaux considérés, ceux-ci étant classés en ordre décroissant de contribution génétique. Si on fait l'hypothèse que les fondateurs contribuent tous également à un pool génique donné on retrouverait une droite où les valeurs en abscisse égaleraient les valeurs en ordonnée. La réalité est différente et certains individus laissent un petit nombre de descendants dans la population (voire aucun) alors que d'autres ont un grand impact sur le pool génique contemporain de cette population. Dans les corpus de Lanaudière, les 5033 fondateurs provinciaux ne se retrouvent pas dans tous les corpus généalogiques. La figure 3.8 montre qu'un peu plus de 60% des fondateurs provinciaux expliquent la totalité des pools géniques des sous-régions de la période ancienne, alors qu'à la période plus récente, 78% expliquent le pool génique du nord et 86% celui du sud. Ces proportions correspondent au nombre de fondateurs provinciaux retrouvés dans chacun des corpus généalogiques, nécessaires pour expliquer tous les bassins génétiques.

Figure 3.8

Contribution génétique cumulée (%) de l'ensemble des 5033 fondateurs provinciaux à chacun des corpus généalogiques de Lanaudière selon la proportion de fondateurs

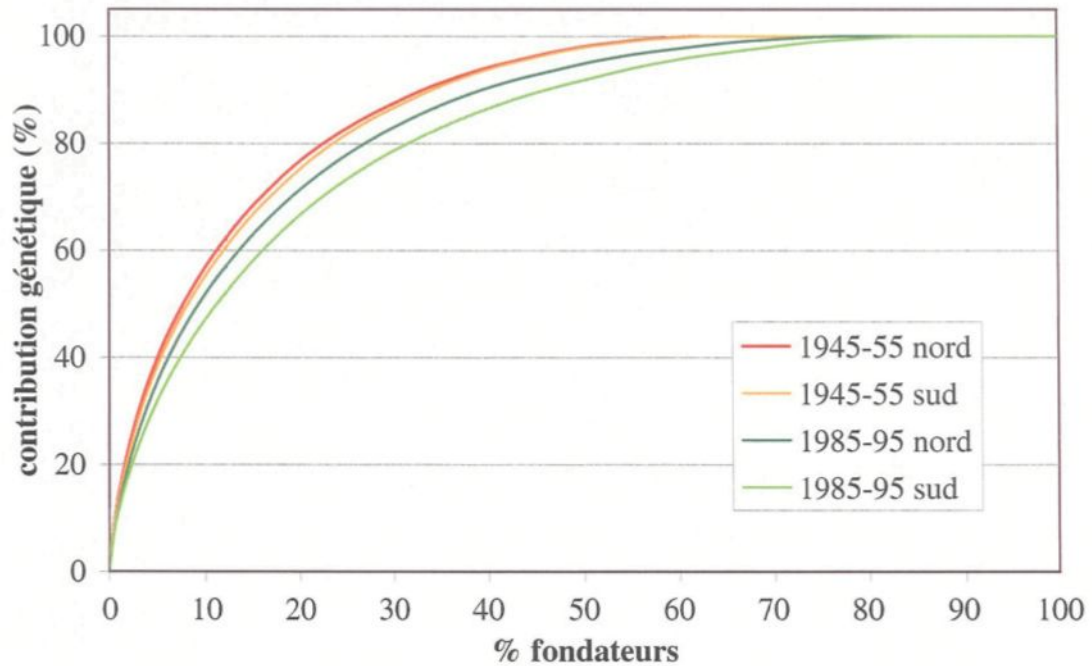
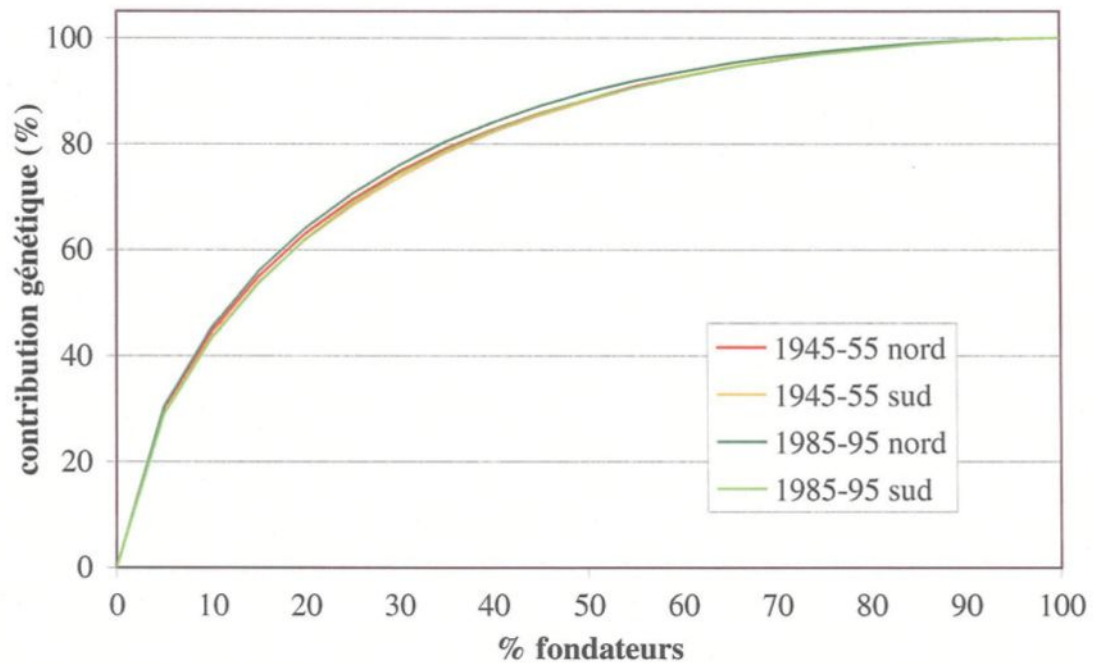


Figure 3.9

Contribution génétique cumulée (%) des fondateurs provinciaux retrouvés dans chacun des corpus généalogiques de Lanaudière selon la proportion de fondateurs



La figure 3.9 illustre de la même façon la contribution génétique cumulée selon la proportion des fondateurs provinciaux, mais cette fois-ci, l'analyse ne tient compte que des fondateurs présents dans les généalogies de chacun des groupes de sujets. La figure montre clairement que la structure de la contribution génétique des fondateurs provinciaux aux pools géniques sous-régionaux est équivalente et ce, pour les deux périodes. Le tiers des bassins génétiques est alors attribuable à 5% des fondateurs provinciaux, 70% à 25% des fondateurs, 90% à 55% des fondateurs et 97% des pools géniques est expliqué par 75% des fondateurs. On observe donc une très grande variabilité de la contribution génétique des fondateurs provinciaux.

Nous avons porté une attention particulière aux 30 fondateurs provinciaux ayant la plus grande contribution génétique dans chacun des corpus généalogiques. Il s'agit donc pour les quatre corpus de 120 fondateurs qui correspondent en fait à 79 individus distincts. Un plus grand nombre de fondateurs sont spécifiques aux corpus généalogiques du sud par rapport aux fondateurs retrouvés dans les corpus du nord. Parmi ces 79 plus gros contributeurs génétiques, quatre sont communs aux quatre corpus, six sont communs à trois corpus, 13 sont communs aux deux corpus du nord, quatre sont communs aux corpus de la période récente et 52 sont spécifiques à un corpus.

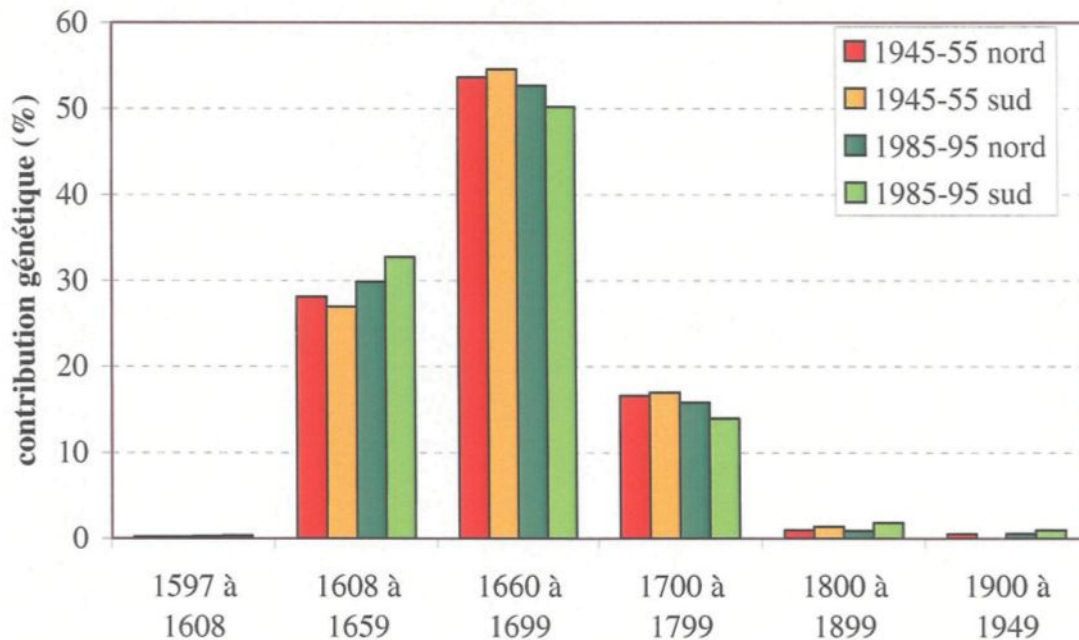
Un fondateur ancien, en termes de générations, aura plus de chances d'avoir contribué fortement au pool génique d'une population qu'un fondateur récent et ceci s'explique par le fait que les possibilités de liens généalogiques augmentent avec le nombre de générations. Néanmoins, un fondateur récent peut avoir un score de contribution génétique élevé pour un ou quelques sujets (à cause des limites imposées par la sélection des sujets, un fondateur récent ne peut avoir un grand nombre de descendants dans les corpus). À l'opposé, un fondateur ancien ne peut avoir un score élevé que s'il apparaît souvent dans les généalogies de plusieurs sujets. Parmi les 79 fondateurs provinciaux ayant la plus grande contribution génétique dans les corpus généalogiques de Lanaudière, seulement dix se sont mariés après 1700 : deux se sont mariés au 18^e siècle et huit se sont mariés après 1880.

La figure 3.10 présente la contribution génétique totale aux corpus généalogiques des fondateurs provinciaux regroupés selon leur période de mariage. Les fondateurs provinciaux

de chacune des périodes de mariage contribuent de façon équivalente aux quatre pools génétiques à l'étude. De minces différences sont observées pour les fondateurs mariés durant la période 1608 à 1659 et 1660 à 1699 qui contribuent respectivement un peu plus et un peu moins aux pools génétiques des sujets mariés en 1985-95. De façon générale, les fondateurs mariés entre 1660 et 1699 sont les plus nombreux et la somme de leurs contributions génétiques explique environ 50% du pool génétique des quatre groupes de sujets (données présentées à l'annexe 9).

Figure 3.10

Contribution génétique totale (%) des fondateurs provinciaux dans les corpus généalogiques de Lanaudière selon leur période de mariage



Les fondateurs provinciaux mariés entre 1608 et 1659 viennent au second rang de la part des pools génétiques qui leur est attribuable ($\approx 30\%$), bien qu'ils soient moins nombreux que ceux mariés durant la période suivante. Par conséquent, ces fondateurs contribuent plus en moyenne que ceux mariés entre 1660 et 1699. En somme, les fondateurs provinciaux mariés avant 1700, expliquent plus de 80% des pools génétiques des quatre groupes. Environ 15% du pool génétique est expliqué par les fondateurs provinciaux mariés au 18^e siècle. Ainsi, la contribution génétique des fondateurs mariés après 1800 représente une faible part des pools génétiques des sujets de Lanaudière.

Tableau 3.6
Distribution et contribution génétique totale (%) des fondateurs provinciaux
dans les corpus généalogiques de Lanaudière selon leur origine

Origine	1945-55				1985-95			
	Nord		Sud		Nord		Sud	
	n	cg	n	cg	n	cg	n	cg
France	2885	90,8	2930	89,9	3491	91,5	3799	91,3
Acadie	164	5,2	169	6,2	287	4,8	331	3,7
Allemagne	13	0,3	11	0,8	17	0,5	23	1,0
Grande-Bretagne	10	1,3	18	0,5	24	0,4	43	0,6
Belgique	9	0,7	10	0,3	11	0,7	12	0,4
Irlande	14	0,5	13	0,4	26	0,3	28	0,3
Ailleurs en Europe	16	0,4	18	0,5	19	0,4	30	1,2
Amérique (sans Acadie)	30	0,5	34	0,7	48	0,9	63	0,9
Indéterminée	10	0,3	8	0,6	24	0,5	25	0,5
Total	3151	100,0	3211	100,0	3947	100,0	4354	100,0

Le tableau 3.6 présente la distribution et la contribution génétique totale des fondateurs provinciaux dans les corpus généalogiques de Lanaudière selon leurs origines. Il en ressort clairement que les fondateurs provinciaux les plus nombreux et ayant le plus contribué génétiquement aux pools géniques de Lanaudière sont originaires de la France, soit environ 90%. Si on ajoute la contribution des fondateurs acadiens, qui sont aussi originaires de la France, 95% des pools géniques de Lanaudière sont expliqués. Dix pour cent des pools géniques s'expliquent par des fondateurs provinciaux d'une origine autre que la France. Dans les corpus de la période plus ancienne, un peu plus de 160 fondateurs provinciaux acadiens sont comptés au nord et au sud de Lanaudière, où respectivement 5,2% et 6,2% des bassins génétiques leur est attribuable. Un plus grand nombre de fondateurs acadiens sont comptés dans les corpus de la période plus récente, mais ils expliquent une plus faible part des pools géniques. Pour la période 1945-55, une part de moins de 1% est attribuable aux différents groupes de fondateurs provinciaux d'une origine autre que française ou acadienne, à l'exception des Britanniques qui comptent pour 1,3% du pool génique du nord de Lanaudière. À la période plus récente, une contribution génétique de 1% ou plus est observée chez les fondateurs provinciaux originaires de l'Allemagne et d'autres pays européens (Autriche, Espagne, Italie, Pays-Bas, Pologne, Portugal, Suisse). Une très faible part des pools géniques

est attribuable à des immigrants dont on n'a pu établir l'origine. Les fondateurs autochtones sont regroupés parmi les fondateurs originaires de l'Amérique (sans l'Acadie).

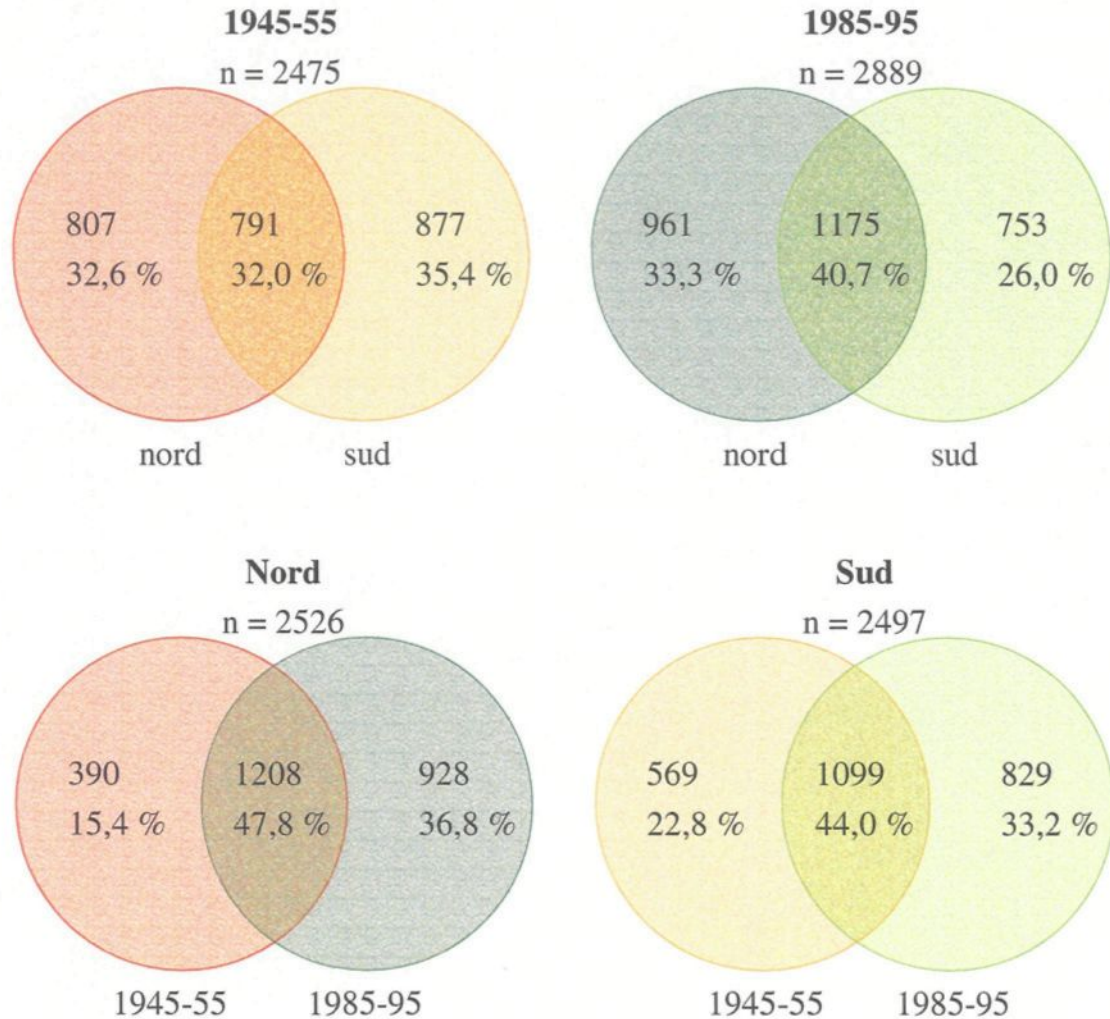
3.1.5. Fondateurs régionaux

Les fondateurs régionaux sont les premiers individus des lignées généalogiques à s'être mariés dans Lanaudière. Dans les quatre corpus de Lanaudière, 3454 fondateurs régionaux sont observés, dont 1363 spécifiques à un corpus, 891 communs à 2 corpus, 615 communs à 3 corpus et 585 communs aux quatre corpus. En comparaison avec les fondateurs provinciaux, on observe chez les fondateurs régionaux une plus grande proportion de fondateurs spécifiques et une plus faible proportion de fondateurs communs aux quatre corpus. Les fondateurs régionaux peuvent provenir d'une autre région du Québec ou être des immigrants s'étant mariés dans Lanaudière. Dans ce cas, ils peuvent être à la fois des fondateurs provinciaux et régionaux s'ils sont les premiers immigrants de leurs lignées à s'être mariés dans Lanaudière. On retrouve entre 100 et 120 fondateurs provinciaux/régionaux dans les différents corpus de Lanaudière. En somme, ils contribuent pour moins de 5% des différents pools géniques à l'étude. La distribution de leurs origines est semblable à celle observée pour l'ensemble des fondateurs provinciaux. Le deux tiers d'entre eux se sont mariés au cours du 18^e siècle.

Dans les généalogies des sujets mariés en 1945-55, le tiers des fondateurs régionaux sont spécifiques à une sous-région ou l'autre et l'autre tiers des fondateurs est donc commun aux deux sous-régions alors qu'à la période 1985-95, une proportion plus grande de fondateurs sont communs aux deux sous-régions (40,7%) et une proportion plus faible est spécifique au sud de Lanaudière (26%), tel que présenté à la figure 3.11. Entre les deux périodes, le nord de Lanaudière partage près de 50% des fondateurs régionaux, mais de plus nombreux fondateurs spécifiques sont observés à la période 1985-95. La même tendance est observée au sud de Lanaudière, bien que les proportions de fondateurs spécifiques à la période 1945-55 soient un peu plus grandes qu'au nord de Lanaudière.

Figure 3.11

Distribution des fondateurs régionaux selon leur apparition
dans les corpus généalogiques de Lanaudière



3.1.5.1. Occurrence et recouvrement

Les fondateurs régionaux montre en moyenne de plus faibles niveaux d'occurrence et de recouvrement que les fondateurs provinciaux (tableaux 3.7 et 3.8). Tel qu'il a été observé pour les fondateurs provinciaux, les fondateurs régionaux communs aux deux sous-régions apparaissent en général plus souvent que les fondateurs spécifiques à un corpus sous-régional. De plus, les fondateurs communs sont plus nombreux à recouvrir plusieurs généalogies que les fondateurs spécifiques.

Tableau 3.7

Distribution des fondateurs régionaux selon la ou les sous-régions où ils apparaissent
et leur occurrence dans les généalogies

Occurrence	Nord						Sud					
	Spécifique		Commun		Total		Spécifique		Commun		Total	
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
1945-55												
1	471	58,4	288	36,4	759	47,5	510	58,2	255	32,2	765	45,9
2 – 4	272	33,7	278	35,1	550	34,4	291	33,2	300	37,9	591	35,4
5 – 9	48	5,9	130	16,4	178	11,1	69	7,9	140	17,7	209	12,5
10 – 49	16	2,0	89	11,3	105	6,6	7	0,8	88	11,1	95	5,7
50 – 149			4	0,5	4	0,3			8	1,0	8	0,5
150 et plus			2	0,3	2	0,1						
Total	807	100,0	791	100,0	1598	100,0	877	100,0	791	100,0	1668	100,0
1985-95												
1	535	55,7	320	27,2	855	40,0	556	73,8	450	38,3	1006	52,2
2 – 4	318	33,1	365	31,1	683	32,0	182	24,2	448	38,1	630	32,7
5 – 9	90	9,4	230	19,6	320	15,0	15	2,0	159	13,5	174	9,0
10 – 49	18	1,9	232	19,7	250	11,7			109	9,3	109	5,7
50 – 149			22	1,9	22	1,0			9	0,8	9	0,5
150 et plus			6	0,5	6	0,3						
Total	961	100,0	1175	100,0	2136	100,0	753	100,0	1175	100,0	1928	100,0

Tableau 3.8

Distribution des fondateurs régionaux selon la ou les sous-régions où ils apparaissent
et leur recouvrement dans les généalogies

Recouvrement	Nord						Sud					
	Spécifique		Commun		Total		Spécifique		Commun		Total	
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
1945-55												
1	484	60,0	294	37,2	778	48,7	536	61,1	283	35,8	819	49,1
2 - 4	275	34,1	297	37,5	572	35,8	293	33,4	305	38,6	598	35,9
5 - 9	39	4,8	118	14,9	157	9,8	47	5,4	125	15,8	172	10,3
10 - 49	9	1,1	79	10,0	88	5,5	1	0,1	77	9,7	78	4,7
50 et plus			3	0,4	3	0,2			1	0,1	1	0,1
Total	807	100,0	791	100,0	1598	100,0	877	100,0	791	100,0	1668	100,0
1985-95												
1	549	57,1	335	28,5	884	41,4	577	76,6	476	40,5	1053	54,6
2 - 4	324	33,7	396	33,7	720	33,7	167	22,2	464	39,5	631	32,7
5 - 9	82	8,5	226	19,2	308	14,4	9	1,2	165	14,0	174	9,0
10 - 49	6	0,6	212	18,0	218	10,2			70	6,0	70	3,6
50 et plus			6	0,5	6	0,3						
Total	961	100,0	1175	100,0	2136	100,0	753	100,0	1175	100,0	1928	100,0

Pour la période 1945-55, les fondateurs régionaux ont une occurrence équivalente au nord et au sud de Lanaudière. Près la moitié de ces fondateurs apparaissent une seule fois dans les corpus généalogiques, moins de 20% ont plus de 5 occurrences et moins de 10 fondateurs atteignent plus de 50 occurrences. Dans les corpus de la période 1985-95, les fondateurs régionaux spécifiques et communs apparaissent en moyenne moins souvent dans les généalogies des sujets du sud de Lanaudière que dans celles du nord. Alors que 52% des fondateurs régionaux n'apparaissent qu'une seule fois dans les généalogies du sud, on observe une proportion de 40% des fondateurs régionaux ayant une seule occurrence dans les généalogies du nord de Lanaudière. D'autre part, on observe une proportion de 15% des fondateurs régionaux apparaissant plus de cinq fois dans les généalogies du sud et de 28% dans les généalogies du nord.

Le recouvrement des fondateurs régionaux montre le même patron de variabilité intrarégionale que pour l'occurrence, c'est-à-dire que la distribution des fondateurs régionaux est équivalente pour les deux sous-régions à la période 1945-55 alors qu'elle diffère d'une sous-région à l'autre pour la période 1985-95. Durant la première période étudiée, plus de 45% des fondateurs régionaux recouvrent une seule généalogie, et 15% des fondateurs recouvrent plus de cinq généalogies, mais seulement quatre fondateurs se retrouvent dans 50 généalogies ou plus. À la période 1985-95, 57% des fondateurs régionaux spécifiques au nord et 77% au sud recouvrent une généalogie. Tout comme les fondateurs spécifiques, les fondateurs communs ont un plus faible recouvrement dans les généalogies du sud. Ainsi, 28,5% et 40,5% des fondateurs communs recouvre respectivement une seule généalogie des sous-régions nord et sud.

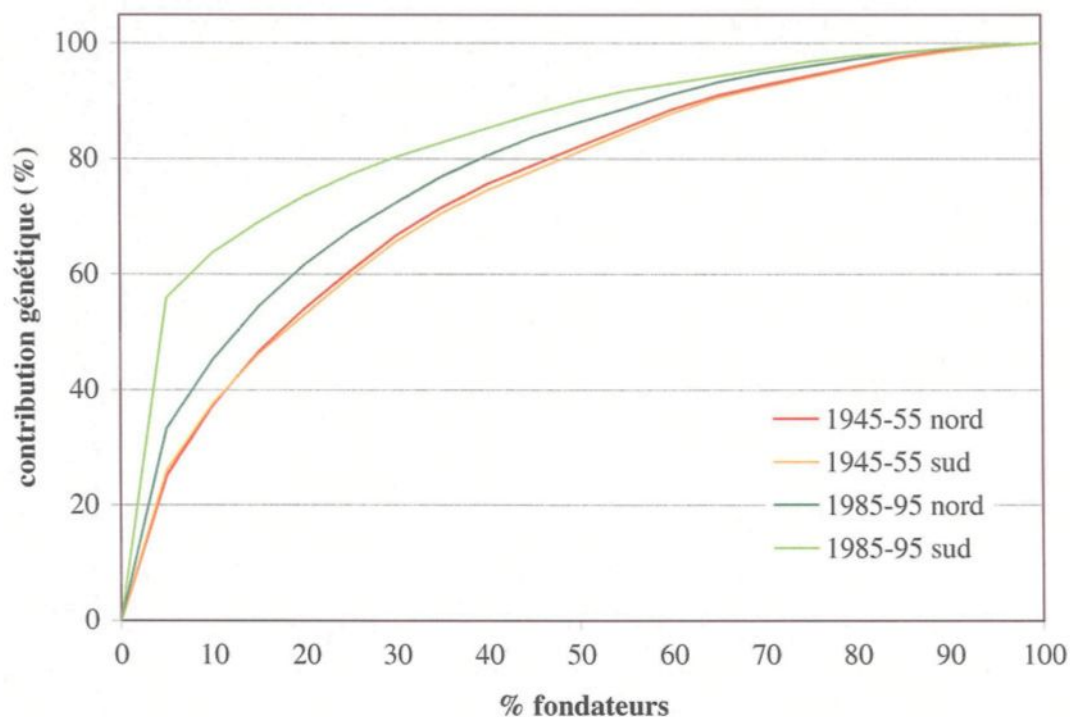
3.1.5.2. *Contribution génétique, origines et périodes de mariage*

La figure 3.12 présente, pour chacun des corpus de Lanaudière, la contribution génétique cumulée des fondateurs régionaux, classés en ordre décroissant de contribution génétique. La forme générale des courbes est similaire, et les différences observées sont plus marquées au début des courbes. On retrouve une grande variabilité de l'apport des fondateurs : un petit nombre de fondateurs contribuent pour une grande proportion des pools géniques et à

l'opposé, un grand nombre de fondateurs contribuent peu. Les courbes correspondant aux corpus de la période 1945-55 sont identiques, alors que celles de la période 1985-95 diffèrent.

Figure 3.12

Contribution génétique cumulée (%) des fondateurs régionaux retrouvés dans chacun des corpus généalogiques de Lanaudière selon la proportion de fondateurs



Pour la période 1945-55, 25% du pool génique est expliqué par les 158 fondateurs régionaux ayant la plus haute contribution génétique au nord de Lanaudière et par 161 fondateurs au sud, soit 5% des fondateurs régionaux dans ces corpus. Pour expliquer 60% des pools géniques sous-régionaux à la période ancienne, on doit considérer 25% des fondateurs régionaux, 65% des fondateurs sont nécessaires pour expliquer 90% des pools géniques et 85% pour expliquer 97%. Comparativement aux courbes de la période 1985-95, les courbes de la période plus ancienne s'approchent plus de la droite hypothétique de contribution génétique égale des fondateurs. Le tiers du pool génique des sujets du nord de Lanaudière mariés durant la période plus récente est attribuable à 5% des fondateurs régionaux, soit 107 individus. Pour expliquer 60% de ce pool génique, 20% des fondateurs sont nécessaires; 90% est attribuable à 60% des fondateurs régionaux et 97% à 80% des fondateurs. Enfin, le pool génique du sud de

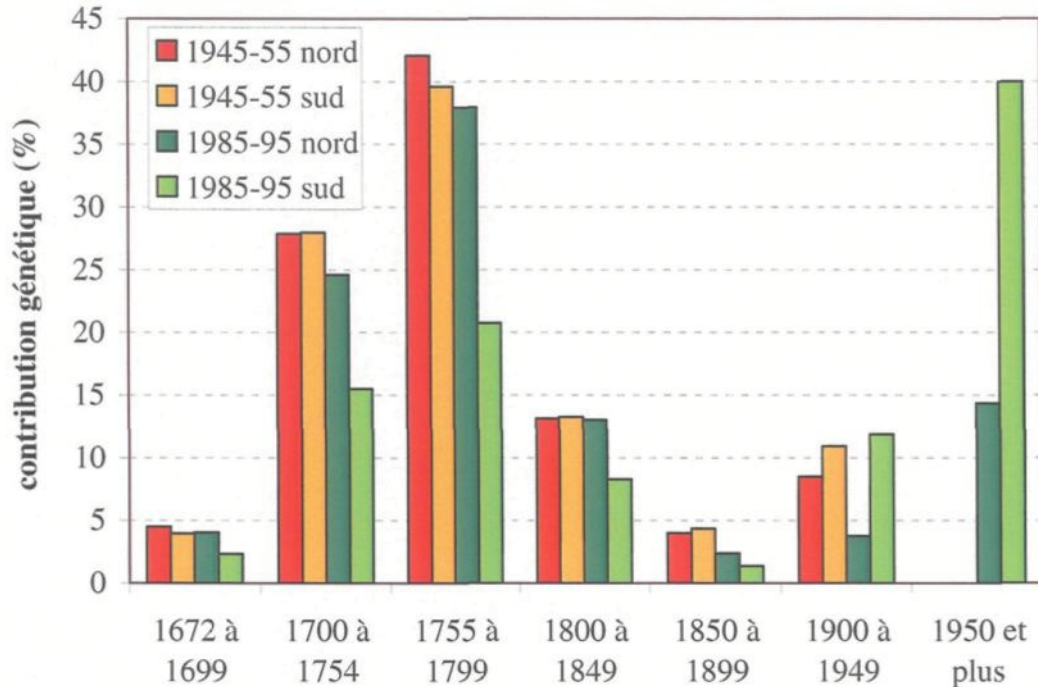
Lanaudière à la période 1985-95 est expliqué à 55% par 5% des fondateurs, à 90% par 55% des fondateurs et à 97% par 80% des fondateurs.

En ce qui concerne la contribution génétique des fondateurs, la différence entre les deux périodes se trouve essentiellement chez les fondateurs régionaux ayant la plus forte contribution génétique. L'examen des ces fondateurs montre en premier lieu que l'on retrouve un nombre considérablement plus grand de fondateurs régionaux ayant des scores de contribution génétique de 0,5 et mariés après 1900 dans les corpus de la période plus récente. Une telle contribution génétique de fondateurs récents correspond à la part du génome d'un sujet provenant d'un ou l'autre de ses parents. On retrouve donc un nombre plus grand de parents qui sont des fondateurs régionaux dans les généalogies des sujets mariés durant la période plus récente.

La contribution génétique des fondateurs regroupés selon leur période de mariage (figure 3.13) corrobore ce résultat. On y observe que les fondateurs régionaux mariés après 1900 expliquent plus de 50% du pool génique des sujets du sud de Lanaudière mariés à la période récente. Les fondateurs régionaux les plus anciens retrouvés dans les corpus de Lanaudière se sont mariés en 1672. Ce couple fait partie des 30 fondateurs ayant la plus haute contribution génétique dans les corpus du nord de Lanaudière. Peu de fondateurs mariés dans Lanaudière avant 1700 sont retrouvés (au total : 56) et ils contribuent pour une faible part des pools géniques lanaudois. Néanmoins, ils sont presque tous retrouvés dans les quatre corpus de Lanaudière. C'est entre 1700 et 1800 que l'on retrouve le plus grand nombre de fondateurs régionaux (voir annexe 10).

Figure 3.13

Contribution génétique totale (%) des fondateurs régionaux
dans les corpus généalogiques de Lanaudière selon leurs périodes de mariage



La distribution de la contribution génétique totale des fondateurs selon leur période de mariage est équivalente dans les corpus de la période 1945-55 alors qu'elle est différente dans les corpus de l'autre période. Les fondateurs régionaux mariés avant 1800 expliquent un peu plus de 70% des pools géniques du nord et du sud de Lanaudière à la période 1945-55. La distribution des fondateurs régionaux selon leur période de mariage dans les généalogies du nord de Lanaudière en 1985-95 est semblable à la période 1945-55, mais une moins grande proportion du pool génique est attribuable aux fondateurs mariés au 18^e siècle ainsi qu'à ceux mariés dans la première moitié du 20^e siècle et une plus grande part à ceux mariés après 1949. En comparaison, dans les généalogies du sud de Lanaudière à la période 1985-95, les fondateurs régionaux des périodes de mariage précédant le 20^e siècle contribuent pour une moindre part du pool génique aux profits des fondateurs mariés après 1900.

Tableau 3.9
Distribution et contribution génétique totale (%) des fondateurs régionaux
dans les corpus généalogiques de Lanaudière selon leur origine

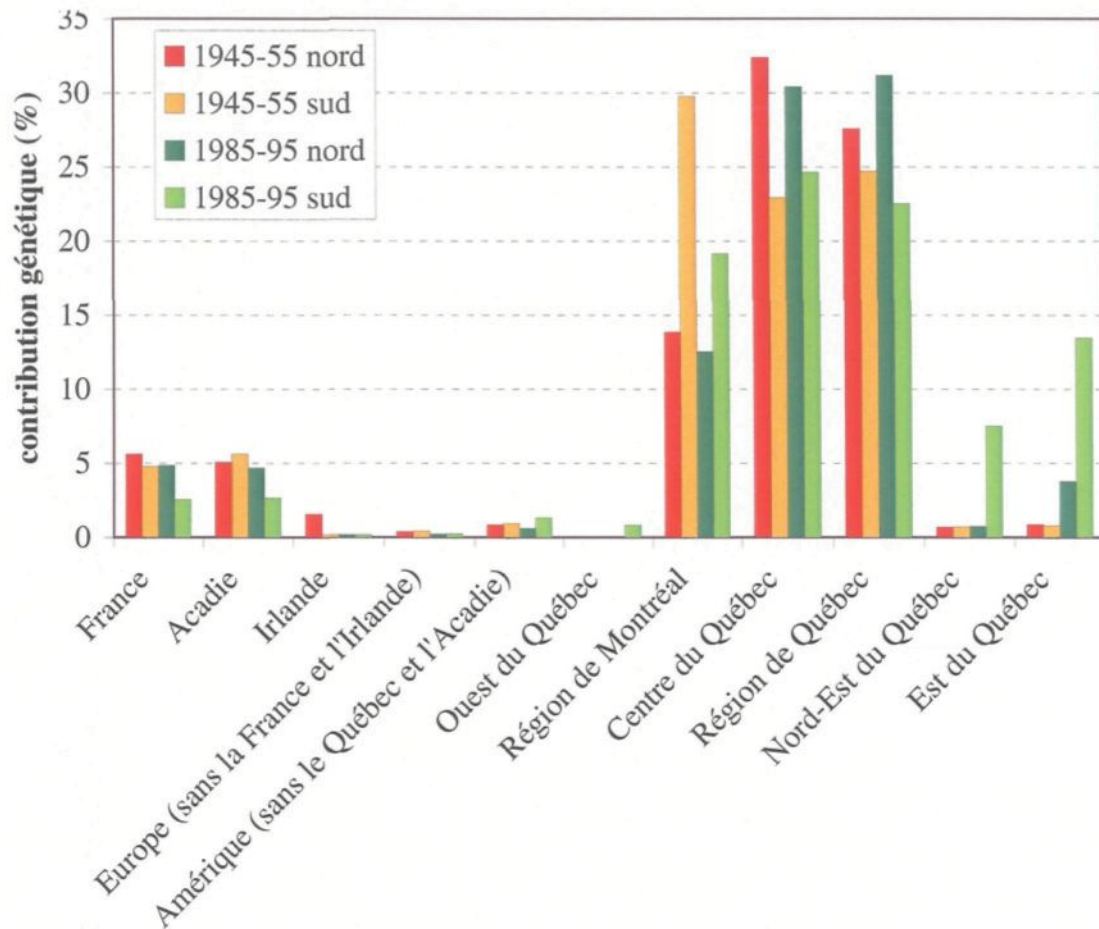
Origine	1945-55				1985-95			
	Nord		Sud		Nord		Sud	
	n	cg	n	cg	n	cg	n	cg
France	91	5,6	95	4,8	105	4,9	108	2,6
Acadie	91	5,1	87	5,6	105	4,7	93	2,7
Irlande	4	1,5	2	0,2	3	0,2	3	0,2
Europe (sans la France et l'Irlande)	6	0,4	8	0,4	6	0,2	4	0,2
Amérique (sans le Québec et l'Acadie)	15	0,8	15	0,9	13	0,6	16	1,3
Ouest du Québec	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1	0,8
Région de Montréal	283	13,9	470	29,8	379	12,5	491	19,2
Centre du Québec	511	32,4	422	22,9	676	30,4	501	24,7
Région de Québec	421	27,6	429	24,7	623	31,2	523	22,5
Nord-Est du Québec	2	0,7	4	0,7	2	0,7	11	7,5
Est du Québec	4	0,9	5	0,8	8	3,8	20	13,5
Contrat de mariage*	141	9,1	103	4,9	173	8,3	128	3,2
Indéterminé	29	2,0	28	4,2	43	2,5	29	1,7
Total	1598	100,0	1668	100,0	2136	100,0	1928	100,0

*Les contrats de mariage ont eu lieu dans un endroit indéterminé au Québec

Le tableau 3.9 présente la proportion de la contribution génétique totale attribuable aux fondateurs régionaux selon leurs origines, et est illustré à la figure 3.14. Pour faciliter l'analyse, les 26 régions du Québec présentées à la carte 1.1 ont été regroupées en 6 grandes régions, soit l'Ouest du Québec (Abitibi, Laurentides, Outaouais et Témiscamingue), la Région de Montréal (Île de Montréal, Laval, Rive-Nord et Rive-Sud de Montréal), le Centre du Québec (Beauce, Bois-Francs, Estrie, Mauricie et Richelieu), la Région de Québec (Côte-de-Beaupré, Côte-du-Sud, Lévis-Lobtinière, Portneuf et ville de Québec et les environs), le Nord-Est du Québec (Charlevoix, Côte-Nord, Saguenay-Lac-St-Jean) et l'Est du Québec (Bas-Saint-Laurent, Gaspésie, Îles-de-la-Madeleine). Les contrats de mariage ont été alloués au Québec, mais la région exacte n'est pas déterminée.

Figure 3.14

Contribution génétique totale (%) des fondateurs régionaux dans les corpus généalogiques de Lanaudière selon leur origine



La contribution génétique des fondateurs régionaux groupés selon leurs origines présente une variabilité considérable d'un corpus à l'autre. Il est intéressant de noter que les fondateurs régionaux immigrants en provenance de la France et de l'Acadie contribuent de façon égale aux pools géniques sous-régionaux de Lanaudière. Au total, environ 10% des pools géniques sous-régionaux observés à la période 1945-55 et du nord de Lanaudière en 1985-95 leur est attribuable et 5% du pool génique du sud en 1985-95. Les fondateurs régionaux immigrants d'une autre origine sont peu nombreux et leur contribution génétique totale ne dépasse pas 1,5%. Les fondateurs régionaux s'étant mariés devant un notaire (contrats de mariage) contribuent pour une part non négligeable des pools géniques sous-régionaux et d'autant plus au nord qu'au sud de Lanaudière. La région québécoise d'origine de ces fondateurs est indéterminée.

À la période 1945-55, les pools géniques sous-régionaux sont expliqués à environ 75% par des fondateurs régionaux provenant des trois régions comprenant les grands pôles de peuplement pionnier en Nouvelle-France (centre du Québec, région de Montréal et de Québec). Toutefois, le sud de Lanaudière reçoit un apport génétique plus grand en provenance de Montréal que le nord (30% versus 14%), dont les deux tiers de la contribution génétique totale provient des fondateurs régionaux originaires du Centre du Québec et de la région de Québec. Moins de 2% de ces pools géniques sont expliqués par des fondateurs régionaux de l'Est et du Nord-Est du Québec et moins de 15% par des fondateurs immigrants.

La structuration du pool génique du nord de Lanaudière en 1985-95 selon les origines des fondateurs régionaux est similaire à celle observée 40 ans plus tôt dans cette même sous-région. Plus de 60% du pool génique est attribuable aux fondateurs régionaux provenant du Centre du Québec et de la région de Québec, 12,5% provient de fondateurs de la région de Montréal et environ 10% des fondateurs régionaux immigrants. Entre les deux périodes, on note quelques distinctions au nord de Lanaudière dont la contribution génétique totale des fondateurs régionaux irlandais supérieure à la période 1945-55 (1,5% versus 0,2%) et un plus grand apport de l'Est du Québec au pool génique de la période 1985-95 (3,8% versus 0,9%).

Le sud de Lanaudière à la période 1985-95 se distingue des autres corpus pour la contribution génétique plus faible des immigrants (7%), des fondateurs provenant des trois régions centrales (66%), et par un apport beaucoup plus grand de l'Est (13,5%) et du Nord-Est du Québec (7,5%). Comparativement à la sous-région sud en 1945-55, une moins grande proportion du pool génique est attribuable aux fondateurs régionaux originaires de Montréal (20 % versus 30%).

3.2. Étude épidémiogénétique de la névrite héréditaire NHSA2

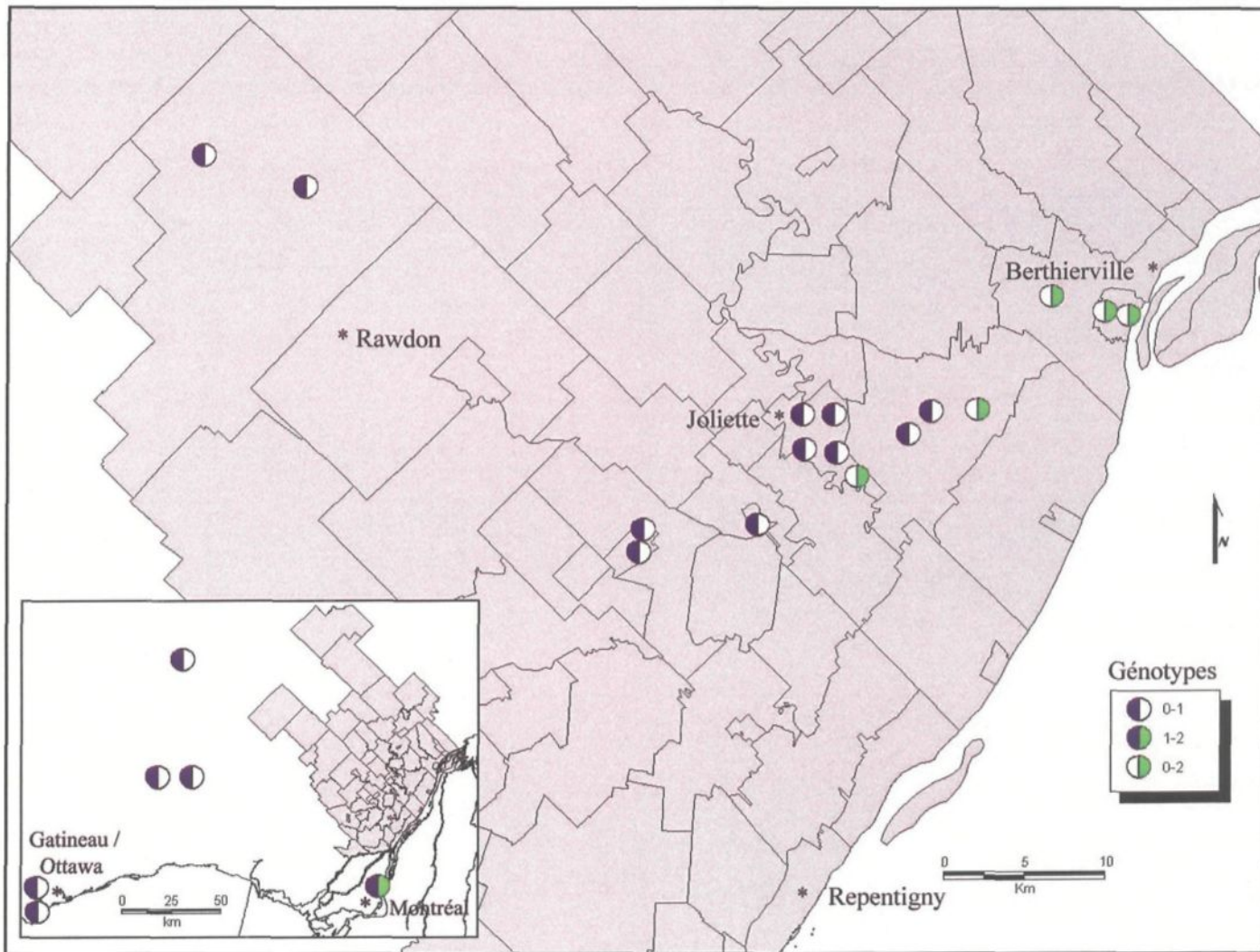
La carte 3.1 présente la distribution géographique des porteurs de l'une ou l'autre des deux mutations dans le gène *HSN2*, qui sont responsables de l'expression de la NHSA2, selon leurs génotypes et leurs lieux de mariage (pour 3 porteurs non mariés, le lieu de résidence a été utilisé). La carte 3.2 présente, quant à elle, la même distribution selon le lieu de mariage des parents des porteurs. Chaque cercle représente un sujet. Un demi-cercle bleu représente un allèle du gène *HSN2* porteur de la mutation c.943C→T (appelée mutation 1 dans la légende), alors qu'un demi-cercle vert représente un allèle du gène *HSN2* porteur de la mutation c.918-19insA (mutation 2). Dans les corpus de porteurs, les sujets portent un seul allèle muté et ne sont donc pas atteints de la NHSA2. À l'exception d'un individu hétérozygote composé (c'est-à-dire porteur des deux mutations), dont le génotype des parents est indéterminé. Cet individu, appelé sujet 1, fait partie des corpus de porteurs des deux mutations.

Tous les sujets se sont mariés ou résident à l'ouest de la région de Mauricie-Bois-Francs. Au Québec, à notre connaissance, aucun individu atteint ou porteur hétérozygote n'a été identifié à l'est de la région de Lanaudière. La majorité des porteurs de la mutation c.943C→T (11/17) ainsi que leurs parents (12/17) se sont mariés dans la région de Lanaudière et ce, plus souvent dans la sous-région nord telle que définie dans la présente étude. Dans notre corpus, on retrouve donc cinq porteurs de cette mutation dont les parents se sont mariés à l'extérieur de Lanaudière. Ils se sont mariés à Montréal (sujets 1 et 4), dans la région de la Montérégie (sujet 10), et dans la région de l'Outaouais (sujets 9 et 17). Les mariages des porteurs de la mutation c.943C→T se situent entre 1925 et 1987 (moyenne = 1953) et celui de leurs parents entre 1901 et 1965 (moyenne = 1927). Cinq porteurs de la mutation c.918-19insA sur six, ainsi que leurs parents, se sont mariés dans trois municipalités du nord de Lanaudière (Berthierville, Joliette et St-Thomas-de-Joliette). Le mariage des porteurs de la mutation la plus rare se situent entre 1951 et 1967 (moyenne = 1960) et celui de leurs parents entre 1929 et 1937 (moyenne = 1933).

La distribution des sujets selon leurs lieux de mariage et celui de leurs parents suggère donc un effet fondateur du centre-ouest du Québec pour la mutation c.943C→T alors que pour la mutation c.918-19insA, elle suggère un effet fondateur plus localisé au nord de Lanaudière.

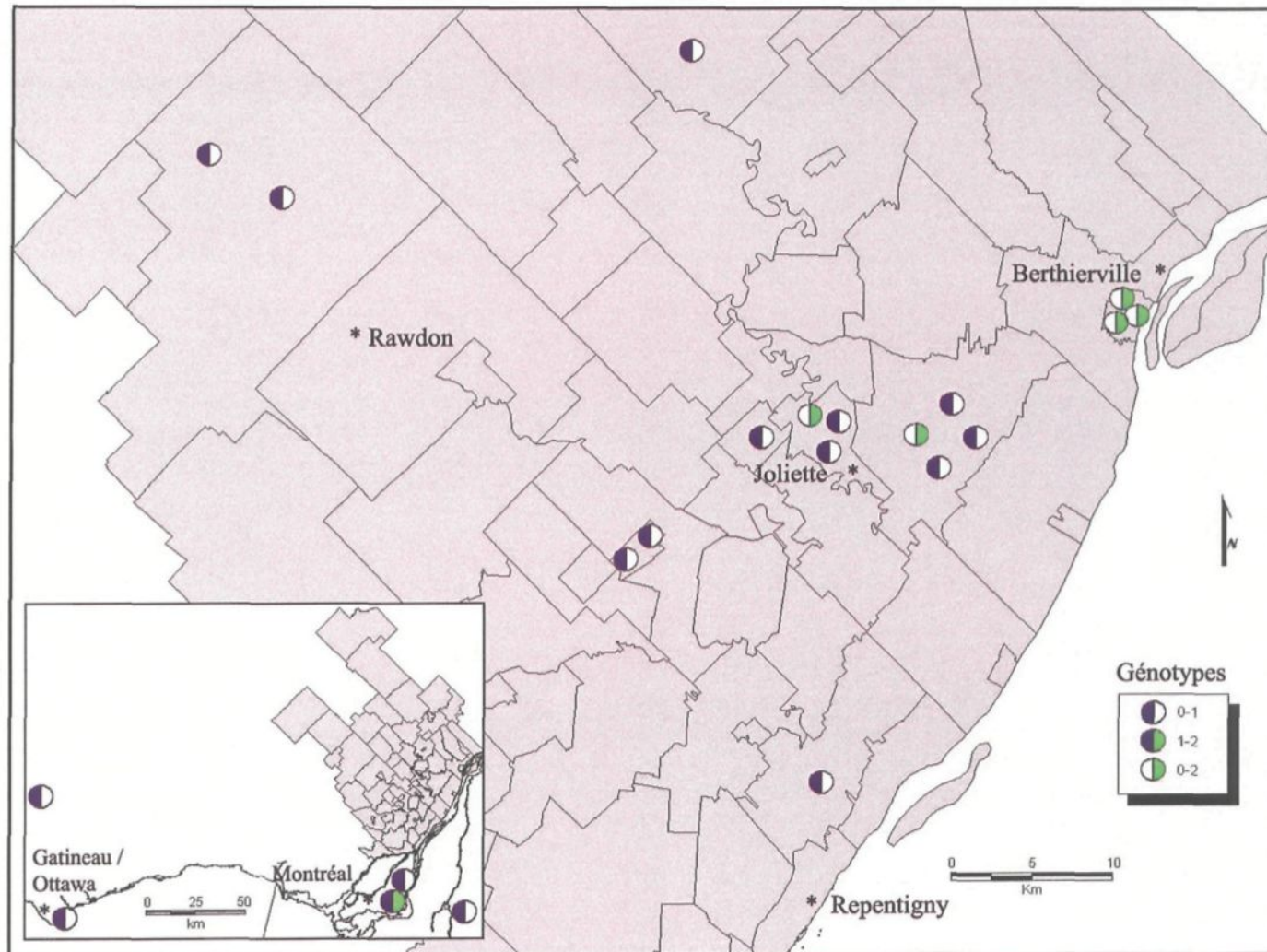
Carte 3.1

Distribution géographique des sujets selon leurs génotypes et leur lieu de mariage



Carte 3.2

Distribution géographique des sujets selon leurs génotypes et le lieu de mariage de leurs parents



3.2.1. Mutation c.943C→T

3.2.1.1. *Mesures descriptives des corpus généalogiques*

Les généalogies des porteurs de la mutation c.943C→T et des témoins ont été reconstruites jusqu'à une profondeur moyenne de plus de 9 générations, tel que montré au tableau 3.10. Dans les trois corpus généalogiques, entre 40 000 et 44 000 ancêtres totaux ont été identifiés. Parmi ceux-ci, entre 11 000 et 13 000 ancêtres sont distincts. Les ancêtres apparaissent donc en moyenne entre 3,3 et 3,8 fois dans les généalogies de chaque groupe. Le nombre moyen d'occurrences, ou indice d'homogénéité, est plus élevé dans le corpus de porteurs, signe d'une plus grande homogénéité génétique.

Tableau 3.10

Caractéristiques générales des corpus généalogiques des porteurs de la mutation c.943C→T et des deux groupes de témoins

	Porteurs	Témoins	
		1	2
Nombre de généalogies	17	17	17
Nombre d'ancêtres totaux (a)	43010	43312	40838
Nombre d'ancêtres distincts (b)	11267	12697	12309
Indice d'homogénéité (a/b)	3,8	3,4	3,3
<u>Profondeur généalogique</u>			
Moyenne (σ)	9,6 (1,6)	9,4 (2,2)	9,4 (2,0)
Maximale	16	15	15

La complétude par génération des généalogies des porteurs et des témoins est illustrée à la figure 3.15. Les valeurs numériques pour chaque sujet et chaque groupe sont présentées en annexe 10. Les résultats sont présentés jusqu'à la génération 14 puisque très peu de liens ont pu être identifiés au-delà de cette génération. En plus de permettre de vérifier la comparabilité des corpus de porteurs et de témoins, la complétude des généalogies revêt une grande importance dans les corpus de porteurs pour caractériser l'introduction d'une mutation sur le

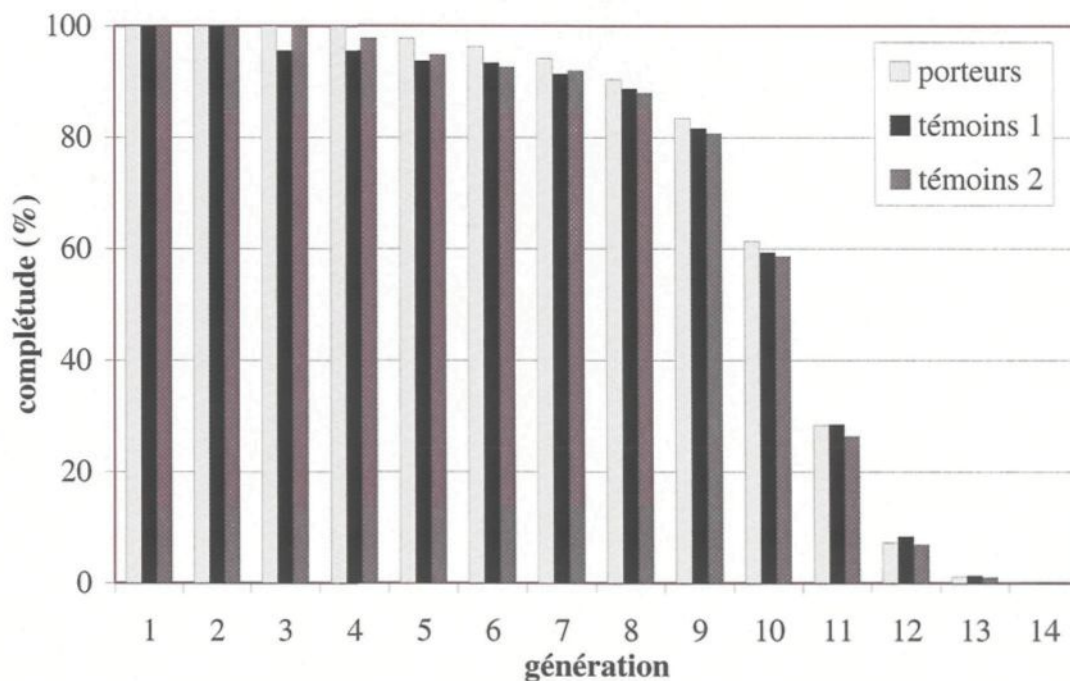
territoire québécois. En effet, un lien manquant entre un porteur et un individu introducteur potentiel pourrait biaiser les résultats voire nous empêcher d'identifier.

Les généalogies des porteurs sont complètes jusqu'à la 4^e génération. Les branches interrompues à la 5^e génération sont retrouvées dans les généalogies de deux sujets. Pour le sujet 1, l'information manquante concerne des immigrants en provenance de la France, pour le sujet 16, elle concerne deux couples dont le mariage est introuvable et dont l'identité des parents est introuvable. Plus de 90% des ancêtres sont retrouvés jusqu'à la 8^e génération et si on tient compte de la perte d'information due aux branches généalogiques interrompues, la complétude relative chute sous la barre des 90% à la 10^e génération.

Tel que présenté à la figure 3.15, la complétude des généalogies des porteurs de la mutation c.943C→T et des deux groupes de témoins est équivalente à chaque génération. Les branches généalogiques s'interrompent principalement entre la 8^e et la 12^e génération, ce qui correspond à la période de peuplement de la Nouvelle-France.

Figure 3.15

Indice de complétude par génération des généalogies des porteurs de la mutation c.943C→T et des deux groupes de témoins

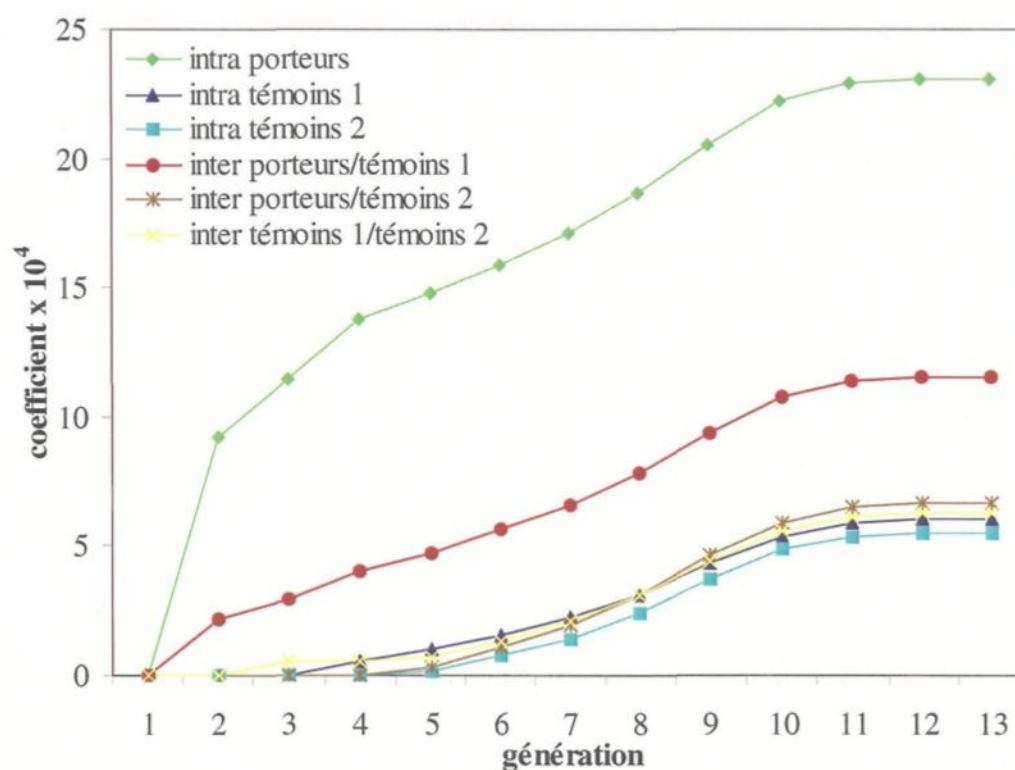


3.2.1.2. Apparentement

La figure 3.16 présente les coefficients moyens d'apparentement par génération évalués pour les paires de sujets à l'intérieur des groupes et entre les groupes. L'apparentement des porteurs de la mutation c.943C→T est beaucoup plus élevé que l'apparentement observé à l'intérieur des groupes de témoins. L'écart entre les porteurs et les témoins se situe essentiellement dans les quatre premières générations, indiquant un apparentement proche plus élevé chez les porteurs. À la 4^e génération, 5 paires de sujets porteurs ont un ancêtre en commun (sur un total de 136 paires), alors que chez les témoins, seulement une paire de sujets du premier groupe est apparentée. Aux générations plus éloignées, l'apparentement croît de façon un peu plus soutenue entre les paires de porteurs que de témoins. À la 9^e génération, toutes les paires de sujets de chacun des groupes ont au moins un ancêtre en commun.

Figure 3.16

Coefficients moyens d'apparentement intragroupe et intergroupe par génération des porteurs de la mutation c.943C→T et des deux groupes de témoins



L'apparentement intergroupe montre que les porteurs sont plus apparentés aux sujets du premier groupe de témoins qu'au deuxième. Toutefois, ces niveaux d'apparentement

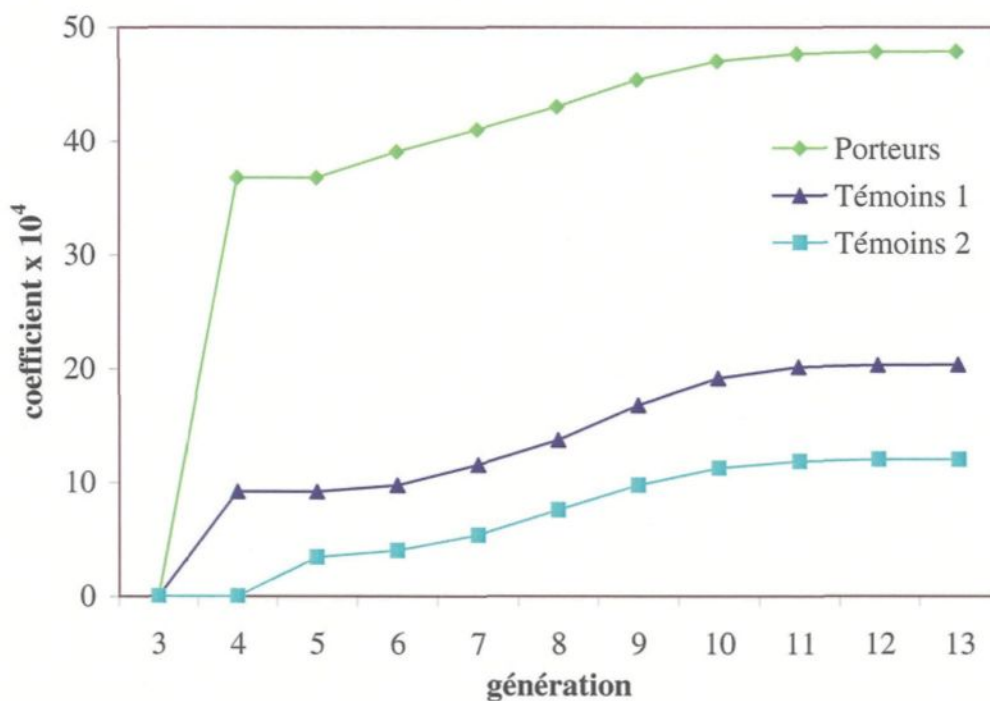
intergroupe sont plus faibles que ceux observés entre les porteurs de la mutation c.943C→T. Puisque les témoins ont été appariés aux porteurs selon les mêmes critères et dans la même population, la différence observée entre les deux groupes s'explique par le hasard de l'échantillonnage. Les témoins ne sont pas plus apparentés à l'intérieur qu'entre les groupes.

3.2.1.3. Consanguinité

La figure 3.17 montre les coefficients moyens de consanguinité chez les porteurs de la mutation la plus fréquente et les groupes de témoins qui y sont appariés. De façon générale, les niveaux de consanguinité sont plus élevés que les niveaux d'apparentement à l'intérieur de chaque groupe. Les porteurs de la mutation montre les niveaux de consanguinité les plus élevés expliqués essentiellement par avant la 5^e génération chez 3 sujets sur 17. Pour ces sujets, la part de la consanguinité proche est nettement plus élevée que la consanguinité éloignée. Les parents de tous les porteurs ont des ancêtres en commun si on remonte jusqu'à la 9^e génération.

Figure 3.17

Coefficients moyens de consanguinité par génération des porteurs de la mutation 943C→T et des deux groupes de témoins



3.2.1.4. *Noyaux ancestraux*

Le tableau 3.11 présente la spécificité, le recouvrement et l'occurrence des ancêtres présents dans les corpus généalogiques de porteurs de la mutation c.943C→T et de témoins. Environ le tiers des ancêtres retrouvés dans un corpus sont spécifiques à ce corpus, autrement dit, le deux tiers des ancêtres d'un groupe se retrouve aussi minimalement dans un autre groupe, ce qui démontre la complexité de la structure de la population. Les ancêtres recouvrant plus de 14 généalogies et ayant un nombre d'occurrences élevé sont ceux qui ont la plus forte probabilité d'avoir introduit la mutation dans la population canadienne-française. Environ la moitié des ancêtres ne recouvre qu'une seule généalogie, ou entre 2 et 14 généalogies et une très faible proportion des ancêtres recouvrent 15 généalogies ou plus. De plus, une relation inverse est observée entre le nombre d'ancêtres et le nombre d'occurrences dans les généalogies. Enfin, on remarque que la proportion des ancêtres apparaissant dans 15 à 17 généalogies est le double chez les porteurs, par rapport aux témoins, ce qui correspond aussi à une plus forte proportion d'occurrences élevées dans les généalogies de porteurs.

Tableau 3.11

Spécificité, recouvrement et occurrence des ancêtres retrouvés dans les généalogies des porteurs de la mutation c.943C→T et des deux groupes de témoins

	Porteurs	Témoins	
		1	2
ancêtres spécifiques (%)	28,1	36,0	29,5
ancêtres non-spécifiques (%)	71,9	64,0	70,5
ancêtres (%) apparaissant dans			
1 généalogie	49,7	56,1	55,9
2-14 généalogies	49,9	43,7	43,9
15-17 généalogies	0,4	0,2	0,2
ancêtres (%) apparaissant			
1 seule fois	46,8	50,2	52,1
2-10 fois	44,4	42,4	40,9
plus de 10 fois	8,8	7,4	7,0

Afin de déterminer quels ancêtres ont la plus haute probabilité d'avoir introduit la mutation c.943C→T dans la population canadienne française, nous avons sélectionné les 49 ancêtres apparaissant dans 15 généalogies ou plus de porteurs. Ensuite, en examinant leurs liens de parenté, nous avons regroupé ces ancêtres en noyaux ancestraux qui correspondent à des groupes familiaux. Ainsi, 12 noyaux ancestraux ont une probabilité plus grande d'avoir introduit la mutation c.943C→T selon l'hypothèse de l'introduction unique. Le recouvrement des noyaux ancestraux dans les généalogies de porteurs comparativement à celles des témoins est présenté au tableau 3.12. À l'intérieur de chaque noyau ancestral, l'ancêtre ayant la plus haute contribution génétique aux porteurs a été identifié. Le tableau 3.12 présente la contribution génétique de ces 12 ancêtres aux porteurs et leurs contributions génétique moyennes aux témoins, ainsi que la différence relative entre les deux.

Tableau 3.12
Description des 12 noyaux ancestraux recouvrant 15 généalogies ou plus
de porteurs de la mutation c.943C→T

Noyau ancestral	Nombre de généalogies où le noyau est retrouvé		Contribution génétique ¹ (x10 ⁴)			
	parmi les porteurs	parmi les témoins		aux porteurs (a)	aux témoins ² (b)	différence relative (a-b/a)
		1	2			
1A	17	15	17	866,1	616,5	0,29
1B	17	11	14	550,5	357,7	0,35
1C	17	17	15	300,3	375,7	-0,25
1D	17	16	16	296,0	288,7	0,02
1E	15	13	14	1289,1	777,6	0,40
1F	15	10	14	468,8	599,4	-0,28
1G	15	14	12	427,2	260,0	0,39
1H	15	15	13	423,6	460,2	-0,09
1I	15	10	10	419,9	233,8	0,44
1J	15	15	14	416,3	470,9	-0,13
1K	15	8	10	266,1	166,6	0,37
1L	15	17	16	240,5	342,1	-0,42

¹ Basé sur l'ancêtre avec la contribution génétique la plus élevée

² Contribution moyenne aux deux groupes de témoins

Tous les ancêtres regroupés dans les 12 noyaux ancestraux ont transmis des gènes à 15, 16 ou 17 porteurs de la mutation c.943C→T. Plus la contribution génétique d'un ancêtre est élevée, plus la part du génome qui lui est attribuable est grande, par conséquent, la probabilité que cet ancêtre ait transmis un même allèle à tous les porteurs est d'autant plus grande.

La comparaison de la contribution génétique des ancêtres aux porteurs et aux témoins fait ressortir six noyaux ancestraux ayant plus contribué aux porteurs qu'aux témoins. Toutefois, ces six noyaux ancestraux ne recouvrent pas tous les 17 généalogies de porteurs. Bien que la majorité des noyaux ancestraux aient un recouvrement des porteurs plus fort (n=7) ou égal (n=4) au recouvrement des témoins, ils ne présentent pas tous la même spécificité aux porteurs en regard du nombre de généalogies de témoins recouvertes. Les noyaux 1A et 1B apparaissent dans les 17 généalogies de porteurs. Le noyau ancestral 1A apparaît dans la majorité des généalogies des témoins (15 et 17) alors que le noyau 1B recouvre moins de généalogies de témoins (11 et 14 versus 17) et est donc plus spécifique aux porteurs que le noyau 1A. Par le fruit du hasard, aucun des couples ayant le plus contribué à l'intérieur des 12 noyaux ancestraux n'a un recouvrement de 16 généalogies. Les autres noyaux ancestraux recouvrent 15 généalogies de porteurs sur 17. Classés en ordre décroissant de spécificité aux porteurs, on retrouve les noyaux 1K, 1I, 1G, et 1E. Le noyau ancestral affichant la plus forte contribution génétique aux porteurs est le noyau 1E, 1A vient en second rang et 1B en troisième. La plus grande différence relative observée dans la contribution génétique aux porteurs par rapport aux témoins est celle du noyau 1I, la seconde celle du noyau 1E, puis celle du noyau ancestral 1G.

Tableau 3.13

Description des 6 noyaux ancestraux ayant la plus haute probabilité d'avoir introduit la mutation c.943C→T dans la population canadienne-française

Noyau ancestral	Année de mariage ¹	Origine ¹	Sujets non-reliés
1A	1629	Aunis/Angoumois	...
1B	1642	Aunis	...
1E	1671	Bretagne	9 et 16
1G	1645	Perche	9 et 17
1I	1620	France (enfants mariés en Acadie)	8 et 9
1K	1622	France (enfants mariés en Acadie)	8 et 9

¹ Basé sur l'ancêtre (ou le couple) avec la contribution génétique aux porteurs la plus élevée

Le tableau 3.13 présente l'année de mariage et le lieu d'origine de l'ancêtre ou du couple d'ancêtres ayant la plus forte contribution à l'intérieur de chaque noyau ancestral. Le couple fondateur 1A est retrouvé dans toutes les généalogies des porteurs. Les conjoints immigrants sont originaires des régions françaises de l'Aunis et de l'Angoumois et se sont mariés en 1629. Ce couple est retrouvé dans au moins 85% de généalogies dans chacun des corpus de Lanaudière (voir annexe 14) et fait partie des 15 fondateurs provinciaux ayant la plus forte contribution génétique dans ces corpus généalogiques. Il n'est donc pas étonnant de retrouver ces ancêtres parmi les plus forts contributeurs des corpus de porteurs et de témoins de la mutation c.943C→T. L'ancêtre ayant la plus forte contribution génétique dans le noyau ancestral 1B s'est marié deux fois (année moyenne de mariage 1642) et est originaire de l'Aunis. Il fait partie des 70 fondateurs provinciaux ayant le plus contribué aux pools géniques de Lanaudière et recouvre entre 63% et 79% généalogies de chaque corpus. Le couple fondateur 1E, marié en 1671, est originaire de Bretagne et fait partie des 30 fondateurs provinciaux ayant la plus forte contribution génétique aux corpus de sujets de Lanaudière. Il recouvre entre 51% et 71% des généalogies de chaque corpus. Les noyaux ancestraux 1G, 1I et 1K ont une plus faible contribution génétique dans les corpus de Lanaudière, mais ils recouvrent tout de même entre 50% à 84% des généalogies de ces corpus. Les couples ayant la plus forte contribution dans les noyaux ancestraux 1I et 1K sont des Français qui ne sont jamais venus en Nouvelle-France. Ils ont chacun trois enfants mariés en Acadie qui ont laissé une descendance au Québec.

3.2.2. Mutation 918-919insA

3.2.2.1. *Mesures descriptives des corpus généalogiques*

Les généalogies de porteurs de la mutation c.918-19insA et de témoins qui y sont appariés atteignent en moyenne 10 générations et entre 13 800 et 18 200 ancêtres sont retrouvés dans chacun des groupes. Parmi ces ancêtres, entre 5 500 et 6 600 sont distincts et apparaissent en moyenne entre 2,5 et 2,8 fois. Les caractéristiques générales sont équivalentes d'un corpus à l'autre bien qu'un plus faible nombre d'ancêtres totaux et distincts soient retrouvés dans le premier groupe de témoins.

Tableau 3.14

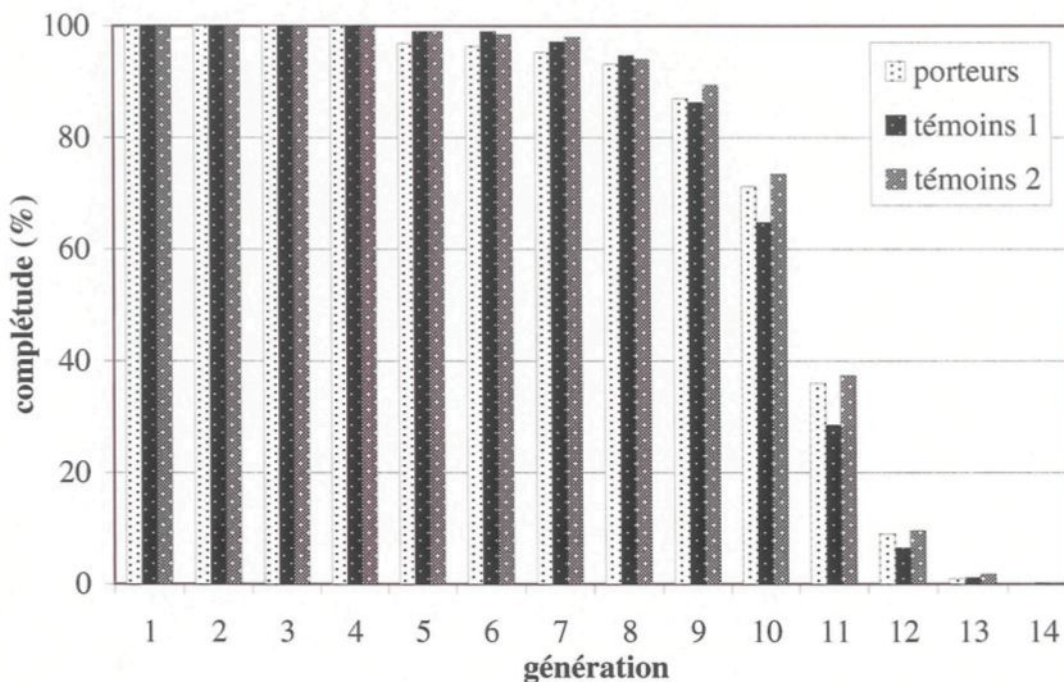
Caractéristiques générales des corpus généalogiques de porteurs de la mutation c.918-19insA et des deux groupes de témoins appariés

	Porteurs	Témoins	
		1	2
Nombre de généalogies	6	6	6
Nombre d'ancêtres totaux (a)	17130	13898	18166
Nombre d'ancêtres distincts (b)	6310	5516	6589
Indice d'homogénéité (a/b)	2,7	2,5	2,8
Profondeur généalogique			
Moyenne (σ)	9,9 (1,6)	9,7 (1,2)	10,0 (1,4)
Maximale	16	15	15

La figure 3.18 montre la complétude des généalogies des porteurs de la mutation la plus rare, et des témoins appariés. On y remarque que la complétude est un peu plus faible dans le corpus généalogique du premier groupe de témoins aux 10^e, 11^e et 12^e générations, ce qui explique le moindre nombre d'ancêtres totaux et distincts observés dans ce corpus. La complétude est maximale dans les trois corpus pour les quatre premières générations.

Figure 3.18

Indice de complétude par génération des généalogies des porteurs de la mutation c.918-19insA et des deux groupes de témoins appariés

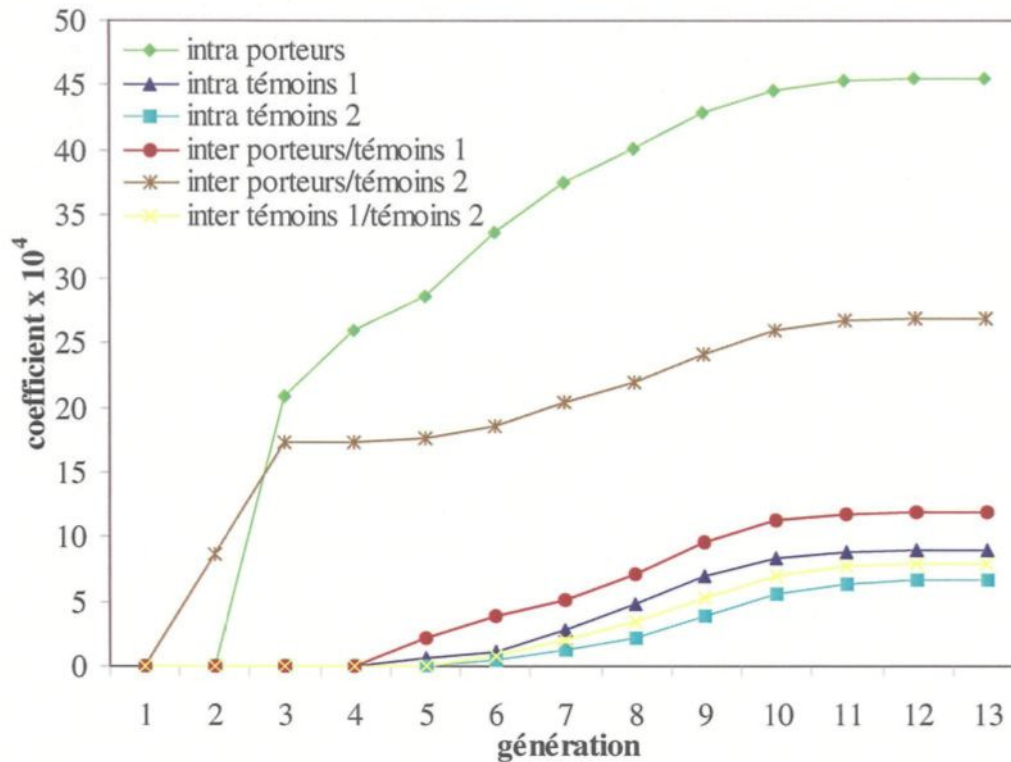


3.2.2.2. Apparentement

À la profondeur maximale, l'apparentement entre les porteurs est plus grand que l'apparentement à l'intérieur des groupes de témoins et entre les différents groupes, tel que montré à la figure 3.19. À la 2^e génération, on retrouve un apparentement non nul entre les porteurs et les sujets du groupe 2, contrairement aux autres coefficients observés. À partir de la 3^e génération, l'apparentement entre les porteurs de la mutation c.918-19insA augmente considérablement par rapport aux autres paires de sujets et atteint des niveaux plus élevés que ceux observés pour la mutation la plus fréquente (ϕ maximum = $45,5 \times 10^4$). L'apparentement plafonne vers la 11^e génération, où peu de nouveaux liens généalogiques ont pu être identifiés. À l'intérieur de chaque groupe, tous les sujets partagent au moins un ancêtre à partir de la 9^e génération. L'apparentement est beaucoup plus fort entre les porteurs qu'entre les témoins pour toutes les profondeurs générationnelles, ce qui indique que les porteurs descendent d'un bon nombre d'ancêtres très interreliés.

Figure 3.19

Coefficients moyens d'apparement intragroupe et intergroupe par génération des porteurs de la mutation c.918-19insA et des deux groupes de témoins appariés



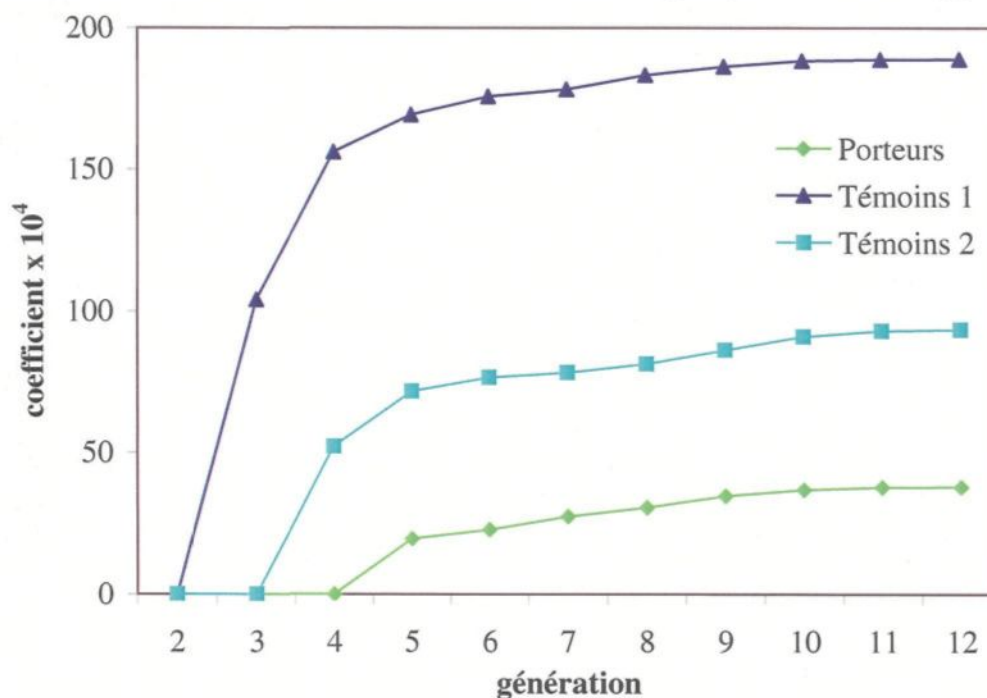
3.2.2.3. Consanguinité

La figure 3.20 présente les coefficients moyens de consanguinité pour les porteurs et témoins de la mutation c.918-19insA. Les témoins du groupe 1 présentent les coefficients les plus élevés qui s'expliquent par des liens de consanguinité proche (moins de 5 générations) chez les parents de deux témoins (coefficients de 0,0625 et de 0,03125). Un lien de consanguinité à la 4^e génération est aussi retrouvé chez un témoin du deuxième groupe (coefficient de 0,03125 à la 4^e génération). En moyenne, les porteurs de la mutation c.918-19insA montrent des coefficients de consanguinité plus faibles que les témoins et que les coefficients moyens d'apparement intragroupe observés chez les porteurs. Un apparement plus fort est donc observé entre les porteurs qu'entre les parents des porteurs. On remarque une grande variabilité dans les niveaux de consanguinité des trois groupes qui peut s'expliquer par le petit nombre de sujets échantillonnés dans chaque groupe qui accentue les effets du hasard de l'échantillonnage. La consanguinité proche explique la majeure partie des valeurs de

consanguinité observées dans chacun des groupes, et aussi l'écart entre les différents groupes. Aux générations plus éloignées, la consanguinité augmente régulièrement. À la 8^e et 9^e génération, tous les sujets sont issus d'une union consanguine (annexe 17). L'augmentation subséquente des coefficients est le fruit de nouvelles boucles généalogiques reliant les parents des sujets.

Figure 3.20

Coefficients moyens de consanguinité par génération
des porteurs de la mutation 918-19insA et des deux groupes de témoins appariés



3.2.2.4. Noyaux ancestraux

Dans les corpus de porteurs de la mutation c.918-19insA et de témoins, plus du tiers des ancêtres retrouvés sont spécifiques à un corpus généalogique, alors que l'autre partie des ancêtres se retrouve au moins dans deux corpus (tableau 3.15). Comme dans les corpus généalogiques de Lanaudière et ceux de la mutation c.943C→T, on observe une relation inverse entre le nombre d'ancêtres, leur recouvrement et leur occurrence. Ainsi, on retrouve dans chaque corpus un peu plus de la moitié des ancêtres apparaissant une fois et plus de 60% dans une seule généalogie, alors que moins de 6% des ancêtres ont plus de 10 occurrences et recouvrent cinq ou six généalogies.

Tableau 3.15

Spécificité, recouvrement et occurrence des ancêtres retrouvés dans les généalogies des porteurs de la mutation c.918-19insA et des deux groupes de témoins

	Porteurs	Témoins	
		1	2
ancêtres spécifiques (%)	34,9	37,8	37,5
ancêtres non-spécifiques (%)	65,1	62,2	62,5
ancêtres (%) apparaissant dans			
1 généalogie	61,4	69,8	69,5
2-4 généalogies	32,7	27,9	28,7
5-6 généalogies	5,9	2,3	1,7
ancêtres (%) apparaissant			
1 seule fois	56,3	52,3	54,9
2-10 fois	38,4	44,4	40,6
plus de 10 fois	5,3	3,3	4,4

Selon l'hypothèse de l'introduction unique, c'est parmi les ancêtres recouvrant cinq ou six généalogies que doit se retrouver l'ancêtre ayant introduit la mutation c.918-19insA au Québec. Une plus grande proportion des ancêtres ayant un tel recouvrement est retrouvée dans les généalogies des porteurs (5,9%) que dans celles des témoins (2,3% et 1,7%), ce qui appuie l'observation d'un plus grand partage d'ancêtres entre les porteurs de la mutation c.918-19insA en comparaison avec les témoins, tel que montré par les mesures d'apparentement.

Tel que décrit pour la mutation c.943C→T, nous avons regroupé les 372 ancêtres recouvrant cinq ou six généalogies en 43 noyaux ancestraux. Le tableau 3.16 présente leur recouvrement parmi les corpus généalogiques de porteurs et de témoins, ainsi que la valeur maximale de contribution génétique aux porteurs observée dans chaque noyau ancestral comparée à la contribution génétique moyenne du même ancêtre aux groupes de témoins et la différence relative entre les deux. Parmi ces 43 noyaux ancestraux, 12 ont une probabilité plus grande d'avoir introduit la mutation c.918-19insA au Québec puisqu'ils ont une contribution génétique assez élevée (arbitrairement fixée à plus de 100×10^{-4}) et une différence relative de contribution génétique aux porteurs notablement élevée (arbitrairement fixée à plus de 30%). Les caractéristiques de l'ancêtre (ou couple) ayant la plus forte contribution génétique dans chacun de ces 12 noyaux ancestraux sont présentées au tableau 3.17.

Tableau 3.16
Description des 43 noyaux ancestraux recouvrant 5 généalogies ou plus
de porteurs de la mutation c.918-19insA

Noyau ancestral	Nombre de généalogies où le noyau est retrouvé			Contribution génétique ($\times 10^4$) ^a		
	parmi les porteurs	parmi les témoins		aux porteurs (a)	aux témoins ² (b)	différence relative (a-b/a)
		1	2			
2A	6	3	4	546,9	297,9	0,46
2B	6	6	5	388,2	225,8	0,42
2C	6	6	6	341,8	178,2	0,48
2D	6	5	3	310,1	253,9	0,18
2E	6	2	3	224,6	141,6	0,37
2F	6	2	1	195,3	43,9	0,78
2G	6	3	4	195,3	95,2	0,51
2H	6	4	4	190,4	168,5	0,12
2I	6	4	5	180,7	202,6	-0,12
2J	6	3	4	107,4	78,7	0,27
2K	6	5	6	102,5	86,7	0,15
2L	6	2	2	63,5	24,4	0,62
2M	6	4	3	53,7	51,9	0,03
2N	6	6	5	36,6	127,6	-2,48
2O	6	4	4	25,6	71,4	-1,79
2P	5	0	1	625,0	39,1	0,94
2Q	5	2	1	234,4	58,6	0,75
2R	5	0	3	224,6	109,9	0,51
2S	5	4	4	210,0	124,5	0,41
2T	5	5	5	210,0	230,7	-0,10
2U	5	4	4	205,1	180,7	0,12
2V	5	1	3	185,5	63,5	0,66
2W	5	6	3	146,5	136,7	0,07
2X	5	4	2	127,0	190,4	-0,50
2Y	5	3	3	112,3	78,1	0,30
2Z	5	1	2	105,0	36,6	0,65
2a	5	5	5	87,9	91,6	-0,04
2b	5	5	5	78,1	97,7	-0,25
2c	5	4	4	78,1	35,4	0,55
2d	5	2	5	75,7	105,0	-0,39
2e	5	4	3	75,7	43,9	0,42
2f	5	4	5	73,2	107,4	-0,47
2g	5	0	2	68,4	14,6	0,79
2h	5	0	3	68,4	14,6	0,79
2i	5	2	4	68,4	144,0	-1,11
2j	5	3	5	61,0	69,6	-0,14
2k	5	1	3	58,6	36,6	0,37
2l	5	5	5	53,7	83,0	-0,55
2m	5	4	3	43,9	51,3	-0,17
2n	5	2	1	42,7	17,1	0,60
2o	5	2	4	41,5	113,5	-1,74
2p	5	2	5	36,6	186,2	-4,08
2q	5	1	2	15,9	48,2	-2,04

^a Basé sur l'ancêtre avec la contribution génétique la plus élevée

^b Contribution moyenne aux deux groupes de témoins

Tableau 3.17

Description des 12 noyaux ancestraux ayant la plus haute probabilité d'avoir introduit la mutation c.918-19insA dans la population canadienne-française

Noyau ancestral	Année de mariage ¹	Origine ¹ (origine des parents)	Sujets non-reliés
2A	1691	Picardie / Québec (Île de France/ Périgord)	...
2B	1661	Beauce en France / Picardie	...
2C	1641	Île de France / Perche	...
2E	1681	Aunis	...
2F	1695	Ville de Québec (Brie/ Normandie)	...
2G	1683	Beauce en France / Montréal (France)	...
2P	1756	Mauricie (États-Unis (Angleterre)/ France)	1
2Q	1667	Belgique / Ville de Québec (Belgique/ Perche)	1
2R	1701	Montréal (Aunis/ Brie) / Sorel (Saintonge)	1
2S	1672	Bourgogne/Poitou	1
2V	1690	Acadie (France)	22
2Z	1671	Île de France	25

¹ Basé sur l'ancêtre (ou couple) avec la contribution génétique aux porteurs la plus élevée

Parmi les noyaux ancestraux recouvrant six généalogies, celui affichant la plus forte contribution génétique aux porteurs est le noyau 2A. Pourtant, le plus spécifique aux porteurs est le noyau 2F étant donné qu'il est celui recouvrant le moins de généalogies de témoins et ayant la plus grande différence relative de contribution génétique aux porteurs et témoins. Le noyau ancestral 2F fait partie des noyaux ancestraux ayant la plus faible contribution génétique totale aux corpus de Lanaudière (voir annexe 18) et de ce fait, il est un bon candidat pour avoir introduit la mutation c.918-19insA dans la population de Lanaudière.

Parmi les noyaux ancestraux les plus probables d'avoir introduit la mutation, mais ne recouvrant que cinq généalogies sur six, le noyau ancestral présentant la plus haute contribution génétique est le noyau 2P. Ce noyau ancestral est aussi le plus spécifique aux porteurs puisqu'il n'apparaît que dans une des 12 généalogies de témoins. Fait intéressant, ce noyau est celui qui affiche le plus faible recouvrement et la plus faible contribution génétique aux différents corpus de Lanaudière. Or, nous ne pouvons affirmer que ce noyau ancestral a introduit la mutation c.918-19insA, puisqu'il ne recouvre pas la généalogie de l'ego 1.

CHAPITRE 4

SYNTHÈSE ET DISCUSSION DES RÉSULTATS

4.1. Analyse démogénétique de Lanaudière

Une approche analytique comparative a été utilisée afin de caractériser la variabilité démogénétique intrarégionale de Lanaudière et ses transformations au cours du 20^e siècle. Les analyses et les questionnements de ce projet donnent suite aux travaux de Bilodeau (2002) et de Lavoie (2003) qui ont utilisé une approche analogue pour décrire la variabilité intrarégionale de l'Abitibi-Témiscamingue et du Saguenay-Lac-St-Jean, respectivement. L'intérêt de cette approche réside dans la possibilité de mettre en parallèle les caractéristiques démogénétiques distinctives des populations et leurs particularités historiques, géographiques ou démographiques. De plus, cette approche est bien adaptée pour les données généalogiques.

La distribution des sujets sélectionnés selon leurs lieux de mariage (cartes 2.1 et 2.2) fait ressortir les municipalités les plus peuplées et la dispersion de la population sur le territoire de chacune des sous-régions, en 1945-55 et en 1985-95. Toutefois, cette répartition sur le territoire n'est pas représentative de l'ensemble de la population, puisque le même nombre de sujets a été sélectionné dans chacune des sous-régions. Il est important d'insister sur le fait que l'approche généalogique comparative est grandement simplifiée par l'utilisation de corpus de taille identique. En effet, un corpus généalogique est un objet d'étude complexe et la grande variance inhérente à certaines mesures démogénétiques fait qu'il est souvent peu informatif de les réduire en valeurs moyennes. Par exemple, à l'intérieur d'un corpus généalogique de n sujets donnés, un ancêtre peut à la fois avoir beaucoup contribué génétiquement à un sujet donné et nullement à un autre. Il est alors beaucoup plus informatif de connaître la valeur totale de sa contribution à un groupe de sujets, plutôt que de décrire la moyenne de cg d'un

ancêtre à n sujets (pour une discussion plus élaborée, voir Roberts 1968; Gagnon et Heyer 2001). Or, la comparaison de la contribution génétique totale d'un ancêtre à un groupe de sujets donné, dépend de façon explicite du nombre de sujets de départ.

4.1.1. Variabilité intrarégionale de Lanaudière en 1945-55 et en 1985-95

4.1.1.1. *Période 1945-55*

À la période 1945-55, les mesures descriptives des corpus généalogiques de Lanaudière sont équivalentes pour le nord et le sud de Lanaudière, ce qui atteste notamment de la comparabilité de ces corpus. De plus, l'équivalence des mesures descriptives constitue un premier indice que la structure de ces corpus généalogiques est similaire. Pour ces deux sous-régions, les branches généalogiques atteignent en moyenne 9,3 générations. Cette profondeur générationnelle moyenne est aussi trouvée dans les généalogies de 90 sujets de Lanaudière mariés entre 1935 et 1974 de l'étude de Vézina et al. (2004) qui portait sur la comparaison des mesures d'apparentement biologique du Saguenay-Lac-St-Jean avec les 25 autres régions du Québec. Bien entendu, les comparaisons avec des corpus de différentes tailles sont présentées à titre indicatif, étant donné les limites présentées plus haut.

Les mesures d'apparentement permettent de saisir l'intensité des liens à l'intérieur et entre des groupes de sujets donnés. À la période 1945-55, on observe un apparentement plus fort à l'intérieur de chacune des sous-régions qu'entre les deux sous-régions lanaudoises. Ceci signifie qu'il existe une certaine différenciation génétique entre ces deux sous-régions, qui pourrait résulter de leur contexte historique de peuplement. Cette différence réside surtout dans les générations proches où les valeurs sont presque nulles entre les sous-régions nord-sud. Les niveaux d'apparentement intragroupe atteignent 9,86 pour 10 000 ce qui est équivalent aux valeurs rapportées par Vézina et al. (2004) pour leur échantillon portant sur l'ensemble de la région de Lanaudière.

Les niveaux de consanguinité du nord et du sud de Lanaudière en 1945-55 sont plus élevés que l'apparentement intragroupe pour chacune de ces sous-régions. Autrement dit, les conjoints sont plus apparentés entre eux qu'avec la population générale. On qualifie ce phénomène d'endogamie et il s'explique par le choix préférentiel des conjoints à l'intérieur

d'une sous-population donnée. Du point de vue de la génétique des populations, si les individus choisissent leurs conjoints préférentiellement dans une localité géographiquement proche, cela augmente la différenciation microrégionale des individus.

En 1945-55, les niveaux de consanguinité proche du nord de Lanaudière sont significativement plus élevés que ceux du sud. La différence entre les sous-régions s'explique essentiellement par des liens consanguins proches chez quelques sujets. Nos résultats indiquent donc une plus grande endogamie au nord qu'au sud de Lanaudière à la période 1945-55. La plus grande endogamie au nord de Lanaudière pourrait être expliquée par la plus grande distance séparant les villages sur ce territoire, comparativement au sud, créant un marché nuptial plus réduit dans les localités éloignées.

Afin de qualifier le peuplement initial du Québec, observé à travers les lignées généalogiques des sujets de Lanaudière en 1945-55, nous avons analysé 3760 fondateurs provinciaux qui sont définis comme étant les premiers immigrants sur le territoire québécois. La grande majorité (70%) des fondateurs provinciaux sont communs aux deux sous-régions, et les fondateurs spécifiques restants se retrouvent à part égale au nord et au sud de Lanaudière. La distribution des fondateurs provinciaux selon leur spécificité aux sous-régions et leur recouvrement ou leur occurrence est équivalente au nord et au sud de Lanaudière. Pour les deux sous-régions, les valeurs maximales d'occurrence et de recouvrement sont observées chez les fondateurs communs aux deux sous-régions. Ainsi, le poids des fondateurs provinciaux spécifiques dans les bassins génétiques sous-régionaux est plus faible que celui des fondateurs communs aux deux sous-régions.

La ressemblance de la composition des pools géniques sous-régionaux de Lanaudière en 1945-55 est aussi reflétée par la contribution génétique similaire des fondateurs provinciaux selon leur période de mariage ou leur origine. Les différences observées entre le nord et le sud se retrouvent dans le nombre et la contribution génétique des fondateurs qui proviennent d'un autre pays que la France, mais elles ont une faible incidence sur l'ensemble des pools géniques sous-régionaux étant donné leurs modestes valeurs. Mentionnons tout de même la part un peu plus grande du pool génique du sud de Lanaudière attribuable aux Acadiens (6,2%), par

rapport au nord (5,2%). De plus, les fondateurs provinciaux originaires de l'Angleterre, bien qu'ils aient une très faible contribution, ont un plus contribué au nord (1,3%) de Lanaudière qu'au sud (0,5). Ces observations rejoignent ce que l'on connaît de l'histoire de Lanaudière, parce que, d'une part les quatre paroisses où se sont installés les déportés acadiens appartiennent à la sous-région sud et d'autre part, après la Conquête, les nouveaux colons s'installaient dans le plateau laurentien qui couvre surtout la sous-région nord (Morrisonneau 1985; Tessier 1987).

Pour la période 1945-55, nous avons identifié 2475 fondateurs régionaux de Lanaudière, définis comme étant les premiers individus des lignées ascendantes qui se sont mariés dans Lanaudière. Nos analyses montrent une distribution équivalente des fondateurs régionaux dans les deux sous-régions en 1945-55 selon leur occurrence, recouvrement, contribution génétique et période de mariage. Les populations du nord et du sud de Lanaudière présentent donc la même structure où une grande part du pool génique est expliquée par un petit nombre de fondateurs régionaux et la majorité des fondateurs ont une faible contribution au pool génique. De plus, les fondateurs régionaux mariés entre 1672 et 1800 expliquent 70% des pools géniques sous-régionaux, ce qui coïncide avec la période de peuplement de ce territoire (Morrisonneau 1985; Tessier 1987; Courville 1996). Nos résultats montrent cependant une composition différente des fondateurs régionaux dans chacun des corpus, en termes d'origine et de spécificité. Ainsi, dans les deux sous-régions, plus de 75% des fondateurs régionaux proviennent des trois régions les plus peuplées au 18^e siècle. Toutefois, les fondateurs en provenance de la région de Montréal contribuent plus au sud de Lanaudière, tandis qu'au nord, une plus grande part du pool génique est expliqué par les fondateurs originaires du Centre du Québec et de la région de Québec. La grande majorité des fondateurs régionaux sont spécifiques à une des deux sous-régions (près de 70%). On peut penser qu'un haut degré de spécificité représente un haut degré de diversité génétique. Cependant, l'approche généalogique ne permet pas de quantifier la diversité génétique. Par exemple, au point de vue de la composition de leurs ancêtres, un frère et une sœur sont identiques, alors qu'en réalité, ils ne partagent que la moitié de leur bagage génétique. En somme, ces résultats nous indiquent que le peuplement de Lanaudière a eu les mêmes conséquences sur la structuration des pools

géniques sous-régionaux de 1945-55, bien que leur composition présente une certaine variabilité en ce qui concerne l'origine et la spécificité des fondateurs régionaux.

Pour les corpus généalogiques de 1945-55, l'examen conjoint des fondateurs provinciaux et régionaux montre qu'une faible proportion de fondateurs immigrants ($\approx 10\%$) s'est directement établie dans Lanaudière. La majorité d'entre eux s'est d'abord installée ailleurs en Nouvelle-France, puis, leurs descendants ont migré vers Lanaudière. L'analyse des fondateurs régionaux de Lanaudière montre l'importance du peuplement initial de la région sur la structure de son pool génique en 1945-55. La distribution des fondateurs régionaux de Lanaudière selon leur région d'origine reproduit la répartition géographique de la population à l'époque du peuplement de ce territoire, qui était organisée autour de trois grands ports d'entrée des immigrants (Montréal, Québec, Trois-Rivières)(Charbonneau et al. 1987).

4.1.1.2. *Période 1985-95*

Les mesures descriptives des corpus généalogiques du nord et du sud de Lanaudière en 1985-95 nous montrent d'abord que ces corpus se prêtent à une analyse comparative, en raison de leur profondeur généalogique moyenne ($\approx 10,5$) et de leur complétude équivalentes. Deuxièmement, différentes mesures descriptives nous indiquent que le sud présente des caractéristiques d'une plus grande hétérogénéité génétique que le nord. En effet, l'indice d'homogénéité est plus faible au sud qu'au nord, indiquant que les ancêtres apparaissent en moyenne moins souvent dans ce corpus. De plus, la part de nouveaux entrants dans les généalogies, mesurée par l'implexe, est plus importante pour le sud de Lanaudière entre la 4^e et la 9^e génération.

Pour cette période, les sujets du sud de Lanaudière sont nettement moins apparentés entre eux que ceux du nord. De plus, les sujets du sud ne sont pas plus apparentés entre eux qu'avec les sujets du nord. Ces mesures d'apparentement représentent une autre démonstration de la plus grande hétérogénéité génétique du sud de Lanaudière. L'apparentement intragroupe au nord de Lanaudière augmente progressivement à partir de la 2^e génération, et atteint une valeur maximale de 7,78 pour 10 000. En comparaison, les liens qui unissent les sujets du sud sont environ trois fois moins nombreux à passer par des ancêtres ayant vécu aux 19^e et 20^e siècles

et une grande proportion de ces liens correspond à la période du Régime français (8^e à 12^e génération). Ainsi, la vaste majorité des lignées ascendantes du sud, et une bonne proportion de celles du nord, ne se sont pas métissées entre elles depuis la Conquête. Ce qui atteste que l'évolution de ces lignées s'est déroulée dans des contextes relativement séparés durant quelques générations suivant l'expansion de la population canadienne-française dans les différentes régions du Québec, et que leur entrée dans Lanaudière est récente.

Le nord de Lanaudière en 1985-95 présente des caractéristiques d'une plus grande endogamie que le sud, bien que les niveaux de consanguinité observés dans les deux sous-régions ne soient pas statistiquement différents. Les mesures de consanguinité indiquent qu'à la période 1985-95, la consanguinité proche concerne peu d'individus. De plus, les parents des sujets du sud de Lanaudière ont moins d'ancêtres en commun entre la 5^e et la 9^e génération que ceux du nord, ce qui rejoint les résultats de l'impléxe mentionnés plus haut, qui montrent une plus grande part de nouveaux entrants dans les généalogies du sud à ces niveaux de génération.

Nos résultats démontrent que les populations sous-régionales de Lanaudière se sont structurées de façon similaire du point de vue de la composition et de la contribution génétique des fondateurs provinciaux. La grande majorité des fondateurs provinciaux sont communs aux deux sous-régions lanaudoises en 1985-95 (73%) et la part des fondateurs spécifiques est plus grande au sud qu'au nord. De façon générale, la distribution des fondateurs provinciaux selon leur occurrence et leur recouvrement dans les généalogies est similaire dans les deux sous-régions. La composition des deux pools géniques sous-régionaux contemporains de Lanaudière est équivalente en ce qui concerne les origines et les périodes de mariage des fondateurs provinciaux et est le reflet du peuplement initial du Québec. En effet, plus de 90% des pools géniques de Lanaudière sont attribuables aux fondateurs d'origine française mariés avant la Conquête, tel qu'il a été trouvé pour l'ensemble du Québec (Vézina et al. 2005b).

Le peuplement de Lanaudière a été initié près d'un siècle après l'arrivée des premiers immigrants européens en Nouvelle-France (Morrisonneau 1985; Tessier 1987). Une bonne partie des fondateurs provinciaux sont donc plus anciens (en terme de générations les séparant des sujets) que les fondateurs régionaux de Lanaudière. Or, le nombre d'ancêtres qu'on peut

théoriquement retrouver dans les généalogies augmente géométriquement avec le nombre de générations. Ceci explique que l'on retrouve un plus grand nombre de fondateurs provinciaux que de fondateurs régionaux dans les corpus généalogiques. De plus, comme les possibilités de liens généalogiques augmentent avec le nombre de générations entre un sujet et un ancêtre, on s'attend non seulement à retrouver les fondateurs récents en plus petit nombre, mais aussi à ce que leurs occurrences et recouvrements soient plus faibles que ceux des fondateurs anciens. Ceci s'observe dans les corpus généalogiques de Lanaudière en 1985-95.

Au sein des 2889 fondateurs régionaux retrouvés dans les corpus sous-régionaux de 1985-95, 41% sont communs aux deux sous-régions et une plus grande proportion de fondateurs spécifiques est retrouvée au nord de Lanaudière par rapport au sud. À première vue, ce constat va à l'encontre d'une plus grande diversité au sud, mais il s'explique par le fait qu'un plus grand nombre de fondateurs récents sont retrouvés dans cette sous-région, ce qui correspond à un moindre nombre absolu d'individus. Ce constat va de pair avec l'établissement de nombreux migrants en provenance des autres régions dans les MRC du sud de Lanaudière au cours des dernières décennies (Rousseau 2003). On retrouve une plus grande proportion de fondateurs récents au sud qu'au nord, ce qui explique la proportion nettement plus grande de fondateurs régionaux ayant de faibles valeurs d'occurrence et de recouvrement dans cette sous-région. Par ailleurs, un fondateur récent peut avoir une forte contribution génétique, mais seulement à quelques sujets. L'apport d'un fondateur récent va avoir un effet sur la diversité génétique en ajoutant des nouveaux variants génétiques mais à une très petite fréquence dans la population. Plus de la moitié du pool génique du sud de Lanaudière est expliqué par les fondateurs régionaux mariés au 20^e siècle alors que moins de 20% du pool génique du nord de Lanaudière est expliqué par ces fondateurs. Donc, la proportion de fondateurs nécessaires pour expliquer la moitié du pool génique du sud est nettement plus faible que pour le pool génique du nord.

Nos résultats montrent une différence non seulement dans la structure, mais aussi dans la composition des pools géniques lanaudois attribuable aux fondateurs régionaux. Une partie de cette variabilité intrarégionale peut être expliquée par la situation géographique des sous-régions. En effet, la proximité de Montréal peut expliquer que les fondateurs originaires de

cette région contribuent pour une plus grande part du pool génique du sud que de celui du nord. À l’opposé, les fondateurs originaires du Centre du Québec et de la région de Québec comptent pour une plus grande part du pool génique du nord que de celui du sud. D’autre part, les récents mouvements de populations, qui ont emmené un plus grand nombre de fondateurs récents au sud qu’au nord de Lanaudière, accentuent la différenciation entre les sous-régions, comme le démontre la contribution génétique plus faible des fondateurs régionaux immigrants d’origine française et acadienne au sud, au profit des fondateurs récents en provenance de l’Est et du Nord-Est du Québec.

4.1.2. Transformations des pools géniques sous-régionaux

Les modifications de l’occupation du territoire dans les sous-régions lanauchoises entre 1951 et 1991 sont bien illustrées par les cartes 2.1 et 2.2, qui présentent la répartition géographique du nombre de sujets sélectionnés par sous-régions proportionnellement à la distribution de la population. La population de Lanaudière, qui était dispersée en 1951, a énormément crû au cours des dernières décennies grâce aux migrations interrégionales et s’est progressivement agglomérée au sud dans quelques grands centres urbains en périphérie de la région métropolitaine (Asselin 1998; Rousseau 2003). La comparaison de corpus généalogiques représentatifs de deux sous-régions (nord et sud) observés à deux périodes différentes (1945-55 et 1985-95) nous a permis de caractériser les transformations du bassin génétique de Lanaudière liées à ces changements démographiques.

La conséquence directe de l’écart de 40 ans entre les deux périodes sur la structure des généalogies de Lanaudière est une différence de plus d’une génération entre les profondeurs moyennes des branches généalogiques, ce qui est conforme à un intervalle intergénérationnel de trente ans (Tremblay et Vézina 2000; Fenner 2005). Plusieurs variations observées entre les deux périodes sont directement liées à cette génération supplémentaire reconstruite dans les généalogies de la période 1985-95, par rapport à celles de 1945-55. Ainsi, on retrouve un plus grand nombre d’ancêtres dans les généalogies de la période récente et aussi plus de fondateurs provinciaux et régionaux. De plus, on observe un décalage d’une génération dans la chute des niveaux de complétude et d’implexe, qui est liée à la période d’implantation des premiers arrivants sur le territoire québécois.

Au cours des deux périodes, on observe un rapport similaire entre les sous-régions en ce qui concerne la structuration des populations sous-régionales lanaudoises attribuable aux fondateurs provinciaux. En effet, dans tous les corpus, on observe une relation inverse entre l'occurrence ou le recouvrement ou la contribution génétique et le nombre de fondateurs provinciaux. Ainsi, une petite proportion des fondateurs contribue pour une large part des pools géniques. De plus, les fondateurs spécifiques à un corpus ont des valeurs d'occurrences et de recouvrement plus faibles que les fondateurs communs. Toutefois, entre les deux périodes, on observe une augmentation de la proportion des fondateurs provinciaux spécifiques, et ce, de façon plus prononcée au sud de Lanaudière. Cette observation peut être expliquée par les migrations interrégionales récentes qui ont été plus fortes au sud de Lanaudière et qui ont ainsi entraîné une diversification de la composition des fondateurs provinciaux d'une intensité différente dans chacune de ces sous-régions. Bien qu'un plus grand nombre soit souvent synonyme de diversité, la composition des pools géniques de la période 1985-95 selon les origines des fondateurs provinciaux est très similaire à celle observée en 1945-55. Elle reflète la composition de l'immigration au Québec aux 17^e et 18^e siècles, où les fondateurs d'origine française sont de loin les plus importants, alors qu'au second rang viennent les fondateurs d'origine acadienne et enfin, ceux d'autres pays d'Europe et d'ailleurs en Amérique, conformément à ce qui a été décrit dans l'étude préliminaire de Tremblay et al. (2003b). Ces résultats suggèrent une empreinte de l'effet fondateur initial qui perdure dans Lanaudière, malgré les récents changements démographiques.

L'évolution des comportements migratoires interrégionaux entre les deux périodes est reflétée par la variation de la part du pool génique attribuable aux fondateurs régionaux d'une origine et d'une période de mariage donnée. À cet égard, la structuration du pool génique du nord de Lanaudière en 1985-95 est semblable à celle observée 40 ans plus tôt dans la même sous-région. En effet, les fondateurs mariés aux 17^e et 18^e siècles expliquent les deux tiers de son pool génique, soit un peu moins qu'en 1945-55. De plus, l'apport très important du Centre du Québec et de la région de Québec, et l'apport considérable de la région de Montréal reflètent la distribution géographique de la population du Québec ancien (Charbonneau et al. 1987; Charbonneau et al. 2000). Toutefois, entre les deux périodes au nord de Lanaudière, on observe une légère diminution de la part du pool génique attribuable aux fondateurs régionaux

immigrants, et une plus grande part attribuable aux fondateurs en provenance des régions de l'Est du Québec. Les changements dans la composition du pool génique du sud sont encore plus accentués. Par exemple, un peu plus de 20% du pool génique provient de fondateurs régionaux originaires de l'Est et du Nord-Est québécois. Ces derniers se sont manifestement installés au sud de Lanaudière récemment en suivant le mouvement migratoire vers la périphérie de la région métropolitaine. De plus, au sud de Lanaudière, l'apport des trois grandes régions centrales change entre les deux périodes. Ainsi, la part attribuable aux fondateurs de Montréal diminue du tiers, celle de la région de Québec diminue un peu, et celle du Centre du Québec augmente, ce qui découle de la plus grande contribution des fondateurs récents au détriment des fondateurs anciens.

De façon générale, on observe une diminution des coefficients d'apparentement au cours du 20^e siècle, et ce, de façon plus marquée au sud de Lanaudière. Un plus faible apparentement entre les individus est le signe d'une plus grande hétérogénéité génétique. Donc, cette diminution peut clairement être liée aux récentes migrations dans Lanaudière. De plus, l'apparentement observé à la période plus récente est essentiellement expliqué par les ancêtres partagés de la période de la Nouvelle-France (8^e à 12^e génération). D'un autre côté, en 1985-95, le nord de Lanaudière montre un apparentement plus faible, mais structuré de façon semblable à la période précédente, ce qui peut aussi être lié à un plus faible impact des mouvements de population récents conjugué à un plus grand enracinement familial au nord de Lanaudière. Ces hypothèses sont aussi appuyées par le fort apparentement observé au nord d'une période à l'autre. L'analyse des fondateurs régionaux ne nous permet pas de révéler ces migrations intrarégionales puisque leur définition réfère à l'origine extra-régionale de leurs parents. D'une période à l'autre, les niveaux de consanguinité diminuent, mais de façon particulièrement marquée dans la sous-région nord. Ces transformations du pool génique de Lanaudière vont dans le sens d'une plus grande hétérogénéité génétique.

4.2. NHSA2

La distribution des porteurs des deux mutations canadiennes-françaises causant la NHSA2 selon leurs lieux de mariage et ceux de leurs parents montre une concentration des ancêtres immédiats des familles atteintes au centre-ouest du Québec et plus particulièrement dans Lanaudière. Ceci suggère la présence d'un effet fondateur dans cette zone pour la mutation la plus fréquente, qui, combiné à un effet fondateur beaucoup plus localisé au nord de Lanaudière, cause la prévalence élevée de la NHSA2 dans cette région, tel qu'observé dans l'étude de Roddier et al. (2005).

L'ancrage géographique des porteurs dans Lanaudière nous permet de soupçonner que les mutations se sont principalement diffusées à travers les lignées familiales lanaudoises. De plus, comme la période moyenne de mariage des porteurs des mutations canadiennes-françaises (1953 et 1960) précède les grands changements démographiques de Lanaudière, le contexte démogénétique des porteurs correspond donc probablement plus à celui observé en 1945-55.

L'appariement des témoins sur la base du lieu et de la date de mariage des parents des porteurs est importante, parce qu'il existe au Québec une différenciation génétique à l'échelle sous-régionale, tel que démontré dans Lanaudière dans la présente étude, au Saguenay-Lac-St-Jean (Lavoie et al. 2005a) et en Abitibi-Témiscamingue (Bilodeau 2002). De plus, la période à laquelle les porteurs et les témoins appartiennent est aussi importante, puisque la structure de l'apparentement et de la consanguinité, ainsi que la composition des populations régionales a manifestement changé au cours du 20^e siècle dans Lanaudière.

4.2.1. Mutation c.943C→T

La comparaison des corpus généalogiques des porteurs de la mutation c.943C→T avec deux groupes de témoins est possible grâce à l'équivalence de leur complétude et de leur profondeur généalogique moyenne. Les mesures descriptives des généalogies de 17 porteurs de la mutation c.943C→T montrent des évidences d'une plus grande homogénéité génétique et d'un plus grand partage d'ancêtres que celles des deux groupes de témoins. En comparaison avec

les témoins, une plus grande proportion des ancêtres des porteurs ont une occurrence et un recouvrement élevés. Ces résultats suggèrent un plus grand nombre de liens unissant les porteurs que les témoins. L'analyse de l'apparentement appuie cette hypothèse puisque les porteurs sont plus apparentés entre eux que les témoins. Cette différence s'explique essentiellement par des liens d'apparentement proche entre quelques individus.

La consanguinité chez les porteurs des mutations est plus élevée que chez les témoins et s'explique par les unions consanguines proches chez les parents de 3 porteurs sur 17. À l'exception de ces trois couples, la consanguinité observée chez les porteurs est équivalente à celle des témoins. Cette observation rejoint la théorie de la génétique des populations, qui dit que si les comportements consanguins étaient généralisés dans les populations humaines, les maladies génétiques récessives se maintiendraient à de très faibles fréquences par sélection purificatrice.

La complexité des liens unissant les porteurs et les témoins est reflétée par la part des ancêtres communs aux 3 groupes, qui est de plus de 70%. Nous observons une grande variabilité dans l'occurrence, le recouvrement et la contribution génétique des ancêtres des porteurs et des témoins. Dans le but d'identifier les ancêtres ayant la plus forte probabilité d'avoir introduit la mutation dans la population canadienne-française, nous avons sélectionné les 49 ancêtres présents dans 15 à 17 généalogies et nous les avons regroupés en 12 noyaux ancestraux. Parmi ces noyaux, six ont une plus grande probabilité d'avoir introduit la mutation. L'examen de ces derniers fait ressortir que tous les porteurs se rattachent à ces noyaux en passant par des couples s'étant mariés avant 1675. Ceci est cohérent avec l'hypothèse de la diffusion de cette mutation grâce à l'effet fondateur initial du Québec, qui aurait permis qu'elle atteigne une telle distribution et fréquence dans la population.

Parmi les six noyaux ancestraux ayant une plus grande probabilité d'avoir introduit la mutation c.943C→T, deux noyaux recouvrent toutes les généalogies des porteurs. Le plus spécifique aux porteurs est le noyau ancestral 1B. Dans ce noyau, l'individu ayant la plus haute contribution génétique s'est marié à deux reprises et est originaire de l'Aunis. D'autre part, parmi les noyaux présents dans 15 ou 16 généalogies, le noyau ancestral 1E est celui

présentant la contribution génétique la plus forte aux porteurs, et la plus grande différence de contribution génétique entre ceux-ci et les témoins. Dans ce noyau, le couple ayant la plus forte contribution génétique s'est marié dans la région de Montréal en 1671 et est originaire de Bretagne. L'origine de ce couple est intéressante, puisqu'elle permet de faire un lien avec la plus ancienne description clinique similaire à celle de la NHS A2 que l'on connaisse dans la littérature médicale, qui provient d'un médecin nommé Morvan qui traitait des patients bretons au 19^e siècle (Lessard et Pouliot 1953). Dans la population contemporaine de la Bretagne, à notre connaissance, aucun patient atteint de la NHS A2 n'a encore été rapporté. Bien que ce couple soit un bon candidat, il n'est pas retrouvé dans les généalogies de deux sujets, ce qui pourrait cependant s'expliquer par un lien généalogique manquant ou erroné. D'ailleurs, la généalogie d'un de ces deux sujets est incomplète dès la 5^e génération à cause d'une adoption et de sources manquantes.

Dans les sous-régions de Lanaudière, les six noyaux ancestraux ayant la plus grande probabilité d'avoir introduit la mutation c.943C→T ont fortement contribué et recouvrent une très grande proportion des généalogies. Cette observation permet de confirmer que la distribution importante des porteurs de la NHS A2 dans la région de Lanaudière est le résultat d'une grande descendance dans la population contemporaine.

4.2.2. Mutation c.918-19insA

Les généalogies des porteurs de la mutation c.918-19insA et des témoins ont une profondeur généalogique moyenne équivalente (≈ 10 générations). À partir de la 10^e génération, la complétude généalogique du premier groupe de témoins est un peu plus faible que les deux autres corpus, ce qui explique son plus faible nombre d'ancêtres totaux et distincts, mais ne gêne pas les comparaisons. Il est intéressant de noter que pour des corpus généalogiques de six sujets, on retrouve tout de même un très grand nombre d'ancêtres.

Les mesures d'apparentement indiquent que pour toutes les profondeurs générationnelles, les porteurs sont beaucoup plus apparentés entre eux que les témoins. L'apparentement intragroupe des porteurs est aussi nettement plus fort que l'apparentement entre les groupes. Donc, l'apparentement observé chez les porteurs indique qu'ils partagent un plus grand

nombre d'ancêtres qui sont très interreliés. À la profondeur maximale, le coefficient d'apparement moyen atteint 45,5 pour 10 000, ce qui est nettement supérieur au plus fort niveau retrouvé dans nos corpus de Lanaudière (1945-55 nord : 9,9 pour 10 000) et dans le corpus de porteurs de la mutation c.943C→T (23,1 pour 10 000). Toutefois, ces niveaux d'apparement sont plus faibles que des niveaux observés pour d'autres maladies génétiques récessives de l'Est du Québec dont la prévalence est associée à un effet fondateur (par exemple : Lambert 2002).

Les niveaux d'apparement maximum observés entre les porteurs de la mutation sont un peu plus forts que le niveau maximum de consanguinité atteint chez les porteurs ($F_{\max} = 37,8$ pour 10 000). Cette observation est très intéressante puisqu'elle va à l'encontre des résultats trouvés chez les témoins de cette mutation et dans les corpus de Lanaudière. Elle s'explique par le fait que les parents des porteurs ne partagent pas d'ancêtres avant la cinquième génération, alors que les témoins partagent des ancêtres dès la 3^e génération. Ce qui est intéressant aussi, parce que cela montre que même dans des petites localités telles que celles des parents des porteurs de la mutation 918-19insA, il est possible que des lignées cohabitent sans qu'il y ait trop de croisement entre ces lignées. La grande variabilité dans les niveaux de consanguinité observés d'un corpus à l'autre peut être expliquée par la petite taille des corpus et dénote les effets du hasard de l'échantillonnage. D'ailleurs, les différences observées ne sont pas significatives.

La structure plus complexe des généalogies des porteurs par rapport à celles des témoins est aussi reflétée par la proportion nettement plus grande d'ancêtres apparaissant plus de dix fois dans les généalogies et recouvrant cinq ou six généalogies. Ainsi, parmi les 6310 ancêtres des six porteurs de la mutation 918-19insA, nous avons identifié les 372 ancêtres recouvrant cinq ou six généalogies. Nous les avons ensuite regroupés en 43 noyaux ancestraux. La comparaison de leur recouvrement et leur contribution génétique aux porteurs et aux deux groupes de témoins nous permet d'affirmer que parmi ces noyaux ancestraux, 12 ont une plus grande probabilité d'avoir introduit la mutation c.918-19insA dans la population canadienne-française.

La très faible fréquence et la distribution très localisée de la mutation c.918-19insA suggère que l'ancêtre qui a introduit la mutation doit être plus spécifique aux porteurs qu'aux témoins et qu'une bonne partie de sa descendance doit être concentrée dans ces trois localités. Quelques noyaux ancestraux ressortent comme plus intéressants grâce à leur spécificité et à leur contribution génétique plus grandes aux porteurs qu'aux témoins. Ainsi, un couple, marié en 1695 dans la ville de Québec, faisant partie du noyau 2F, est le plus intéressant parmi les noyaux ancestraux recouvrant toutes les généalogies des porteurs.

D'autre part, le couple affichant la plus haute contribution génétique parmi le noyau ancestral 2P ressort comme le meilleur candidat grâce à sa très forte contribution génétique et sa très grande spécificité aux porteurs, par rapport aux témoins. De plus, il recouvre très peu de généalogies dans les corpus de Lanaudière par rapport aux autres noyaux ancestraux. Ce couple s'est marié en 1756 dans la région de la Mauricie. Huit de ses neuf enfants se sont mariés dans une des localités d'origine des porteurs, et trois d'entre eux sont reliés aux porteurs. La famille d'un des conjoints de ce couple est originaire de l'Angleterre, ce qui pourrait expliquer la présence conjointe de la mutation c.918-19insA au Québec et en Nouvelle-Écosse, où les porteurs sont aussi d'origine britannique (Lafreniere et al. 2004). L'enracinement de cette famille et de leurs descendants dans un territoire très limité pourrait expliquer la distribution observée de la mutation 918-19insA. Or, un lien manquant entre ce couple et le sujet 1 nous empêche d'affirmer que ce couple a introduit la mutation dans la population canadienne-française. Comme ce sujet est le seul porteur de la mutation c.918-19insA originaire de Montréal, il est possible que ce soit le seul porteur permettant de distinguer la structure particulière de la population des trois localités d'où sont originaires les cinq autres porteurs, et ainsi, de remettre en question le noyau ancestral 2P comme introducteur potentiel. Cependant, il est aussi possible que ce soit une conséquence d'un manque de complétude, d'une erreur dans les généalogies (adoption non déclarée, mauvais lien), ou d'une double introduction de la mutation dans la population canadienne-française.

4.3. Synthèse régionale dans une perspective provinciale

L'étude de la variabilité intrarégionale de Lanaudière en 1945-55 révèle une structure comparable des pools géniques du nord et du sud de Lanaudière, tant au point de vue de l'apparentement intragroupe que de la contribution génétique et de la fréquence d'apparition des fondateurs provinciaux au sein des corpus généalogiques. Au-delà de cette ressemblance structurale, le plus faible apparentement entre les sous-régions qu'à l'intérieur des sous-régions indique une certaine différenciation génétique, qui s'expliquerait, au moins en partie, par la stratification géographique. Premièrement, le nord de Lanaudière montre les caractéristiques d'une plus forte endogamie que le sud, qui peut être expliquée par les modalités d'occupation du territoire et qui suggère un fort enracinement familial dans cette sous-région. Deuxièmement, les deux bassins génétiques ont bénéficié d'un apport différent des fondateurs régionaux en provenance des autres régions du Québec en fonction de leur situation géographique.

Nos résultats suggèrent donc que l'apparentement en 1945-55 dans Lanaudière a une composante géographique. Ainsi, l'analyse des fondateurs régionaux montre que les mouvements migratoires se produisent principalement entre régions adjacentes. Une étude de Helgason et al. (2005) combinant des données génétiques et généalogiques de la population islandaise montre que de tels comportements démographiques, combinés à une forte endogamie, entraînent une stratification génétique à une échelle géographique relativement petite (comparativement à la région de Lanaudière) et que même dans un pool génique relativement homogène, ils peuvent causer un biais dans les études d'association en génétique humaine. La méthodologie utilisée dans cette étude afin de caractériser l'« ancestralité géographique » à l'aide de données généalogiques pourrait très bien être appliquée à des bassins génétiques régionaux du Québec.

Les transformations du pool génique de Lanaudière dans la seconde moitié du 20^e siècle, sont très clairement liées aux récents mouvements migratoires interrégionaux. Nos résultats démontrent un impact différentiel de ce bouleversement démographique sur les bassins génétiques lanaudois, ce qui va de pair avec de plus fortes migrations vers les MRC du sud,

situées en périphérie de la région métropolitaine de Montréal. Ainsi, plusieurs mesures démogénétiques, soit l'indice d'homogénéité, l'implexe, les mesures d'apparentement, et la fréquence des fondateurs régionaux, montrent que le pool génique du sud de Lanaudière est nettement plus hétérogène que celui du nord, qui a subi moins de transformations au cours du 20^e siècle. Notre approche généalogique ascendante montre que le bassin génétique du sud de Lanaudière est en grande partie issu de fondateurs régionaux récents qui sont principalement originaires d'ailleurs au Québec. Ces derniers descendent de lignées ancestrales peu métissées entre elles depuis la période de la Nouvelle-France, ce qui atteste que l'évolution de ces lignées s'est déroulée dans des contextes relativement séparés durant quelques générations. Bien entendu, seules les analyses moléculaires pourraient nous procurer une approximation quantitative valide de la variabilité génétique portée par ces fondateurs régionaux. Quoiqu'il en soit, la théorie de la génétique des populations nous indique que dans un contexte relativement isolé, où l'accroissement naturel est fort (contexte qu'on retrouvait en plusieurs endroits du Québec jusque dans la seconde partie du 20^e siècle), la dérive génétique peut faire grandement fluctuer les fréquences des variants génétiques en quelques générations, à l'intérieur d'une sous-population (Jobling et al. 2004). D'autres phénomènes, tels les migrations familiales (Fix 2004) et la transmission intergénérationnelle de comportements affectant le succès reproductif (fécondité, migration) (Heyer et al. 2005) peuvent aussi accentuer la divergence génétique d'une sous-population. Les régions de l'Est et du Nord-Est québécois ont été plus affectées, du moins dans l'ensemble, par ces phénomènes que le centre et l'ouest du Québec (Vézina et al. 2004; Simard et al. 2006).

Au cours du 20^e siècle, on observe dans Lanaudière une diminution de l'apparentement et de la consanguinité et une modification des comportements migratoires. La diminution de l'apparentement et de la consanguinité, qui est plus marquée au sud de Lanaudière, peut avoir une incidence sur l'évolution des fréquences des polymorphismes génétiques, dont ceux associés aux maladies héréditaires. D'autre part, on observe que les comportements migratoires favorisant l'établissement dans des régions adjacentes persistent encore dans les deux sous-régions, mais nos résultats montrent aussi un nombre assez important de nouveaux arrivants au sud de Lanaudière en provenance de régions éloignées à l'est et au nord-est du Québec.

Un résultat intéressant de cette étude, est que, malgré les transformations et les nouveaux mouvements de population, l'empreinte laissée par l'effet fondateur initial perdure au cours du 20^e siècle. On peut donc s'attendre à une empreinte similaire ailleurs au Québec. La distribution des fondateurs provinciaux selon leur période de mariage coïncide avec la structure temporelle de l'immigration en Nouvelle-France. De plus, notre étude montre aussi l'importance de la structure géographique d'une population au moment de la colonisation d'un nouveau territoire. Dans le cas de Lanaudière, l'organisation en trois pôles majeurs de la population du Québec ancien (Montréal, Québec et Trois-Rivières) est reflétée par l'importance des fondateurs régionaux en provenance de ces régions. La structure tripartite du pool génique québécois a été déjà relevée dans des études précédentes par Gagnon et Heyer (2001), Tremblay et al. (2001), Vézina et al. (2004), Bergeron (2005). Dans le cas du Saguenay-Lac-St-Jean, Lavoie et al. (2005a) ont montré que la contribution génétique des fondateurs originaires de Charlevoix reflétait l'organisation géographique de la population. L'analyse de la période de mariage et des origines des fondateurs régionaux permet donc de mettre en lumière des aspects intéressants du peuplement d'un territoire.

En ce qui concerne la NHSA2, nos résultats soutiennent l'hypothèse d'une introduction de la mutation c.943C→T liée à l'effet fondateur initial du Québec et d'un mode de diffusion qui aurait permis d'atteindre une distribution assez étendue mais spécifique à la partie centre-ouest de la province. Selon le contexte démogénétique de Lanaudière décrit dans la présente étude, il est plus vraisemblable d'observer une mutation récessive rare à une fréquence accrue dans trois localités du nord de Lanaudière que dans les MRC du sud. Nos résultats indiquent en effet une plus grande homogénéité génétique dans la population contemporaine du nord de Lanaudière.

CONCLUSION

« *Migration is a demographic process with evolutionary consequences* » (Fix 2004). Dans la présente étude, nous avons caractérisé les transformations du pool génique de Lanaudière, ce qui a permis de gagner une meilleure compréhension des conséquences des récents mouvements migratoires dirigés vers les zones urbaines et leur périphérie. Pour ce faire, nous avons découpé la région de Lanaudière en deux sous-régions, soit le nord et le sud, selon leurs caractéristiques géographiques et démographiques. À l'aide de reconstitutions généalogiques, nous avons caractérisé la variabilité des pools géniques sous-régionaux de Lanaudière, à deux périodes (1945-55 et 1985-95), et les changements d'une période à l'autre.

L'étude de la variabilité intrarégionale de Lanaudière en 1945-55 montre que la structure des pools géniques est similaire dans les deux sous-régions, bien que le nord présente des caractéristiques d'une plus forte endogamie que le sud. La composition des pools géniques sous-régionaux présente alors une certaine diversité puisque la contribution génétique des fondateurs régionaux varie en fonction de la proximité géographique de leur région d'origine à l'une ou l'autre des sous-régions. Nos résultats soulignent aussi l'importance de la répartition de la population sur le territoire au moment du peuplement d'une nouvelle région.

Les mouvements migratoires qui ont eu lieu au cours des dernières décennies ont marqué différemment les deux sous-régions lanaudoises. Plusieurs mesures démogénétiques vont dans le sens d'une plus grande hétérogénéité génétique au sud de Lanaudière, ce qui est conforme à une plus forte migration dans les MRC situées en périphérie de la région métropolitaine. Au cours du 20^e siècle, on observe une diminution des coefficients d'apparentement et de consanguinité, et une modification des comportements migratoires. Ainsi, les migrations vers la périphérie des zones urbaines attirent non seulement les individus des régions adjacentes, mais aussi ceux de régions plus éloignées de l'est et du nord-est de la province. D'autre part,

l'analyse des fondateurs provinciaux confirme que malgré les changements démographiques récents, l'empreinte laissée par l'effet fondateur initial québécois persiste.

La seconde partie de notre étude portait sur la névrite héréditaire NHSA2 dont la prévalence élevée dans la région de Lanaudière est expliquée par la présence conjointe de deux mutations. L'analyse des reconstitutions généalogiques des porteurs de chacune des mutations nous a notamment permis d'identifier les noyaux ancestraux ayant la plus forte probabilité d'avoir introduit ces mutations dans la population canadienne-française. Nos résultats témoignent que la distribution actuelle de la mutation c.943C→T est issue de l'effet fondateur initial québécois, alors que la diffusion de la mutation 918-19insA dans une zone beaucoup plus circonscrite est liée aux phénomènes de différenciation à l'échelle locale ou microrégionale. D'un point de vue d'épidémiologie génétique, notre étude a permis de mieux comprendre le rôle de l'histoire du peuplement dans l'introduction et la diffusion de deux mutations canadiennes-françaises causant la NHSA2.

Dans une perspective de génétique des populations humaines, les résultats de cette étude montrent qu'il est important de tenir compte de l'effet de l'histoire du peuplement et de l'histoire démographique d'une population contemporaine pour rendre compte de sa structure génétique. De plus, la présente étude a mis en lumière l'importance de la composante géographique dans la structure génétique d'une population contemporaine. Pour y faire suite, il serait intéressant d'évaluer l'importance et les conséquences de l'ancrage géographique de la population québécoise suivant l'expansion dans différentes régions québécoises, afin notamment, d'expliquer la régionalisation de l'effet fondateur initial.

BIBLIOGRAPHIE

Aghaei S et Pakmanesh K (2006) *Three cousins with chronic foot ulcers from late-onset hereditary sensory and autonomic neuropathies type 2 (HSAN2)*. *Dermatol Online J* 12:5.

Akey JM, Eberle MA, Rieder MJ, Carlson CS, Shriver MD, Nickerson DA et Kruglyak L (2004) *Population history and natural selection shape patterns of genetic variation in 132 genes*. *PLoS Biol* 2:e286.

Alibhoy AT, Senanayake B, Fernando MA, Ranawaka UK et Wijesekera JC (2000) *A case of hereditary sensory and autonomic neuropathy (HSAN) type II*. *Ceylon Med J* 45:32-33.

Asselin R (1998) *Lanaudière : la région administrative, les MRC et les principales municipalités : Recensements de la population : 1996-1991-1986 : Données comparatives et faits saillants. Cahier 1 : Population et logement*. Bureau de la Statistique du Québec, Direction de la géostatistique et de l'information, 128 pages.

Austerlitz F et Heyer E (1999) *Impact of demographic distribution and population growth rate on haplotypic diversity linked to a disease gene and their consequences for the estimation of recombination rate: example of a French Canadian population*. *Genet Epidemiol* 16:2-14.

Austerlitz F, Kalaydjieva L et Heyer E (2003) *Detecting population growth, selection and inherited fertility from haplotypic data in humans*. *Genetics* 165:1579-1586.

Balachandran C, Sabitha L et Kantharaj GR (1996) *Hereditary sensory autonomic neuropathy--type II in siblings*. *Indian J Lepr* 68:373-374.

Bamshad M et Wooding SP (2003) *Signatures of natural selection in the human genome*. *Nat Rev Genet* 4:99-111.

Basu S et Paul DK (2002) *Four siblings with type II hereditary sensory and autonomic neuropathy*. *Indian Pediatr* 39:870-874.

Beaujot R et Kerr D (2004) *Population change in Canada (2nd edition)*. Oxford University Press, Don Mills.

Bergeron J (2005) *Contribution différentielle des ancêtres d'origine acadienne au bassin génétique des populations régionales du Québec*. Mémoire de maîtrise, Université Laval/Université du Québec à Chicoutimi, Chicoutimi (Québec), Canada, 103 pages.

Bilodeau M (2002) *Caractéristiques démogénétiques des populations de l'Abitibi et du Témiscamingue*. Mémoire de maîtrise, Université Laval/Université du Québec à Chicoutimi, Chicoutimi (Québec), Canada, 81 pages.

Bouchard G (2005) *Projet BALSAC - Rapport annuel 2004-2005*, Chicoutimi (Québec), Canada.

Bouchard G et DeBraekeleer M (1991) *Histoire d'un génome*. Presses de l'Université du Québec, Québec, 607 pages.

Bureau fédéral de la statistique (1953) *Neuvième recensement de 1951*. Vol 1: Population - Caractéristiques générales. Ministère du Commerce, Ottawa.

Cavalli-Sforza LL et Feldman MW (2003) *The application of molecular genetic approaches to the study of human evolution*. Nat Genet 33 Suppl:266-275.

Cazes M-H et Cazes P (1996) *Comment mesurer la profondeur généalogique d'une ascendance?* Population 1:117-140.

Charbonneau H, Desjardins B, Guillemette A, Landry Y, Légaré J et Nault F (1987) *Naissance d'une population. Les Français établis au Canada au XVIIe siècle*. Presses universitaires de France/Presses de l'Université de Montréal, Paris/Montréal, 232 pages.

Charbonneau H, Desjardins B, Légaré J et Denis H (2000) *The population of the St-Lawrence Valley, 1608-1760*. In: Haines MR et Steckel RH (eds) *A population history of North America*. Cambridge University Press, pp 99-142.

Cho HJ, Kim BJ, Suh YL, An JY et Ki CS (2006) *Novel mutation in the HSN2 gene in a Korean patient with hereditary sensory and autonomic neuropathy type 2*. J Hum Genet 51:905-908.

Coen K, Pareyson D, Auer-Grumbach M, Buyse G, Goemans N, Claeys KG, Verpoorten N, Laura M, Scaioli V, Salmhofer W, Pieber TR, Nelis E, De Jonghe P et Timmerman V (2006) *Novel mutations in the HSN2 gene causing hereditary sensory and autonomic neuropathy type II*. Neurology 66:748-751.

Courville S (1996) *Population et territoire, Atlas historique du Québec*. Vol xiii. Presses de l'Université Laval, Sainte-Foy, 182 pages.

Couture P, Bovill EG, Demers C, Simard J, Delage R, Scott BT, Valliere JE, Callas PW, Jomphe M, Rosendaal FR, Aiach M et Long GL (2001) *Evidence of a founder effect for the protein C gene 3363 inserted C mutation in thrombophilic pedigrees of French origin*. Thromb Haemost 86:1000-1006.

Dyck PJ (1966) *Histologic measurements and fine structure of biopsied sural nerve: normal, and in peroneal muscular atrophy, hypertrophic neuropathy, and congenital sensory neuropathy*. Mayo Clin Proc 41:742-774.

Dyck PJ, Mellinger JF et Reagan TG (1983) *Not "indifference to pain" but varieties of hereditary sensory and dysautonomic neuropathy*. Brain 106:373.

Excoffier L (2005) *Editorial*. Hum Genomics 2:155-157.

Fenner JN (2005) *Cross-cultural estimation of the human generation interval for use in genetics-based population divergence studies*. Am J Phys Anthropol 128:415-423.

Ferriere G, Guzzetta F, Kulakowski S et Evrard P (1992) *Nonprogressive type II hereditary sensory autonomic neuropathy: a homogeneous clinicopathologic entity*. J Child Neurol 7:364-370.

Fix AG (2004) *Kin-structured migration: causes and consequences*. Am J Hum Biol 16:387-394.

Gagnon A et Heyer E (2001) *Fragmentation of the Quebec population genetic pool (Canada): evidence from the genetic contribution of founders per region in the 17th and 18th centuries*. Am J Phys Anthropol 114:30-41.

Gagnon A, Vézina H et Brais B (2001) *Histoire démographique et génétique du Québec*. Pour la Science, 287 Sept.:62-69.

GRIG (2006a) [En ligne] Genlib7© Logiciel d'analyse généalogique, <http://www.uqac.ca/grig/pagesgrig.php?num=6>, consulté le 05/07/2006.

GRIG (2006b) [En ligne] Groupe de recherche interdisciplinaire en démographie et épidémiologie génétique, <http://www.uqac.ca/grig/>, consulté le 05/07/2006.

Guillemette A et St-Cyr J-P (1995) *Mosaïque lanauoise. Profil démographique, socio-économique et sanitaire de la population lanauoise*. Direction de la santé publique, Régie régionale de la santé et des services sociaux de Lanaudière, Joliette, 130 pages.

Gulcher J, Kong A et Stefansson K (2001) *The genealogic approach to human genetics of disease*. Cancer J 7:61-68.

Hamet P, Merlo E, Seda O, Broeckel U, Tremblay J, Kaldunski M, Gaudet D, Bouchard G, Deslauriers B, Gagnon F, Antoniol G, Pausova Z, Labuda M, Jomphe M, Gossard F, Tremblay G, Kirova R, Tonellato P, Orlov SN, Pintos J, Platko J, Hudson TJ, Rioux JD, Kotchen TA et Cowley AW, Jr. (2005) *Quantitative founder-effect analysis of French*

Canadian families identifies specific loci contributing to metabolic phenotypes of hypertension. Am J Hum Genet 76:815-832.

Hartl D (1994) *Génétique des populations*. Flammarion, Paris.

Hauck WW et Martin AO (1984) *A statistical test for detection of ancestral genetic contributions to disease occurrence in finite populations.* Genet Epidemiol 1:383-400.

Helgason A, Hrafnkelsson B, Gulcher JR, Ward R et Stefansson K (2003) *A Populationwide Coalescent Analysis of Icelandic Matrilineal and Patrilineal Genealogies: Evidence for a Faster Evolutionary Rate of mtDNA Lineages than Y Chromosomes.* Am J Hum Genet 72:1370-1388.

Helgason A, Yngvadottir B, Hrafnkelson B, Gulcher J et Stefansson K (2005) *An Icelandic example of the impact of population structure on association studies.* Nat Genet 37:90-95.

Heller IH et Robb P (1955) *Hereditary sensory neuropathy.* Neurology 5:15-24.

Heyer E (1995) *Genetic consequences of differential demographic behaviour in the Saguenay region, Quebec.* Am J Phys Anthropol 98:1-11.

Heyer E, Sibert A et Austerlitz F (2005) *Cultural transmission of fitness: genes take the fast lane.* Trends Genet 21:234-239.

Heyer E, Tremblay M et Desjardins B (1997) *Seventeenth-century European origins of hereditary diseases in the Saguenay population (Quebec, Canada).* Hum Biol 69:209-225.

Heyer E, Zietkiewicz E, Rochowski A, Yotova V, Puymirat J et Labuda D (2001) *Phylogenetic and familial estimates of mitochondrial substitution rates: study of control region mutations in deep-rooting pedigrees.* Am J Hum Genet 69:1113-1126.

Hould F et Verret S (1967) *Hereditary radicular neuropathy with sensory loss: study of a French-Canadian family.* Laval Med 38:454-459.

Hudson RR (1990) *Gene genealogies and the coalescent process.* Oxford Surveys in Evolutionary Biology 7:1-44.

Insightful (2006) [En ligne] SPLUS 6.1®, <http://www.insightful.com>, consulté le 05/07/2006.

ISQ (2006) [En ligne] Institut de la statistique du Québec, <http://www.stat.gouv.qc.ca/>, consulté le 05/07/2006.

Jetté R (1991) *Traité de généalogie*. Les Presses de l'Université de Montréal, 716 pages.

Jobling MA, Hurles ME et Tyler-Smith C (2004) *Human Evolutionary Genetics. Origins, peoples and disease*. Garland Science, New York, 523 pages.

Jomphe M, Tremblay M et Vézina H (2002) *Analyses généalogiques à partir du fichier RETRO (Version client-serveur)*. Projet BALSAC, Document I-C-215, Chicoutimi (Québec), Canada, 20 pages.

Jorde LB, Watkins WS et Bamshad MJ (2001) *Population genomics: a bridge from evolutionary history to genetic medicine*. Hum Mol Genet 10:2199-2207.

Kibar Z, Dube MP, Powell J, McCuaig C, Hayflick SJ, Zonana J, Hovnanian A, Radhakrishna U, Antonarakis SE, Benohanian A, Sheeran AD, Stephan ML, Gosselin R, Kelsell DP, Christianson AL, Fraser FC, Der Kaloustian VM et Rouleau GA (2000) *Clouston hidrotic ectodermal dysplasia (HED): genetic homogeneity, presence of a founder effect in the French Canadian population and fine genetic mapping*. Eur J Hum Genet 8:372-380.

Kingman JF (2000) *Origins of the coalescent. 1974-1982*. Genetics 156:1461-1463.

Kouladjian K (1986) *Une mesure d'entropie généalogique*. Projet BALSAC, Chicoutimi (Québec), Canada, 4 pages.

Krishna Kumar R, Sashi Kiran N et Subba Reddy V (2002) *Congenital insensitivity to pain (hereditary sensory and autonomic neuropathy) HSAN: a report of two cases*. J Indian Soc Pedod Prev Dent 20:51-53.

Laberge A-M, Jomphe M, Houde L, Vézina H, Tremblay M, Desjardins B, Labuda D, St-Hilaire M, Macmillan C, Shoubridge EA et Brais B (2005a) *A "Fille du Roy" introduced the T14484C leber hereditary optic neuropathy mutation in French Canadians*. Am J Hum Genet 77:313-317.

Laberge AM, Michaud J, Richter A, Lemyre E, Lambert M, Brais B et Mitchell GA (2005b) *Population history and its impact on medical genetics in Quebec*. Clin Genet 68:287-301.

Lafreniere RG, MacDonald ML, Dube MP, MacFarlane J, O'Driscoll M, Brais B, Meilleur S, Brinkman RR, Dadvivas O, Pape T, Platon C, Radomski C, Risler J, Thompson J, Guerra-Escobio AM, Davar G, Breakefield XO, Pimstone SN, Green R, Pryse-Phillips W, Goldberg YP, Younghusband HB, Hayden MR, Sherrington R, Rouleau GA et Samuels ME (2004) *Identification of a novel gene (HSN2) causing hereditary sensory and autonomic neuropathy type II through the Study of Canadian Genetic Isolates*. Am J Hum Genet 74:1064-1073.

- Lambert J-F (2002) *Effet fondateur et origine de la mutation D9N de la lipase lipoprotéique au sein de la population du Saguenay-Lac-St-Jean*. Mémoire de maîtrise, Université Laval/Université du Québec à Chicoutimi, Chicoutimi (Québec), Canada, 107 pages.
- Lavoie EM (2003) *Étude comparative des caractéristiques démogénétiques des populations du Bas-Saguenay, du Haut-Saguenay et du Lac-St-Jean*. mémoire, Université Laval/Université du Québec à Chicoutimi, Chicoutimi (Québec), Canada, 92 pages.
- Lavoie EM, Tremblay M, Houde L et Vézina H (2005a) *Demogenetic study of three populations within a region with strong founder effects*. *Community Genet* 8:152-160.
- Lavoie EM, Vézina H et Tremblay M (2005b) *Sources et procédures de reconstitutions généalogiques, GRIG*, Chicoutimi (Québec), Canada, 39 pages.
- Les collections numérisées du Canada (2006) [En ligne] Sur la route de Manawan, <http://collections.ic.gc.ca/manawan/index.htm>, consulté le 25/08/2006.
- Lessard J-M et Pouliot A (1953) *Maladie de Morvan*. *Laval Med* 18:1017-1032.
- Malécot G (1948) *Les mathématiques de l'hérédité*. Masson, Paris, 60 pages.
- Mayr E (1963) *Animal species and evolution*. Harvard University Press, Cambridge, MA.
- McInnis M (2000) *The population of Canada in the nineteenth century*. In: Haines MR et Steckel RH (eds) *A population history of North America*. Cambridge University Press, pp 371-432.
- Morissette J, Villeneuve A, Bordeleau L, Rochette D, Laberge C, Gagne B, Laprise C, Bouchard G, Plante M, Gobeil L, Shink E, Weissenbach J et Barden N (1999) *Genome-wide search for linkage of bipolar affective disorders in a very large pedigree derived from a homogeneous population in Quebec points to a locus of major effect on chromosome 12q23-q24*. *Am J Med Genet* 88:567-587.
- Morrisonneau C, (dir.) (1985) *Guide de Lanaudière: Culture, histoire et tourisme*, Joliette, 327 pages.
- Murray TJ (1973) *Congenital sensory neuropathy*. *Brain* 96:387-394.
- Newman DL, Abney M, McPeck MS, Ober C et Cox NJ (2001) *The importance of genealogy in determining genetic associations with complex traits*. *Am J Hum Genet* 69:1146-1148.
- Nordborg M et Innan H (2002) *Molecular population genetics*. *Curr Opin Plant Biol* 5:69-73.

Ohta M, Ellefson RD, Lambert EH et Dyck PJ (1973) *Hereditary sensory neuropathy type II: clinical, electrophysiologic, and biochemical studies of a Quebec kinship*. Arch Neurol 29:23-37.

OMIM 201300 (2006) [En ligne] NCBI Online Mendelian Inheritance in Man -- Hereditary Sensory and Autonomic Neuropathy Type II, <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=201300>, consulté le 05/07/2006.

Pausova Z, Jomphe M, Houde L, Vezina H, Orlov SN, Gossard F, Gaudet D, Tremblay J, Kotchen TA, Cowley AW, Bouchard G et Hamet P (2002) *A genealogical study of essential hypertension with and without obesity in French Canadians*. Obes Res 10:463-470.

Portail régional (2006) [En ligne] Région de Lanaudière, <http://www.lanaudiere.gouv.qc.ca/>, consulté le 05/08/2006.

PRDH (2006) [En ligne] Programme de recherche en démographie historique de l'Université de Montréal, <http://www.prdh.umontreal.ca/>, consulté le 05/07/2006.

Projet BALSAC (2006) [En ligne] <http://www.uqac.ca/balsac/>, consulté le 05/07/2006.

Riviere JB, Verlaan DJ, Shekarabi M, Lafreniere RG, Benard M, Der Kaloustian VM, Shbaklo Z et Rouleau GA (2004) *A mutation in the HSN2 gene causes sensory neuropathy type II in a Lebanese family*. Ann Neurol 56:572-575.

Roberts DF (1968) *Genetic effects of population size reduction*. Nature 220:1084-1088.

Roddier K, Thomas T, Marleau G, Gagnon AM, Dicaire MJ, St-Denis A, Gosselin I, Sarrazin AM, Larbrisseau A, Lambert M, Vanasse M, Gaudet D, Rouleau GA et Brais B (2005) *Two mutations in the HSN2 gene explain the high prevalence of HSN2 in French Canadians*. Neurology 64:1762-1767.

Rousseau N (2003) *Socio-démographie de la région de Lanaudière (Québec) : recension des écrits et portrait statistique*. Rapport de recherche présenté au GRIG, 242 pages.

Sambrook J (1989) *Molecular cloning: a laboratory manual*. Cold Spring Harbour Laboratory, Cold Spring Harbour.

Sanvito WL, Cataldo BO et Costa AR (2003) *Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 2: two cases report*. Arq Neuropsiquiatr 61:654-658.

Scriver CR (2001) *Human genetics: lessons from Quebec populations*. Annu Rev Genomics Hum Genet 2:69-101.

SGL (2006) [En ligne] Société de généalogie de Lanaudière, <http://www.sglanaudiere.com/>, consulté le 05/07/2006.

SGS (2006) [En ligne] Société de généalogie du Saguenay, <http://www.cybernaute.com/sgs/>, consulté le 05/07/2006.

Shimoya K, Ishimoto S, Ohnishi A et Yamamoto T (1999) *[A case of hereditary sensory autonomic neuropathy type II with late onset]*. *Rinsho Shinkeigaku* 39:551-554.

Simard J, Dumont M, Moisan AM, Gaborieau V, Vézina H, Durocher F, Chiquette J, Plante M, Avard D, Bessette P, Brousseau C, Dorval M, Godard B, Houde L, Joly Y, Lajoie MA, Leblanc G, Lepine J, Lesperance B, Malouin H, Parboosingh J, Pichette R, Provencher L, Rheume J, Sinnott D, Samson C, Simard JC, Tranchant M, Voyer P, Brcas I, Easton D, Tavtigian SV, Knoppers BM, Laframboise R, Bridge P et Goldgar D (2006) *Evaluation of BRCA1 and BRCA2 mutation prevalence, risk prediction models and a multi-step testing approach in French-Canadian high-risk breast and ovarian cancer families*. *J Med Genet*.

Statistique Canada (2006) [En ligne] Organisme statistique national du Canada, <http://www.statcan.ca/>, consulté le 23/08/2006.

Takagi M, Ozawa T, Hara K, Naruse S, Ishihara T, Shimbo J, Igarashi S, Tanaka K, Onodera O et Nishizawa M (2006) *New HSN2 mutation in Japanese patient with hereditary sensory and autonomic neuropathy type 2*. *Neurology* 66:1251-1252.

Tessier D (1987) *Bibliographie de Lanaudière*. Institut québécois de recherche sur la culture, Québec, 270 pages.

Tremblay M, Arsenault J et Heyer E (2003a) *The transmission probabilities of founder genes in five regional populations of Quebec*. *Population* 58:361-380.

Tremblay M, Desjardins B, Houde L et Vézina H (2003b) *Dimension régionale de l'effet fondateur québécois: le cas de Lanaudière*. Paper presented at 71e Congrès de l'ACFAS, Colloque de l'ADQ. Rimouski, 19-23 mai.

Tremblay M, Jomphe M et Vézina H (2001) *Comparaison de structures patronymiques et génétiques dans la population québécoise*. In: CNRS (ed) Brunet G, Darlu P, Zei G (dir) *Le patronyme: histoire, anthropologie, société*, Paris, pp 367-389.

Tremblay M et Vézina H (2000) *New estimates of intergenerational time intervals for the calculation of age and origins of mutations*. *Am J Hum Genet* 66:651-658.

UPDB (2006) [En ligne] Utah Population Database, <http://www.huntsmanccancer.org/groups/ppr/index.html>, consulté le 05/07/2006.

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

Vézina H, Durocher F, Dumont M, Houde L, Szabo C, Tranchant M, Chiquette J, Plante M, Laframboise R, Lepine J, Nevanlinna H, Stoppa-Lyonnet D, Goldgar D, Bridge P et Simard J (2005a) *Molecular and genealogical characterization of the R1443X BRCA1 mutation in high-risk French-Canadian breast/ovarian cancer families*. Hum Genet 117:119-132.

Vézina H, Heyer E, Fortier I, Ouellette G, Robitaille Y et Gauvreau D (1999) *A genealogical study of Alzheimer disease in the Saguenay region of Quebec*. Genet Epidemiol 16:412-425.

Vézina H, Tremblay M, Desjardins B et Houde L (2005b) *Origines et contributions génétiques des fondatrices et des fondateurs de la population québécoise*. Cahiers québécois de démographie 34:235-258.

Vézina H, Tremblay M et Houde L (2004) *Mesures de l'apparentement biologique au Saguenay-Lac-St-Jean (Québec, Canada) à partir de reconstitutions généalogiques*. Annales de démographie historique 2:67-84.

Whiting EJ, Tsilfidis C, Surh L, MacKenzie AE et Korneluk RG (1995) *Convergent myotonic dystrophy (DM) haplotypes: potential inconsistencies in human disease gene localization*. Eur J Hum Genet 3:195-202.

Wright S (1922) *Coefficient of inbreeding and relationship*. American Naturalist 56:330-338.

Yotova V, Labuda D, Zietkiewicz E, Gehl D, Lovell A, Lefebvre JF, Bourgeois S, Lemieux-Blanchard E, Labuda M, Vézina H, Houde L, Tremblay M, Toupance B, Heyer E, Hudson TJ et Laberge C (2005) *Anatomy of a founder effect: myotonic dystrophy in Northeastern Quebec*. Hum Genet 117:177-187.

ANNEXES

Annexe 1

Distribution de la population de Lanaudière aux recensements de 1951 et 1991
et nombre de sujets échantillonnés par municipalité

MRC	Municipalité	Population en 1951	Part de la pop. de la sous-région	Nombre de sujets sélectionnés	Population en 1991	Part de la pop. de la sous-région	Nombre de sujets sélectionnés
D'Autray	La Visitation de l'Île Dupas	429	0,6	1	521	0,4	0
	St-Antoine de Lavaltrie	1 508	2,2	2	7 426	6,2	*
	St-Barthélémy	2 105	3,1	3	1 945	1,6	2
	St-Charles-de-Mandeville	1 335	1,9	3	1 725	1,4	1
	St-Cléophas-de-Brandon	309	0,5	1	262	0,2	1
	St-Cuthbert	1 779	2,6	3	1 645	1,4	1
	St-Didace	794	1,2	1	576	0,5	1
	Ste-Élizabeth	1 614	2,4	2	1 508	1,3	1
	Ste-Geneviève de Berthier	5 220	7,6	7	6 117	5,1	4
	St-Gabriel de Brandon	3 687	5,4	5	4 871	4,1	3
	St-Ignace-de-Loyola	1 401	2,0	2	1 827	1,5	2
	St-Joseph de Lanoraie	1 780	2,6	2	3 355	2,8	9
	St-Norbert	970	1,4	1	971	0,8	1
	St-Viateur	271	0,4	0	230	0,2	1
<i>Total D'Autray</i>		23 202	33,8	33	32 979	27,5	27
Joliette	Joliette	16 064	23,4	19	17 396	14,5	15
	Joliette (St-Pierre)	301	0,4	2	358	0,3	1
	Joliette (St-Charles Borromée)	2 413	3,5	5	9 658	8,1	8
	Crabtree	1 529	2,2	1	3 300	2,8	3
	Notre-Dame-de-Lourdes	614	0,9	1	2 060	1,7	2
	Notre-Dame-des-Prairies	0	0,0	0	6 465	5,4	6
	St-Ambroise-de-Kildare	1 683	2,5	3	3 136	2,6	*
	Ste-Mélanie	1 035	1,5	2	2 282	1,9	4
	St-Paul de Joliette	1 082	1,6	2	3 648	3,0	3
	St-Thomas de Joliette	1 751	2,6	3	2 748	2,3	2
	<i>Total Joliette</i>		26 472	38,6	38	51 051	42,6
Matawinie	Rawdon	2 609	3,8	4	6 841	5,7	6
	Notre-Dame-de-la-Merci	325	0,5	1	535	0,4	0
	St-Alphonse-Rodriguez	731	1,1	1	2 149	1,8	2
	St-Côme	1 406	2,1	2	1 710	1,4	1
	St-Damien de Brandon	1 093	1,6	2	1 505	1,3	1
	St-Donat	1 876	2,7	3	2 946	2,5	3
	Ste-Béatrix	801	1,2	1	1 421	1,2	1
	Ste-Émilie-de-l'Énergie	1 152	1,7	2	1 288	1,1	1
	St-Émile Entrelacs	368	0,5	1	628	0,5	1
	St-Félix-de-Valois	2 811	4,1	4	5 132	4,3	4
	St-Jean-de-Matha	1 744	2,5	3	3 260	2,7	3
	St-Michel-des-Saints	1 652	2,4	2	2 275	1,9	2
	St-Théodore de Chertsey	898	1,3	1	2 694	2,2	2
	St-Zénon	1 179	1,7	2	1 067	0,9	1
	Manouane	264	0,4	0	1 224	1,0	*
Ste-Marcelline de Kildare	**	...	0	1 102	0,9	1	
<i>Total Matawinie</i>		18 909	27,6	29	35 777	29,9	29
Total Nord		68 583	100,0	100	119 807	100,0	100

Annexe 1 (suite)

Distribution de la population de Lanaudière aux recensements de 1951 et 1991
et nombre de sujets échantillonnés par municipalité

MRC	Municipalité	Population en 1951	Part de la pop. de la sous-région	Nombre de sujets sélectionnés	Population en 1991	Part de la pop. de la sous-région	Nombre de sujets sélectionnés
L'Assomption	Charlemagne	1 856	5,0	5	5 598	2,6	*
	L'Épiphanie	3 412	9,2	9	5 890	2,7	3
	Repentigny*†	1 355	3,6	4	49 630	23,0	25
	St-Gérard-Magella	448	1,2	1	3 226	1,5	2
	Le Gardeur	2 003	5,4	5	13 814	6,4	6
	L'Assomption	4 010	10,8	11	10 830	5,0	4
	St-Sulpice	903	2,4	2	2 549	1,2	1
<i>Total L'Assomption</i>		<i>13 987</i>	<i>37,6</i>	<i>37</i>	<i>91 537</i>	<i>42,5</i>	<i>41</i>
Les Moulins	Mascouche	2 473	6,6	7	25 828	12,0	12
	St-Charles de Lachenaie	1 326	3,6	4	15 074	7,0	7
	St-Joachim de la Plaine	468	1,3	1	10 576	4,9	5
	Terrebonne	3 200	8,6	9	39 678	18,4	18
<i>Total Les Moulins</i>		<i>7 467</i>	<i>20,1</i>	<i>21</i>	<i>91 156</i>	<i>42,3</i>	<i>42</i>
Montcalm	St-Alexis	1 162	3,1	3	1 215	0,6	3
	St-Calixte	970	2,6	3	4 083	1,9	2
	Ste-Julienne	1 713	4,6	5	6 092	2,8	4
	Ste-Marie-Salomée	793	2,1	2	1 116	0,5	1
	St-Esprit	1 542	4,1	4	1 845	0,9	3
	St-Jacques-l'Achigan	3 158	8,5	8	3 793	1,8	2
	St-Liguori	1 075	2,9	3	1 506	0,7	2
	St-Lin-des-Laurentides	2 771	7,4	7	9 070	4,2	*
	St-Roch de l'Achigan	2 180	5,9	6	4 152	1,9	*
Val-des-Lacs	420	1,1	1	***	...	0	
<i>Total Montcalm</i>		<i>15 784</i>	<i>42,4</i>	<i>42</i>	<i>32 872</i>	<i>15,2</i>	<i>17</i>
Total Sud		37 238	100,0	100	215 565	100,0	100
TOTAL		105 821		200	335 372		200

* Pas de répertoire de mariage disponible

** Ouverture du village en 1951

*** Division inexistante en 1991

† Sujets tirés de l'index consolidé des mariages du BSQ

Annexe 2

Indice de complétude et implexe par génération des corpus généalogiques de Lanaudière

Génération	1945 à 1955				1985 à 1995			
	Nord		Sud		Nord		Sud	
	Complétude	Implexe	Complétude	Implexe	Complétude	Implexe	Complétude	Implexe
1	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0
2	100,0	98,0	100,0	98,8	100,0	99,5	100,0	100,0
3	99,0	92,4	99,3	93,3	100,0	97,9	99,5	99,0
4	97,8	83,9	97,8	84,6	98,1	90,9	97,3	95,6
5	96,4	70,9	96,3	72,5	97,5	82,4	95,8	90,4
6	95,5	55,7	95,3	56,9	96,0	69,8	94,1	84,0
7	93,9	38,6	93,7	39,5	94,8	52,8	92,7	70,0
8	89,9	20,4	90,1	20,4	93,1	34,9	91,5	46,5
9	80,6	7,7	81,5	7,7	89,8	15,2	88,5	18,0
10	54,3	1,7	54,0	1,7	82,6	4,6	81,8	5,0
11	18,4	0,1	18,2	0,1	62,0	0,9	63,4	0,8
12	3,0	0,0	2,9	0,0	27,2	0,1	30,1	0,0
13	0,3	0,0	0,2	0,0	6,0	0,0	7,0	0,0
14	0,0	0,0	0,0	0,0	0,7	0,0	0,9	0,0
15	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,1	0,0

Annexe 3

Coefficients moyens d'apparentement intragroupe ($\times 10^4$) par génération
des corpus généalogiques de Lanaudière

Génération	1945-55		1985-95	
	Nord	Sud	Nord	Sud
1	0,00	0,00	0,00	0,00
2	0,51	0,32	0,13	0,00
3	1,17	1,10	0,36	0,03
4	1,78	1,63	0,74	0,09
5	2,56	2,23	1,23	0,19
6	3,54	3,11	1,72	0,30
7	4,76	4,08	2,35	0,50
8	6,49	5,53	3,15	0,83
9	8,32	7,43	4,25	1,49
10	9,43	8,69	5,79	2,68
11	9,81	9,13	7,08	3,95
12	9,86	9,20	7,65	4,61
13	9,86	9,20	7,77	4,77
14	9,86	9,20	7,78	4,78

Annexe 4

Niveaux de signification des tests de permutation pour les comparaisons
des coefficients d'apparement intragroupe des corpus généalogiques de Lanaudière

Génération	1945-55 nord /1945-55 sud	1985-55 nord /1985-95 sud	1945-55 nord /1985-95 nord	1945-55 sud /1985-95 sud	1945-55 nord /1985-95 sud	1945-55 sud /1985-95 nord
2	0,407	0,004	0,048	<0,001	<0,001	0,161
3	0,859	<0,001	0,024	<0,001	<0,001	0,002
4	0,710	<0,001	0,010	<0,001	<0,001	0,002
5	0,486	<0,001	0,005	<0,001	<0,001	<0,001
6	0,410	<0,001	0,002	<0,001	<0,001	<0,001
7	0,239	<0,001	<0,001	<0,001	<0,001	<0,001
8	0,154	<0,001	<0,001	<0,001	<0,001	<0,001
9	0,260	<0,001	<0,001	<0,001	<0,001	<0,001
10	0,404	<0,001	<0,001	<0,001	<0,001	<0,001
11	0,407	<0,001	0,014	<0,001	<0,001	0,005
12	0,431	<0,001	0,042	<0,001	<0,001	0,040
13	0,430	<0,001	0,053	<0,001	<0,001	0,060
14	0,424	<0,001	0,056	<0,001	<0,001	0,063

Note: La statistique du test est significative sous le seuil de 0,05

Annexe 5

Coefficients moyens d'apparement intergroupe ($\times 10^4$) par génération des corpus généalogiques de Lanaudière

Génération	1945-55 nord	1985-55 nord	1945-55 nord	1945-55 sud	1945-55 nord	1945-55 sud
	/1945-55 sud	/1985-95 sud	/1985-95 nord	/1985-95 sud	/1985-95 sud	/1985-95 nord
1	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
2	0,13	0,00	0,06	0,00	0,00	0,00
3	0,26	0,00	0,25	0,13	0,00	0,13
4	0,43	0,07	0,63	0,36	0,10	0,20
5	0,71	0,18	1,11	0,58	0,24	0,38
6	1,14	0,34	1,76	0,83	0,43	0,65
7	1,78	0,58	2,61	1,18	0,76	1,04
8	2,82	0,94	3,68	1,66	1,21	1,64
9	4,32	1,58	5,16	2,51	2,03	2,64
10	5,36	2,70	6,82	3,69	3,20	3,99
11	5,73	3,86	7,86	4,61	4,14	4,92
12	5,78	4,44	8,23	4,99	4,52	5,27
13	5,78	4,58	8,29	5,07	4,59	5,33
14	5,78	4,59	8,29	5,07	4,59	5,34

Annexe 6

Niveaux de signification des tests de permutation pour les comparaisons des coefficients d'apparement intergroupe des corpus
généalogiques de Lanaudière

Génération	1945-55 nord/1945-55 sud et				1945-55 nord/1985-95 nord	
	1945-55 nord/1985-95 nord	1945-55 nord/1985-95 sud	1945-55 sud/1985-95 nord	1945-55 sud/1985-95 sud	1945-55 nord/1985-95 sud	1945-55 sud/1985-95 nord
3	0,505	0,004	0,178	0,172	0,010	0,200
4	0,147	0,002	0,071	0,357	<0,001	0,001
5	0,041	<0,001	0,018	0,245	<0,001	<0,001
6	0,013	<0,001	0,005	0,093	<0,001	<0,001
7	0,006	<0,001	<0,001	0,019	<0,001	<0,001
8	0,010	<0,001	<0,001	<0,001	<0,001	<0,001
9	0,035	<0,001	<0,001	<0,001	<0,001	<0,001
10	0,002	<0,001	<0,001	<0,001	<0,001	<0,001
11	<0,001	<0,001	0,023	0,009	<0,001	<0,001
12	<0,001	<0,001	0,103	0,052	<0,001	<0,001
13	<0,001	0,002	0,131	0,069	<0,001	<0,001
14	<0,001	0,002	0,137	0,740	<0,001	<0,001
Génération	1985-55 nord/1985-95 sud et				1945-55 sud/1985-95 sud	
	1945-55 nord/1985-95 nord	1945-55 nord/1985-95 sud	1945-55 sud/1985-95 nord	1945-55 sud/1985-95 sud	1945-55 sud/1985-95 nord	1945-55 nord/1985-95 sud
3	0,016	1,000	0,061	0,003	0,563	0,003
4	<0,001	0,255	0,046	<0,001	0,357	<0,001
5	<0,001	0,179	0,016	<0,001	0,105	<0,001
6	<0,001	0,007	0,006	<0,001	0,091	<0,001
7	<0,001	<0,001	<0,001	<0,001	0,174	<0,001
8	<0,001	<0,001	<0,001	<0,001	0,282	<0,001
9	<0,001	<0,001	<0,001	<0,001	0,472	<0,001
10	<0,001	<0,001	<0,001	<0,001	0,359	0,003
11	<0,001	0,002	<0,001	<0,001	0,242	0,004
12	<0,001	0,324	0,003	0,001	0,273	0,006
13	<0,001	0,481	0,005	0,003	0,267	0,006
14	<0,001	0,489	0,007	0,005	0,278	0,004

Note: La statistique du test est significative sous le seuil de 0,05

Annexe 7

Coefficients moyens de consanguinité (F) ($\times 10^4$) et nombre de sujets issus d'une union consanguine
à chaque génération dans les corpus généalogiques de Lanaudière

Génération	1945-55				1985-95			
	Nord		Sud		Nord		Sud	
	F	nb. sujets	F	nb. sujets	F	nb. sujets	F	nb. sujets
1	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0
2	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0
3	40,6	6	0,0	0	0,0	0	6,3	1
4	54,7	12	12,5	7	6,3	4	9,4	3
5	60,0	21	21,1	21	12,5	13	9,8	4
6	62,9	29	25,4	30	14,9	22	10,2	6
7	65,9	55	28,4	50	17,6	41	11,5	25
8	69,7	88	31,6	92	19,1	60	12,6	44
9	72,5	97	34,6	98	21,1	92	14,6	78
10	74,0	99	36,5	99	23,4	100	17,1	97
11	74,5	99	37,0	99	25,0	100	19,1	99
12	74,5	99	37,1	99	25,7	100	20,0	99
13	74,5	99	37,1	99	25,8	100	20,2	99
14	74,5	99	37,1	99	25,8	100	20,2	99

Annexe 8

Niveaux de signification des tests de Student sur les coefficients de consanguinité des corpus généalogiques de Lanaudière

Génération	1945-55 nord	1985-95 nord	1945-55 nord	1945-55 sud	1945-55 nord	1945-55 sud
	/1945-55 sud	/1985-95 sud	/1985-95 nord	/1985-95 sud	/1985-95 sud	/1985-95 nord
3	0,022	0,319	0,022	0,319	0,067	NA
4	0,026	0,668	0,009	0,702	0,020	0,275
5	0,041	0,724	0,011	0,178	0,010	0,190
6	0,050	0,545	0,011	0,078	0,007	0,130
7	0,053	0,450	0,011	0,056	0,006	0,143
8	0,051	0,429	0,009	0,037	0,004	0,102
9	0,053	0,438	0,008	0,030	0,004	0,082
10	0,056	0,461	0,009	0,040	0,004	0,098
11	0,056	0,495	0,010	0,062	0,006	0,131
12	0,057	0,513	0,011	0,075	0,007	0,151
13	0,057	0,518	0,011	0,078	0,007	0,156
14	0,057	0,518	0,011	0,079	0,007	0,156

Note: La statistique du test est significative sous le seuil de 0,05

Annexe 9

Distribution et contribution génétique totale (%) des fondateurs provinciaux
dans les corpus généalogiques de Lanaudière selon leur période de mariage

Période de mariage	1945-55				1985-95			
	Nord		Sud		Nord		Sud	
	n	cg	n	cg	n	cg	n	cg
avant 1608	6	0,2	6	0,2	5	0,3	6	0,3
1608 à 1659	581	28,1	580	26,9	594	29,9	614	32,7
1660 à 1699	1878	53,6	1937	54,6	2170	52,6	2236	50,2
1700 à 1754	519	12,0	517	11,9	877	11,5	1066	9,9
1755 à 1799	156	4,6	160	5,1	269	4,3	388	4,1
1800 à 1849	9	0,8	8	0,6	24	0,6	30	0,8
1850 à 1899	1	0,1	3	0,8	5	0,3	10	1,0
1900 à 1949	1	0,5	0	0,0	3	0,5	4	1,0
Total	3151	100,0	3211	100,0	3947	100,0	4354	100,0

Annexe 10

Distribution et contribution génétique totale (%) des fondateurs régionaux
dans les corpus généalogiques de Lanaudière selon leur période de mariage

Période de mariage	1945-55				1985-95			
	Nord		Sud		Nord		Sud	
	n	cg	n	cg	n	cg	n	cg
avant 1608	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
1608 à 1659	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
1660 à 1674	2	0,6	2	0,3	2	0,5	2	0,2
1675 à 1699	51	3,9	50	3,6	51	3,5	54	2,1
1700 à 1754	551	27,8	665	27,9	702	24,6	717	15,5
1755 à 1799	800	42,1	765	39,6	1047	37,9	881	20,7
1800 à 1849	165	13,1	153	13,2	282	13,0	196	8,3
1850 à 1899	16	4,0	16	4,3	26	2,4	13	1,4
1900 à 1949	13	8,5	17	10,9	6	3,8	17	11,9
1950 et plus	0	0,0	0	0,0	20	14,3	48	40,0
Total	1598	100,0	1668	100,0	2136	100,0	1928	100,0

Annexe 11

Indice de complétude (%) par génération des généalogies
des porteurs de la mutation c.943C→T et des deux groupes de témoins

	Sujet	Génération													
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14
Porteurs	1	100	100	100	100	88	88	88	87	84	66	27	5		
	2	100	100	100	100	100	100	100	95	85	64	29	6	1	
	3	100	100	100	100	100	100	100	96	91	73	37	9	1	
	4	100	100	100	100	100	100	100	95	91	76	38	9	1	
	5	100	100	100	100	100	100	97	94	77	44	11	1		
	6	100	100	100	100	100	100	98	97	91	73	38	9	1	
	7	100	100	100	100	100	100	100	98	93	71	23	3		
	8	100	100	100	100	100	84	78	77	73	66	42	9	1	
	9	100	100	100	100	100	100	95	84	74	34	7			
	10	100	100	100	100	100	97	97	96	95	92	77	42	11	2
	11	100	100	100	100	100	97	94	89	85	73	37	7	1	
	12	100	100	100	100	100	100	100	98	89	63	23	3		
	13	100	100	100	100	100	100	97	93	91	78	40	9	1	
	14	100	100	100	100	100	100	94	89	77	40	7	1		
	15	100	100	100	100	100	97	89	84	75	37	7	1		
	16	100	100	100	100	75	75	75	74	70	56	31	8	1	
	17	100	100	100	100	100	100	100	92	76	36	7	1		
Total porteurs		100	100	100	100	98	96	94	90	83	61	28	7	1	0
Témoins 1	101	100	100	75	75	75	75	75	73	64	40	9	1		
	102	100	100	100	100	100	100	92	90	86	58	13	1		
	103	100	100	100	100	100	100	100	100	96	83	56	19	2	
	104	100	100	100	100	100	100	97	95	88	70	36	7	1	
	105	100	100	100	100	100	100	98	95	86	45	6	1		
	106	100	100	100	100	100	100	100	98	95	85	52	11	1	
	107	100	100	100	100	100	100	100	98	93	70	25	4		
	108	100	100	100	100	100	97	97	95	95	87	66	29	6	
	109	100	100	100	100	100	100	91	81	63	17	1			
	110	100	100	100	100	100	100	100	98	94	86	67	33	8	1
	111	100	100	100	100	88	88	88	86	80	54	22	4		
	112	100	100	100	100	100	100	100	95	82	56	20	3		
	113	100	100	100	100	100	100	97	97	94	89	61	21	3	
	114	100	100	100	100	94	94	94	88	81	41	7	1		
	115	100	100	100	100	100	100	100	96	89	59	17	2		
	116	100	100	50	50	38	38	34	34	32	29	17	4		
	117	100	100	100	100	100	97	91	86	70	41	10	2		
Total témoins 1		100	100	96	96	94	93	91	89	82	59	28	8	1	0
Témoins 2	201	100	100	100	100	88	84	84	79	75	63	25	4	1	
	202	100	100	100	75	75	75	75	66	61	49	21	4		
	203	100	100	100	100	100	100	100	98	90	66	26	5		
	204	100	100	100	100	100	100	100	97	93	78	45	13	2	
	205	100	100	100	100	100	100	97	93	78	29	5			
	206	100	100	100	100	94	94	94	91	88	77	51	18	3	
	207	100	100	100	100	100	100	100	97	86	53	13	1		
	208	100	100	100	100	100	81	78	78	77	65	29	6	1	
	209	100	100	100	100	100	100	100	91	82	41	9	1		
	210	100	100	100	100	100	100	100	100	97	89	72	37	9	1
	211	100	100	100	100	100	100	100	96	89	70	35	7	1	
	212	100	100	100	100	100	97	95	86	79	57	22	4		
	213	100	100	100	88	81	78	78	77	71	61	35	8	1	
	214	100	100	100	100	100	100	100	98	80	48	10	1		
	215	100	100	100	100	100	100	97	93	82	56	15	2		
	216	100	100	100	100	75	69	69	65	61	44	17	3		
	217	100	100	100	100	100	97	97	91	82	52	18	2		
Total témoins 2		100	100	100	98	95	93	92	88	81	59	26	7	1	0

: diminution de la complétude par rapport à la génération précédente

Annexe 12

Coefficients moyens d'apparentement ($\times 10^4$) intragroupe et intergroupe par génération des porteurs de la mutation c.943C→T et des deux groupes de témoins

Génération	Intragroupe			Intergroupe		
	porteurs	témoins 1	témoins 2	porteurs/ témoins 1	porteurs/ témoins 2	témoins 1/ témoins 2
1	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
2	9,19	0,00	0,00	2,16	0,00	0,00
3	11,49	0,00	0,00	2,97	0,00	0,54
4	13,79	0,57	0,00	4,05	0,00	0,54
5	14,79	1,01	0,14	4,70	0,34	0,73
6	15,89	1,57	0,74	5,63	1,07	1,31
7	17,12	2,21	1,43	6,58	1,93	2,07
8	18,63	3,07	2,39	7,80	3,10	3,08
9	20,54	4,30	3,69	9,39	4,66	4,43
10	22,19	5,31	4,84	10,77	5,89	5,56
11	22,90	5,87	5,38	11,40	6,48	6,11
12	23,05	6,03	5,50	11,55	6,64	6,26
13	23,08	6,05	5,52	11,57	6,66	6,28
14	23,08	6,05	5,52	11,57	6,66	6,28

Annexe 13

Coefficients moyens de consanguinité ($\times 10^4$) et nombre de sujets issus d'une union consanguine par génération des porteurs de la mutation c.943C→T et des deux groupes de témoins

Génération	Porteurs		Témoins 1		Témoins 2	
	<i>F</i>	nb. sujets	<i>F</i>	nb. sujets	<i>F</i>	nb. sujets
1	0,0	0	0,0	0	0,0	0
2	0,0	0	0,0	0	0,0	0
3	0,0	0	0,0	0	0,0	0
4	36,8	3	9,2	1	0,0	0
5	36,8	3	9,2	1	3,4	2
6	39,1	4	9,8	2	4,0	3
7	41,0	8	11,6	7	5,4	8
8	43,0	13	13,7	13	7,6	16
9	45,4	17	16,8	16	9,8	17
10	47,0	17	19,1	16	11,2	17
11	47,7	17	20,1	16	11,9	17
12	47,8	17	20,3	16	12,0	17
13	47,9	17	20,3	16	12,0	17
14	47,9	17	20,3	16	12,0	17

Annexe 14

Recouvrement et contribution génétique (%) des 6 noyaux ancestraux ayant la plus forte probabilité d'avoir introduit la mutation c.943C→T dans la population canadienne-française dans les quatre corpus de Lanaudière

Noyau ancestral	Recouvrement et contribution génétique totale dans les corpus de Lanaudière ¹							
	1945-55				1985-95			
	Nord		Sud		Nord		Sud	
	rec	cg	rec	cg	rec	cg	rec	cg
1A	86	0,31	93	0,66	98	0,27	100	0,32
1B	63	0,16	79	0,29	74	0,15	65	0,14
1E	57	0,35	71	0,53	72	0,29	51	0,20
1G	63	0,15	68	0,20	76	0,13	65	0,10
1I	50	0,14	64	0,18	84	0,15	73	0,09
1K	54	0,11	62	0,13	80	0,10	71	0,09

¹ Basé sur l'ancêtre (ou le couple) avec la contribution génétique aux porteurs la plus élevée

Annexe 15

Indice de complétude (%) par génération des généalogies
des porteurs de la mutation c.918-19insA et des deux groupes de témoins

	Sujet	Génération													
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14
Porteurs	1	100	100	100	100	88	88	88	87	84	66	27	5		
	22	100	100	100	100	100	97	94	92	87	70	40	11	1	
	23	100	100	100	100	100	100	98	96	91	79	44	12	1	
	24	100	100	100	100	94	94	94	91	87	71	35	10	1	
	25	100	100	100	100	100	100	98	94	82	61	25	5	1	
	26	100	100	100	100	100	100	100	99	91	81	44	11	1	
Total porteurs		100	100	100	100	97	96	95	93	87	71	36	9	1	0
Témoins 1	301	100	100	100	100	100	100	92	83	66	45	21	6	1	
	322	100	100	100	100	100	100	98	93	86	56	16	2		
	323	100	100	100	100	100	100	98	98	95	83	42	7	1	
	324	100	100	100	100	94	94	94	94	88	79	52	19	4	1
	325	100	100	100	100	100	100	100	100	93	68	25	4		
	326	100	100	100	100	100	100	100	100	90	57	15	2		
Total témoins 1		100	100	100	100	99	99	97	95	86	65	28	6	1	0
Témoins 2	401	100	100	100	100	100	100	100	93	89	75	38	9	2	
	422	100	100	100	100	100	97	95	90	81	60	22	3		
	423	100	100	100	100	94	94	94	94	88	79	52	19	4	1
	424	100	100	100	100	100	100	100	97	93	76	34	6	1	
	425	100	100	100	100	100	100	100	95	93	76	37	9	1	
	426	100	100	100	100	100	100	98	95	92	74	41	11	2	
Total témoins 2		100	100	100	100	99	98	98	94	89	73	37	10	2	0

: diminution de la complétude par rapport à la génération précédente

Annexe 16

Coefficients moyens d'apparementement ($\times 10^4$) intragroupe et intergroupe par génération des porteurs de la mutation c.918-19insA et des deux groupes de témoins

Génération	Intragroupe			Intergroupe		
	porteurs	témoins 1	témoins 2	porteurs/ témoins 1	porteurs/ témoins 2	témoins 1/ témoins 2
1	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
2	0,00	0,00	0,00	0,00	8,68	0,00
3	20,83	0,00	0,00	0,00	17,36	0,00
4	26,04	0,00	0,00	0,00	17,36	0,00
5	28,65	0,65	0,00	2,17	17,63	0,00
6	33,61	1,14	0,49	3,93	18,51	0,75
7	37,48	2,77	1,18	5,05	20,46	1,95
8	40,02	4,82	2,12	7,14	22,03	3,36
9	42,93	7,02	3,83	9,63	24,18	5,30
10	44,61	8,43	5,50	11,23	25,94	6,99
11	45,31	8,85	6,42	11,82	26,74	7,66
12	45,44	8,94	6,69	11,94	26,94	7,82
13	45,46	8,94	6,72	11,95	26,96	7,84
14	45,46	8,94	6,72	11,95	26,96	7,84

Annexe 17

Coefficients moyens de consanguinité ($\times 10^4$) et nombre de sujets issus d'une union consanguine par génération des porteurs de la mutation c.918-19insA et des deux groupes de témoins

Génération	Porteurs		Témoins 1		Témoins 2	
	<i>F</i>	nb. sujets	<i>F</i>	nb. sujets	<i>F</i>	nb. sujets
1	0,0	0	0,0	0	0,0	0
2	0,0	0	0,0	0	0,0	0
3	0,0	0	104,2	1	0,0	0
4	0,0	0	156,3	2	52,1	1
5	19,5	2	169,3	2	71,6	2
6	22,8	2	175,8	3	76,5	3
7	27,5	4	178,2	4	78,1	3
8	30,5	6	183,3	5	81,2	6
9	34,6	6	186,3	6	86,2	6
10	36,8	6	188,4	6	90,9	6
11	37,6	6	188,9	6	93,0	6
12	37,8	6	189,0	6	93,4	6
13	37,8	6	189,0	6	93,4	6
14	37,8	6	189,0	6	93,4	6

Annexe 18

Recouvrement et contribution génétique (%) des 12 noyaux ancestraux ayant la plus forte probabilité d'avoir introduit la mutation c.918-19insA dans la population canadienne-française dans les quatre corpus de Lanaudière

Noyau ancestral	Recouvrement et contribution génétique totale dans les corpus de Lanaudière ¹							
	1945-55				1985-95			
	Nord		Sud		Nord		Sud	
	rec	cg	rec	cg	rec	cg	rec	cg
2A	51	0,42	17	0,05	59	0,29	22	0,07
2B	69	0,38	29	0,08	79	0,32	59	0,11
2C	64	0,22	43	0,08	85	0,22	70	0,08
2E	44	0,18	46	0,20	57	0,18	33	0,10
2F	29	0,11	29	0,10	45	0,10	28	0,05
2G	36	0,15	39	0,18	58	0,20	31	0,08
2P	5	0,07	1	0,02	8	0,04	1	0,01
2Q	29	0,16	6	0,02	43	0,10	26	0,04
2R	32	0,24	4	0,03	38	0,13	15	0,05
2S	49	0,21	13	0,03	54	0,15	20	0,03
2V	31	0,09	12	0,05	38	0,06	18	0,03
2Z	45	0,14	50	0,16	71	0,15	53	0,09

¹ Basé sur l'ancêtre (ou couple) avec la contribution génétique aux porteurs la plus élevée

