

Tableau des maladies génétiques plus fréquentes au Québec ⁽¹⁾

MALADIE	HÉRÉDITÉ (²)	RÉGION AVEC FRÉQUENCE PLUS ÉLEVÉE(³)
Maladies plus fréquentes chez les Canadiens français du Québec		
Fibrose kystique	AR	Partout au Québec, mais plus fréquent au Saguenay-Lac-St-Jean
Ataxie de Charlevoix-Saguenay	AR	Charlevoix et Saguenay-Lac-St-Jean
Neuropathie sensitivomotrice avec ou sans agénésie du corps calleux	AR	Charlevoix et Saguenay-Lac-St-Jean
Acidose lactique (déficience COX ou syndrome Leigh du type canadien français)	AR	Charlevoix et Saguenay-Lac-St-Jean
Tyrosinémie type I	AR	Charlevoix et Saguenay-Lac-St-Jean
Tay Sachs	AR	Bas-St-Laurent et Gaspésie (aussi Nouveau-Brunswick)
Rachitisme vitamine-D-dépendante type I	AR	Charlevoix, Côte-Nord et Saguenay-Lac-St-Jean
Mucopolidose type II	AR	Charlevoix et Saguenay-Lac-St-Jean
Dystrophie myotonique de Steinert	AD	Partout au Québec, mais plus fréquent au Saguenay-Lac-St-Jean
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée	AD	Région de Québec et Saguenay
Ataxie de Friedreich	AR	Partout au Québec, mais plus fréquent près de Rimouski
Hypercholestérolémie familiale (⁴)	AD	Partout au Québec, mais plus fréquent au Saguenay-Lac-St-Jean, en Gaspésie et sur la Côte-Nord
Hyperchylomicroanémie familiale	AR	Partout au Québec, mais plus fréquent dans l'Est du Québec (Charlevoix et Saguenay)
Hémochromatose héréditaire (⁵)	AR	Partout au Québec, mais plus fréquent au Saguenay-Lac-St-Jean
Atrésies intestinales multiples	AR	Est du Québec (Saguenay)
Syndrome triple H	AR	Sud du Québec
Cystinose	AR	Saguenay-Lac-St-Jean
Syndrome de Clouston (dysplasie ectodermique)	AD	Sud-ouest du Québec et Bas Saint-Laurent
Syndrome de Rothmund-Thomson	AR	Bas Saint-Laurent
Syndrome de MEDNIK	AR	Bas Saint-Laurent
Désordre de la glycosylation type 1b	AR	Saguenay-Lac-St-Jean
Syndrome de l'insensibilité congénitale et héréditaire à la douleur de type 2 (HSAN2)	AR	Sud du Québec
Bêta-thalassémie (mineure)	AR	Comté de Portneuf et Saguenay-Lac-St-Jean

Hyperthermie maligne	AD	Abitibi
Maladies plus fréquentes chez les Autochtones du Québec		
Leucoencéphalopathie crie	AR	Nation crie de la Baie James
Encéphalite crie	AR	Nation crie de la Baie James
Cirrhose infantile des Amérindiens nord-américains	AR	Nord-ouest du Québec

¹ Ce tableau indique les maladies les plus connues. Il n'est peut-être pas complet.

² **AR** = autosomique récessif; **AD** = autosomique dominant

³ **Note : la région où la maladie est plus fréquente est indiquée, mais la maladie peut être observée dans d'autres régions du Québec.**

⁴ L'hypercholestérolémie familiale (forme héréditaire d'athérosclérose due à un excès de cholestérol et qui peut survenir à un jeune âge) n'est pas en faite une maladie rare. Environ une personne sur 300 en souffre dans la population canadienne française au Québec et elle est plus fréquente sur la Côte-Nord, en Gaspésie et au Saguenay-Lac-St-Jean.

⁵ L' hémochromatose héréditaire (accumulation de fer dans les tissus) est aussi une maladie très fréquente. Environ 1 personne sur 70 en est atteinte au Saguenay-Lac-St-Jean.

(Adapté de « *Population history and its impact on medical genetics in Quebec* », A-M. Laberge et collaborateurs, publié dans « *Clinical Genetics* », 2005, vol. 68, pages 287-301)