# LA MORTALITÉ INFANTILE: HÉRÉDITÉ ET MILIEU

## PIERRE PHILIPPE

Département de Médecine Sociale et Préventive, Université de Montréal, Montréal, Québec, Canada

An analysis of familial liability to infant mortality is presented. Heritability estimates for three periods of the demographic evolution of an isolated population (Isle-aux-Coudres, Quebec) are provided. Average heritability is on the order of 27%. This is interpreted as being partly due to sibs common environment and partly to dominance variance effects of genes. The real additive variance of the familial liability might well be nil.

## INTRODUCTION

Le taux de mortalité infantile des populations occidentales offre en ce moment de grandes résistances à la thérapeutique médicale; les facteurs environnementaux, manipulables il y a encore quelque temps, représentent de nos jours une faible proportion des décès infantiles. La résistance éprouvée est d'origine endogène (Vallin 1976) et les moyens disponibles pour la réduire, sinon l'éliminer, ressortissent aux techniques chirurgicales, endocrinologiques et biochimiques avancées. Les causes héréditaires et congénitales, désormais prévalentes dans le domaine de la périnatalité, nécessitent le recours à la consultation génétique (Philippe 1974b) pour l'évaluation des risques de récurrence des diverses maladies (Nora et Fraser 1974). La nouvelle approche est devenue familiale et il importe, afin de s'assurer des risques, de déterminer le mode de transmission des maladies léthales au cours des premiers jours de la vie.

Pour arriver à déterminer ces risques, et partant à réduire l'incidence de la mortalité infantile, deux méthodes sont utiles: l'analyse directe de chaque maladie, ou encore l'étude globale de la mortalité infantile. Nous nous bornerons à l'évaluation de la fraction endogène des décès infantiles par l'analyse de la susceptibilité familiale à la mortalité infantile.

CODEN: AGMGAK 26 185 (1977) — ISSN: 0001-5660 Acta Genet. Med. Gemellol. (Roma), 26: 185-187

#### MATERIEL ET METHODE

L'analyse familiale de la prédisposition génétique au décès infantile a été accomplie, à l'aide de la méthode proposée par Falconer (1965), dans l'ensemble des familles de la population de l'Isle-aux-Coudres (Québec). Cette population a été décrite à plusieurs reprises, tant pour ses études de la structure génétique (Philippe et Gomila 1971, 1972), que pour celles de la génétique des facteurs de fécondité (Philippe 1973, 1974a, 1977a) et des facteurs de mortalité (Philippe 1976, 1977b, 1977c, 1977d, 1977e).

L'ensemble des données de l'état civil depuis la colonisation de la population en 1728, ont été recueillies, codées et traitées de la manière décrite par Gomila et Guyon (1969). Les familles ont été reconstruites et la mortalité infantile évaluée.

### RESULTATS

Le Tableau 1 fait état, pour trois périodes de l'évolution démographique, du risque de récurrence de la mortalité infantile chez les germains et de l'héritabilité de sa prédisposition. La moyenne pondérée indique que l'héritabilité du risque ne diffère pas entre les périodes; elle serait de l'ordre de 27%. Cependant, parce que l'héritabilité calculée ne mesure, en principe, que la variance additive de la prédisposition, et étant donné que des sources d'erreurs sous forme de variance non-additive (d'interaction entre gènes et entre locus) et sous forme de cova-

Tableau. Ra	sque de	récurrence	et	héritabilité	de	la	mortalité infantile
-------------	---------	------------	----	--------------	----	----	---------------------

Périodes	Population  Naissances (%)		Proposants Naissances (%)		Régression	Variance	Heritabilité (h²)	SE (%)
					(b)	$(V_b)$		
	924	10.2	767	14.6	0.124	0.001,931	24.8	+ 8.8
1850-1899	1399	10.1	1185	16.9	0.182	0.001,162	36.4	- <u>+</u> 6.8
1900-1929	1085	11.0	1252	14.2	0.091	0.001,264	18.2	$\pm$ 7.1
Moyenne pondérée					0.135	0.000,460	27.0	± 4.3

riance non-génétique peuvent s'intégrer au résultat, il serait utile de critiquer les valeurs d'héritabilité obtenues. Cette critique peut être faite à lumière de résultats obtenus par ailleurs à propos de la mortalité infantile (Philippe 1977d, 1977e).

#### DISCUSSION

Pour la période 1800-1849, on a pu mettre de l'avant une aggrégation familiale de la mortalité résultant vraisemblablement de facteurs endogènes. Par ailleurs, la période 1850-99 manifesterait elle aussi une aggrégation familiale mais d'origine exogène. On peut donc penser que l'héritabilité de la période 1850-99 est surestimée. D'autre part, durant la période 1900-29, l'événement survie/décès infantile se distribuerait, chez les différents membres de la famille, comme un événement aléatoire, correspondant à une remontée brutale de la mortalité d'origine exogène. La faible héritabilité de cette période reflète donc bien cette tendance et pourrait correspondre à une héritabilité vraisemblable de la mortalité de cette époque. Parce que les variations de la mortalité exogène ont été progressives au cours du XIXº siècle, il est permis de supposer que la variance additive entre 1850 et 1899 représente plutôt une valeur intermédiaire entre celles de la première moitié du x1xº siècle et de la période 1900-29.

Par ailleurs, on a souvent rapporté une augmentation de la mortalité infantile avec la consanguinité (Schull et Neel 1965, 1972). Il serait donc vraisemblable de croire que les valeurs de variance additive trouvée im-

pliquent des facteurs de dominance. Dans ces circonstances, la véritable variance additive doit correspondre à une valeur sans doute plus faible que toutes celles trouvées ici. On peut même imaginer que la ressemblance génétique de la prédisposition pour la mortalité infantile entre germains peut être à ce point faible, ayant éventuellement été éliminée par une sélection dirigée, que la ressemblance observée, outre le fait qu'elle soit dans une certaine mesure de nature environnementale, tiendrait surtout à de la variance de dominance.

Bien que nous ne disposions pas de résultats pour la mortalité infantile plus récente, on peut supposer qu'étant surtout d'origine endogène, elle origine de la mutation d'allèles dominants en allélomorphes récessifs, dont la fréquence est maintenue et accentuée, d'une part par un amoindrissement de la pression de sélection secondaire du progrès médical et, d'autre part, par une augmentation des facteurs de mutation.

#### Remerciements

Ce travail a été accompli durant la période de financement par Santé et Bien-être Canada (subvention N. 605-1078-29) d'un projet sur l'épidémiologie génétique de populations rurales québécoises. Nous sommes redevable à MIle Marianne Daudelin, B.Sc., pour son assistance technique.

## REFERENCES

Falconer D.S. 1965. The inheritance of liability to certain diseases, estimated from the incidence among relatives. Ann. Hum. Genet., 29: 51-76.
Gomila J., Guyon L. 1969. Méthode pour une étude comparative de petites communautés rurales. Population, 24: 1127-1153.

- Nora J., Fraser C.F. 1974. Medical Genetics. Principles and Practice. Philadelphia: Lea and Febiger.
- Philippe P., Gomila J. 1971. Structure de population et mariage consanguins à l'Isle-aux-Coudres. Population, 26: 707-716.
- Philippe P., Gomila J. 1972. Inbreeding effects in a French Canadian isolate. I. Evolution of inbreeding. Z. Morphol. Anthropol., 64: 54-59.
- Philippe P. 1973. Analyse statistique des intervalles protogénésiques et intergénésiques à l'Isle-aux-Coudres. Population, 28: 81-93.
- Philippe P. 1974a. Amenorrhea, intrauterine mortality and parental consanguinity in an isolated French Canadian population. Hum. Biol., 46: 405-424.
- Philippe P. 1974b. Les mesures de la consultation eugénique. Union Med. Can., 103: 1100-1107.
- Philippe P. 1976. Genetics of longevity. Excerpta Med. Int. Congr. Ser., 397: 192-193.
- Philippe P., Yelle L. 1976. Effect of family size on mother's longevity. Ann. Hum. Biol., 3: 431-439.
- Philippe P. 1977a. Genetics of fecundity: a demographic approach. Hum. Biol., 49: 11-18.

- Philippe P. 1977b. Survival: some familial correlates. (Soumis pour publication).
- Philippe P. 1977c. Temporal health distance and infant mortality discriminators. (Soumis pour publication).
- Philippe P. 1977d. Changing level and causes of infant mortality in presence of differential fertility. Paper presented to a Symposium on French Canada, University of Wesleyan, Middleton, Conn., March 1976. (A paraître).
- Philippe P. 1977e. La longévité dans un isolat québécois: résultats préliminaires et analyse des composantes de la mortalité infantile. (Soumis pour publication).
- Schull W.J., Neel J.V. 1965. The Effects of Inbreeding on Japanese Children. New York: Harper and Row.
- Schull W.J., Neel J.V. 1972. The effects of parental consanguinity and inbreeding in Hirado, Japan, V. Summary and interpretation. Am. J. Hum. Genet., 24: 425-453.
- Vallin J. 1976. La mortalité infantile dans le monde. Evolution depuis 1950. Population, 31: 801-838.

Prof. Pierre Philippe, 2375 Chemin de la Côte Ste-Catherine, Suite 6080, Montreal, Canada.