

> Pour qui s'intéresse à la génétique eu égard à la protection de la réputation des collectivités, le cas du Saguenay-Lac-Saint-Jean (SLSJ) offre un précieux matériau à la réflexion. Les travaux qui y ont été conduits au cours des dernières décennies démontrent de façon exemplaire comment la recherche sur les maladies génétiques dans une population donnée peut donner naissance à un stéréotype négatif. Sont ici mises en cause les pratiques de diffusion des résultats de recherche, tout spécialement la manière dont les grands médias traitent ce genre d'information (ce qui ne veut pas dire que les chercheurs eux-mêmes soient exempts de reproches). L'expérience du SLSJ mérite une attention particulière car elle préfigure des difficultés appelées à devenir monnaie courante dans toutes les populations, étant donné le développement de la prévention des maladies héréditaires. Avec les avancées de la génétique moléculaire et bientôt de la «phénomique», il deviendra prioritaire de rechercher dans la population les concentrations de gènes à l'origine des maladies, qu'elles soient multifactorielles ou mendéliennes. Cet article a pour objectif de montrer certains risques auxquels les chercheurs et les professionnels de la santé seront alors exposés. <

Un contrat moral

À partir des années 1970, j'ai été, avec quelques collaborateurs, à l'origine d'une relance de la recherche sur les maladies héréditaires au SLSJ (région située au nord-est du Québec et ouverte aux défrichements à la fin des années 1830). Cet effort soutenu a abouti à d'importantes réalisations, et ce grâce à la coopération entreprise de la population.

Ce dernier point est important. Nous, chercheurs, avons souscrit un contrat moral avec les habitants de cette région: en retour de leur collaboration, ils auraient la satisfaction de contribuer au développement du savoir; de plus, ils recevraient un jour des dividendes plus concrets sous forme de services divers. En tant que scientifiques, nous nous reconnaissons donc une responsabilité envers ces personnes qui nous ont fait confiance en offrant leur généreux concours. Nous ne pouvons rester indifférents aux retombées à long terme de nos

Information génétique et risque de stigmatisation collective

L'exemple du Saguenay Lac-Saint-Jean

Gérard Bouchard



travaux, en particulier à celles qui ont échappé à notre ressort.

G. Bouchard: Département des Sciences humaines, Université du Québec à Chicoutimi, 555, boulevard de l'Université, Chicoutimi, Québec, G7H 5B1, Canada. bouchard@uqac.ca

La construction d'un stéréotype

Il existe un revers qui mérite attention. Au fil des ans, un stéréotype négatif a pris forme, conséquence d'une médiatisation qui, en cherchant à attirer l'attention, a déformé les données scientifiques. En conséquence, cette population a été de plus en plus perçue comme anormale. Prenant conscience de cette dérive vers la fin des années 80, j'ai, à titre de directeur de l'Institut interuniversitaire de recherches sur les populations¹, institué une politique destinée à promouvoir une diffusion plus prudente de nos résultats de recherche. Depuis, je me suis employé à intervenir chaque fois qu'une information erronée ou tendancieuse venait s'ajouter au risque de préjudice collectif. Des dizaines de rappels et de correctifs ont été ainsi effectués auprès de nombreux journalistes. C'était un devoir découlant du contrat moral.

Le stéréotype n'en a pas moins continué de s'étendre, acquérant même une sorte d'autonomie. Les mêmes faussetés, amplifications et distorsions sont sans cesse reprises. Voici, dans ses grandes lignes, comment le stéréotype se présente aujourd'hui. En d'autres termes, voici comment un lecteur qui ne s'en remettrait qu'aux grands médias se représenterait la réalité des maladies héréditaires au SLSJ.

Les mythes

Cette population serait issue d'une poignée de pionniers (quelques-uns, une dizaine, 21...) qui auraient, ainsi que

¹ Dont les co-directeurs étaient Charles R. Scriver (Université McGill), Claude Laberge (Université Laval) et Bartha M. Knoppers (Université de Montréal).



leurs descendants jusqu'à aujourd'hui, intensément pratiqué les mariages consanguins. La population se serait reproduite en vase clos, au gré d'une fécondité beaucoup plus élevée qu'ailleurs au Québec. Elle serait ainsi devenue exceptionnellement homogène, comme l'attesterait la fréquence du patronyme Tremblay (porté, assure-t-on, par plus de la moitié des habitants). Elle aurait fait preuve aussi d'une sédentarité exceptionnelle. Tous ces facteurs, en se conjuguant, auraient entraîné au SLSJ une fréquence anormalement élevée de gènes défectueux - à preuve: tous ces « records » d'incidence et de prévalence de maladies mendéliennes. En conséquence, le risque de maladie y serait tel qu'il conviendrait même de dissuader les jeunes gens de l'extérieur qui nourriraient des projets d'union avec des habitants du SLSJ. Selon une autre croyance, le risque de génopathie serait associé aux patronymes les plus fréquents.

Tels sont les principaux éléments du stéréotype dont on trouve régulièrement le rappel sous une forme ou une autre. En regard, voici les données que la recherche a produites et que nous avons diffusées à l'intention des grands médias nationaux.

La réalité

Le SLSJ est certes confronté à une fréquence élevée de quelques maladies génétiques spécifiques, et tout doit être mis en œuvre pour les contrer. En raison de l'effet fondateur, ces problèmes se présentent d'une façon particulière qui les rend plus visibles: s'ils sont plus aisés à combattre, ils créent également un effet d'optique, les médias s'arrêtant sur les chiffres comparés de prévalence et d'incidence sans se soucier de les relativiser. Il n'est pas possible de reprendre ici tous les résultats (ils ont été publiés dans divers ouvrages et revues savantes)² issus des nombreux travaux conduits sur la génétique de cette population. Je dirai simplement que tous les éléments du stéréotype rapportés plus haut sont faux. En voici quelques exemples.

La proportion des mariages consanguins dans l'histoire de la région se situe en bas de la moyenne québécoise (le SLSJ vient derrière la majorité des régions, dont la Rive-sud de Montréal). Tout comme les pays scandinaves et bien d'autres, le SLSJ offre les traits d'une population à effet fondateur: quelques maladies rares y sont donc plus fréquentes qu'ailleurs, et quelques mutations sont même exclusives à la région. Pour les mêmes raisons, des maladies fréquentes dans d'autres populations sont, au SLSJ, inconnues ou très rares (phénylcétonurie, hémophilie, X fragile...). La région partage du reste ce trait avec plusieurs régions du Québec, sauf quelques-unes qui, à l'Ouest, présentent davantage le profil de la plupart des populations: un plus large éventail de maladies y sont représentées, mais avec une fréquence plus faible.

Le SLSJ est une région éloignée, mais sa population ne fut jamais isolée et ne s'est pas reproduite en vase clos; elle s'est, au contraire, caractérisée par une grande mobilité. Les immigrants-pionniers (hommes et femmes) du XIX^e siècle ne s'y comptent ni sur les doigts de la main, ni par dizaines, mais par milliers. En raison du caractère continu de la mise en place du peuplement, il n'est donc pas possible de désigner quelques immigrants qui en seraient « les » ancêtres. De même, aucune donnée scientifique n'autorise à croire que cette population à effet fondateur serait « anormale ». Enfin, les Tremblay n'y représentent que 8 % des habitants

et il n'existe aucune corrélation entre la fréquence des patronymes et le risque de génopathie.

Un effet pervers

On voit l'effet pervers à conjurer. La population du SLSJ a fait l'objet de recherches intenses: de nombreux scientifiques québécois et étrangers ont décidé d'en faire leur terrain d'études afin de tirer profit des conditions de recherche qui y sont réunies (expertises diverses, équipes de recherche, organismes de soutien, fichier BAL-SAC...). Dans les médias, les universités et les colloques nationaux ou internationaux, il est donc beaucoup question du SLSJ et de « ses » maladies.

On devrait s'en réjouir; ce n'est pas le cas. Il est désobligeant que, du seul fait que les maladies génétiques de cette région soient mieux connues qu'ailleurs, on ait tendance à en faire une sorte de trait distinctif.

Conclusions

Ceci pour le SLSJ. Mais qui ne voit que, de plus en plus, toutes les populations, à des degrés divers, seront peut-être menacées des mêmes effets? On pourrait dire que, durant les vingt dernières années, la génétique humaine a mis la priorité sur l'exploration moléculaire et biochimique du génome (localisation, séquençage, structure...). Il est prévisible qu'avec le progrès des connaissances sur les gènes, on voudra désormais donner la priorité aux connaissances sur leur distribution dans la population. On s'interrogera moins sur les gènes que sur les personnes qui les portent ou les sous-populations où ils se concentrent. Alors se poseraient avec plus d'acuité les problèmes rencontrés au SLSJ.

Afin d'éviter la stigmatisation collective, une concertation s'impose pour mettre en place des conditions préalables aux entreprises de prévention à venir. Une concertation qui se préoccuperait en priorité de changer le statut ou la perception des mutations et des « anomalies » génétiques, et de discipliner la diffusion effectuée par les grands médias. La prochaine frontière de la génétique humaine pourrait bien être socioculturelle. ♦

Genetic information and the risk of collective stigmatization. The case of the Saguenay-Lake St. John region (Quebec)

BIBLIOGRAPHIE

Ouvrage de synthèse

Bouchard G, De Braekeleer M. *Histoire d'un génome. Population et génétique dans l'est du Québec*. Québec: Presses de l'Université du Québec, 1991: 608 p.

Sur la question de la diversité et de l'homogénéité de la population du SLSJ et des autres régions du Québec

Bouchard G, De Braekeleer M. Homogénéité ou diversité? L'histoire de la population du Québec revue à travers ses gènes. *Histoire Sociale* 1990; XXIII: 325-61.

De Braekeleer M. Homogénéité génétique des Canadiens français du Québec: mythe ou réalité? *Cahiers Québécois de Démographie* 1990; 19: 29-48.

Carter KC, Byck S, Waters PJ, et al. Mutation at the phenylalanine hydroxylase gene (PAH) and its use to document genetic variation: The Quebec experience. *Eur J Hum Genet* 1998; 6: 61-70.

Sur la consanguinité et la fréquence des mariages consanguins

Bouchard G, Laberge C, Scriver CR. Reproduction démographique et transmission génétique dans le nord-est de la province de Québec (XVIII^e-XX^e siècles).

Eur J Population/Revue Européenne de Démographie 1988; 4: 39-67.

Tremblay M, Jomphe M, Vézina H. Comparaison de structures patronymiques et génétiques dans la population québécoise.

In: Brunet G, Pierre Darlu P, Zei G, eds. *Actes du colloque. Le patronyme: Histoire, anthropologie et société*. Paris: CNRS, 2001: 367-89.

TIRÉS À PART

G. Bouchard

² Voir bibliographie.