

ACTA GENETICAE MEDICAE ET GEMELLOLOGIAE

VOLUMEN III

SEPTEMBRIS 1954 - N. 3

SECTIO PRIMA "DE POPULATIONE" exeunte Romae conventu qui dicitur "WORLD POPULATION CONFERENCE"

LA STRUCTURE GÉNÉTIQUE DE LA POPULATION HUMAINE

par

Luigi Gedda

Jusqu'à nos jours, la connaissance de la population humaine est toujours résultée d'une double recherche, à savoir: la recherche bio-typologique, développée par l'anthropologie, et l'analyse mathématique de certaines données statistiques effectuée par la démographie.

Deux recherches, deux sciences, mais surtout deux niveaux de connaissance: en effet, bien que détachée du plan immédiat de la recherche physiologique, la démographie embrasse les aspects fonctionnels de l'espèce humaine, tels que la naissance, la mort, la fécondité, etc., alors que l'anthropologie est plus particulièrement une entreprise morphologique.

Il y a quelques années, les résultats somatiques de l'anthropologie, et les résultats dynamiques de la démographie, étaient en quelque sorte contaminés par le racisme. Le danger de cette contamination était d'autant plus grave qu'il concernait également des secteurs situés au dehors de la science, comme par exemple celui de la politique. En effet, sans même mentionner les conséquences pratiques dérivant des principes, le racisme a soulevé, du point de vue scientifique, une véritable confusion.

En ce qui concerne la population humaine, un niveau de connaissance, sérieux et nouveau, apparaît aujourd'hui sous les termes de « génétique de la population » ou « génétique démologique » ou « démogénétique »¹.

Le programme de la « World Population Conference » qui se réunira prochainement à Rome, comprend une section s'intéressant à l'étude des facteurs génétiques qui régissent la différence existant entre les populations. Parmi les rapporteurs figurent des maîtres

¹ GEDDA L. *Le leggi biologiche della popolazione* in «I problemi della popolazione», I. C. A. S. Roma, 1954.

de la génétique tels que Tage Kemp de Copenhague, L. S. Penrose de Londres, Sjögren de Stockholm, Fischer de Cambridge.

Cela signifie que depuis quelques années, on reconnaît l'existence d'une ultérieure intégration scientifique par laquelle l'étude approfondie de la population perce le plan des effets morphologiques ou fonctionnels qui caractérisent l'anthropologie et la démographie, pour atteindre le plan fondamental des causes qui déterminent les uns et les autres.

Pour bien comprendre le nouvel aspect de ces recherches, il convient de faire une mise au point sur la démogénétique, considérée comme le dernier fruit mûri sur l'arbre de la génétique.

Il y a un siècle environ, des recherches conduisirent le moine Grégor Mendel à formuler, en 1865, les trois lois fondamentales de l'hérédité. De celles-ci naquit, au début de notre siècle, la génétique. Il me semble absolument superflu de rappeler ici la glorieuse ascension de cette science, qui a récemment célébré son jubilé, dit « jubilé d'or » (*Golden Jubilee*) non seulement parce-qu'il couronnait cinquante années de recherches, mais encore et surtout, pour la valeur des résultats obtenus.

Rappelons brièvement que la génétique mendélienne ou néomendélienne était jusqu'à présent plus particulièrement conçue du point de vue familial ou généalogique. En effet, elle envisageait, étudiait et décrivait les phénomènes se déroulant d'après la directrice verticale des générations successives. Il s'agissait, à la rigueur, d'une perspective chronologique sur laquelle la génétique végétale, animale et humaine rangeait les phénomènes, en essayant d'établir des liens rationnels de causes et d'effets. Dans le cadre de ces hypothèses prépondérantes, de ces recherches et de ces résultats verticaux, la génétique de la population parvient à établir une coupe horizontale. C'est ainsi que les mêmes phénomènes étudiés sur le plan de la continuité, le seront également sur celui de la contiguité, afin d'y trouver des rapports d'un nouvel ordre. On abandonne, dès lors, la génétique familiale pour envisager une génétique de la collectivité, et l'on obtient des résultats intégrants par rapport à la génétique verticale ou généalogique, et des résultats absolument nouveaux en ce qui concerne la connaissance de la population.

Dans un ouvrage édité par la « Genetics Society of America », Theodosius Dobzhansky, auteur du chapitre « Mendelian Populations and Their Evolution » brosse un tableau séduisant qui reproduit, d'une manière poétique, ce que je disais précédemment : « The best view of a mountain range is usually obtained from a distance: at close quarters minor peaks, and even hills, obstruct the vista of the whole range »². Il s'agit en effet de réaliser le meilleur point de vue: in trop proche, ni trop éloigné. Dans ce dernier cas, il serait constitué par le point de vue de la race. Les races géographiques classiques, que l'on peut nettement différencier les unes des autres, ne sont que fort peu nombreuses, tant et si bien qu'en génétique humaine, au dehors des phénomènes du métissage, elles constituent une base que l'on peut faiblement individualiser et utiliser. A l'exception de quelques données recueillies par la pathologie comparée des races, les phénomènes morbides les plus nombreux, qui constituent le clavier de la médecine cou-

² DOBZHANSKY, T. *Mendelian Populations and Their Evolution* in DUNN L. C. « Genetics in the 20th Century », New York, MacMillan Co. 1951.

rante, ne possèdent aucune dimension raciale. Par contre, dans la dimension d'un cycle endo-racial plus restreint, on constate la distribution et la redistribution des caractères pathologiques spéciaux, à l'aide de trois mécanismes caractéristiques, à savoir: la mutation, la sélection et l'endogamie.

Pour que la mutation puisse se manifester et se répandre au cours des générations successives, il est indispensable que ce cycle humain dispose d'une certaine persistance temporelle. Par ailleurs, pour que la sélection des sujets adaptés au milieu, puisse donner des résultats objectifs, le milieu social doit toujours être le même. Enfin, une endogamie raisonnable doit conserver et isoler dans un même cycle le double produit local de phénomènes obtenus à l'aide des mutations et de la sélection. Il ressort de cet ensemble, la silhouette d'un cycle humain significatif du point de vue génétique, qui représente, en quelque sorte, une unité temporelle, spatiale et auto-reproductrice. Il a été convenu de désigner une population qui posséderait ces caractéristiques d'homogénéité, du nom de « population mendélienne ». Ce sont en effet les populations mendéliennes et non les races, qui composent les cadres permettant les recherches effectuées par la génétique de la population. Seule la population mendélienne permet d'envisager une structure génétique particulière, alors que dans un cycle supérieur, une structure génétique commune ne peut être que celle de la race ou de l'espèce, ce qui est insuffisant pour tirer des conclusions d'ordre doctrinal et pratique.

Après avoir ainsi caractérisé le but de la recherche démogénétique, nous examinerons rapidement les possibilités actuelles de repérer des populations mendéliennes.

La conception de population mendélienne est commune à tous les êtres qui se reproduisent par un mécanisme sexué et croisé. Toutefois, alors que chez les végétaux et chez les autres espèces animales, les possibilités spontanées et expérimentales sont innombrables, pour l'espèce humaine il faut reconnaître que nous sommes à un tournant de l'histoire. Si l'on s'éloigne de la préhistoire, et que l'on examine les différentes époques historiques, on constate que des phénomènes assez différents ont produit un effet très similaire et, du point de vue démogénétique, équivalent, à savoir: l'isolation des différentes communautés humaines. Parfois, des raisons géographiques ont exercé une certaine influence. Quoi qu'il en soit, dans les montagnes et dans les vallées, dans les îles et dans les oasis, on constate l'existence de populations mendéliennes, que les démogénétistes désignent du nom d'« isolats », alors que les zoologues préfèrent l'expression de « niches ekologiques ». Parfois encore, incident des raisons de religion (un pays catholique entouré de pays protestants, ou viceversa), ou d'isolement racial (un quartier chinois situé dans une ville européenne), ou encore des différences culturelles liées à la langue ou à la caste sociale, etc.

Citons, à titre d'exemple, les recherches effectuées par Sanghvi sur la génétique des populations des Indes³. L'institution des castes sociales a subdivisé la population des Indes en un grand nombre de groupes endogames. La répartition des groupes sanguins en groupes endogames résidant dans la même région de langue Marathi, fait apparaître des différences considérables. Ces groupes comprennent notamment la classe sacerdotale,

³ SANGHVI, L. D. *Genetic diversity in the people of India*. World Population Conference, Rome 1954.

la classe guerrière et la classe agricole. Les caractères génétiques étudiés par Sanghvi comprennent, outre les groupes sanguins, la sensibilité gustative à la phénylthiocarbamide et l'achromatopsie du type rouge-vert. On constate des différences sensibles dans la répartition de certains de ces caractères que l'on peut comparer, en importance, aux différences qui existent entre les blancs et les noirs américains.

Les conditions de la civilisation actuelle sont telles que l'homogénéité et la résistance des isolats historiques en est fortement éprouvée. Lorsque G. B. Haldane affirmait que le camion possède une efficacité supérieure à la stérilisation naziste pour dissoudre l'hérédité morbide⁴, il entendait dire plus exactement que le camion, comme du reste toute sorte de moteurs et de traction, entâme les isolats en secouant le fond du patrimoine génétique commun de bien des populations confirmées pendant des siècles de vie isolée. De nouveaux isolats peuvent naturellement se constituer du fait que la psychologie humaine requiert un milieu social homogène et délimité. Toutefois, un certain temps devra s'écouler pour qu'au sein de ces isolats puissent agir la mutation, la sélection et l'endogamie. Dès lors, on peut affirmer qu'à notre génération sont réservés le rôle et la chance d'exploiter ces isolats que l'histoire de l'humanité a formés au cours des siècles. C'est en partant de ce point de vue que Hanhart affirmait au Congrès International d'Anthropologie différentielle: « Disons-nous bien que jamais une époque ne sera plus favorable que la nôtre pour l'étude de l'origine et de la propagation des mutations, surtout des mutations récessives, chez l'homme, et qu'il faut savoir en profiter »⁵.

Par ailleurs, dans son rapport présenté au 1er Symposium Geneticae Medicae, réuni l'année dernière à Rome, M. Hanhart a introduit l'argument de la génétique de la population sous le titre séduisant de « Beiträge zur einer humangenetischen Geographie »⁶. Il s'agit en effet de tracer, sur des cartes géographiques, les bornes des isolats actuels, cependant que la recherche permet de dépister l'existence d'une population mendélienne. Si dans la pratique de génétique courante, le sillon principal est tracé par la recherche généalogique, le point de départ spécifique de la génétique de la population réside dans un recensement génétique de la population mendélienne. Il va de soi que ce recensement établit la fréquence des caractères morphologiques, fonctionnels ou pathologiques déclarés, au sujet desquels les généticiens auront préalablement démontré qu'il s'agit de caractères héréditaires.

Le revêtement doit être opéré soit sur toute la population mendélienne, soit sur une partie considérable de celle-ci, et il doit aboutir à une analyse qualitative et quantitative du patrimoine génétique commun. La recherche se différencie des communs relèvements démographiques du fait qu'elle se développe dans les bornes de l'isolat, mais plus particulièrement qu'elle tient compte de tout ce que la génétique médicale a pu déceler jusqu'à

⁴ HALDANE, G. B. *Eredity and Politics*, London, Allen & Unwin, 1938.

⁵ HANHART, E. *Aspects théoriques et pratiques de la génétique humaine*. 1er Congrès Int. d'Anthropologie Différentielle. Royaumont, 1950.

⁶ HANHART, E. *Beiträge zu einer humangenetischen Geographie*, in «Genetica Medica» Ed. Ist. Mendel, Roma, 1954.

ce jour. C'est ainsi par exemple que dans mon Institut, le Dr. Maltarello⁷ a récemment dépisté un nouvel isolat de l'anémie méditerranéenne (ou thalassémie ou karterocitose) où ne vivait qu'un seul couple de jumelles MZ atteintes de thalassémie. La recherche par l'étude des modifications de la courbe de Price-Jones a permis de découvrir un nombre considérable d'hétérozygotes dans les familles dont les parents — voire même le père et la mère — étaient porteurs d'altérations caractéristiques de cette courbe. Lors du Symposium Geneticae Medicae, que j'ai cité plus haut, Franceschetti et Klein ont procédé à une sorte de révision de toute la pathologie héréditaire dans un rapport répondant au titre fort indiqué de « Dépistage des hétérozygotes »⁸. La connaissance des formes partielles des maladies héréditaires, quel que soit le mécanisme qui soutient cette symptomatologie mineure, fait pousser assez loin l'analyse génétique d'une population mendélienne. Dès lors, le recensement est en mesure de fournir le véritable cadre de la structure génétique d'une population déterminée. Les conditions dans lesquelles se déroule la vie moderne sont souvent susceptibles de provoquer l'« éclatement des isolats » dont nous avons précédemment parlé. Sutter et Tabah se sont récemment livrés à l'étude de ce phénomène dans les communes de deux départements français (Loir-et-Cher, Finistère) en prenant pour base la diminution des mariages consanguins⁹. On peut, plus simplement, envisager l'authenticité d'une population mendélienne en étudiant l'homogénéité de la répartition des différents caractères antigènes des globules rouges (groupes sanguins d'iso-agglutination et d'hétéroagglutination). L'analyse peut alors s'orienter vers des buts de structure génétique assez différents et pratiquement innombrables. On peut, par exemple, étudier un caractère physiologique, comme la présence du facteur produisant la jumauté, ou de celui concernant une quelconque maladie endogène, le diabète, par exemple; ou encore une ou plusieurs psychopathies, comme ont largement fait en Suède Larsson et Sjögren¹⁰. Du point de vue médical, ces recherches permettent d'établir la connaissance d'un gène ou d'un génotype déterminé, et conséquemment le risque morbide de l'isolat correspondant. Elles permettent encore d'établir une corrélation mathématique entre les phénomènes relativement auxquels on ne supposait précédemment aucune liaison: plus précisément, elles permettent d'améliorer la connaissance de la pénétrance et de l'expression des maladies héréditaires. Par ailleurs, l'étude des isolats permet de confirmer ou de déceler le mécanisme de transmission des maladies héréditaires et plus particulièrement des maladies récessives, qui sont les plus courantes. Dans certains cas on pourrait démontrer l'existence de l'hétérogénie. En effet, des génotypes différents produits par des mutations en quelque sorte différentes, peuvent donner lieu à

⁷ MALTARELLO, A. *Anemia di Cooley in due gemelle di Fiano Romano*, in «Genetica Medica». Ed. Ist. Mendel, Roma, 1954.

⁸ FRANCESCETTI, A. et KLEIN D. *Le dépistage des hétérozygotes*, in «Genetica Medica». Ed. Ist. Mendel, Roma, 1954.

⁹ SUTTER J. et TABAH L. *Les mariages consanguins et leurs effets sur la descendance*. Le Concours Medical, 6. II. 1954; id. et id. *L'éclatement des isolats et ses conséquences génétiques dans deux départements français*. World Population Conference, Rome, 1954.

¹⁰ LARSSON T. and SJOEGREN T. *A methodological, psychiatric and statistical study of a large swedish rural population*. Ejnar Munksgaard, Copenhagen, 1954.

des cadres phénotypiques analogues. On sait du reste que le milieu peut permettre la simulation d'une maladie héréditaire; tel est le cas des phénocopies de Goldschmidt.

A l'aide de calculs appropriés, on parvient à établir l'histoire des mutations dans l'isolat et, pour ainsi dire, l'histoire biologique de la population mendélienne.

Enfin, la génétique de la population est parvenue à réaliser la connaissance de phénomènes imprévus et absolument nouveaux, tels que l'auto-épuration du patrimoine héréditaire commun par la mortalité des génotypes les plus malades et par les nombreuses ipofécondités de ces malades. Rappelons que les mesures de stérilisation envisagées par le racisme à l'égard des tarés sont aujourd'hui considérées non seulement négatives du point de vue moral, mais inutiles en ce qui concerne l'amélioration de la structure génotypique moyenne d'une population. Celle-ci produira toujours des résultats qui pourront être considérés comme les sous-produits des forces reproductives d'une population dans le but constant d'en purifier le patrimoine héréditaire. Du point de vue héréditaire, une population constitue une unité collective dotée de phénomènes superindividuels en fonction d'une dynamique intrinsèque concernant le nombre et le rythme des mutations, et d'une dynamique extrinsèque en rapport avec le milieu de l'isolat.

Du point de vue idéologique, l'étude de la structure génétique de la population est en mesure de raffermir la conscience eugénique, de provoquer dans l'âme du médecin comme dans celle du peuple, le sentiment de la responsabilité à l'égard du mariage. Elle doit mettre en évidence la nécessité d'une consultation médicale préalable, facultative et secrète, dictée par ce sentiment de dignité et de liberté dont jouit la personne humaine.

Par ailleurs, l'étude de la structure génétique va au-delà de la stérilisation postulée par le racisme, et du contrôle des naissances. Du point de vue moral, elle indique que ces interventions ne sont nullement en mesure d'améliorer une population. Bien au contraire, la démogénétique confirme le principe en vertu duquel il est nécessaire d'éviter le mariage entre consanguins, principe eugénique fondamentalement défendu par l'Église qui, au cours de l'histoire, a toujours fait, dans cette direction, de la bonne eugénique *ante litteram*. Enfin, on peut et on doit plus particulièrement prévoir que le principe de l'être collectif résultant des recherches sur la structure génétique de la population est susceptible de présenter, dans un proche avenir, une déformation facile, en vertu de laquelle la collectivité avec ses lois, sera considérée supérieure à l'individu, à sa vie et à ses droits. Rappelons que la prétendue collectivité éthique peut de nouveau conduire à la conception d'un Etat éthique, alors que c'est à l'Etat qu'il appartient de servir l'individu, et non l'individu qui est fonction de l'Etat.

Il existe donc des suffisantes raisons pour établir que l'étude de la structure génétique de la population ouvre de nouveaux horizons plus particulièrement à la génétique humaine, à la pathologie spéciale et à la santé publique.