

Validation à grande échelle d'un modèle de simulation pour déterminer la fréquence des haplotypes du chromosome Y utilisant la généalogie de la population Canadienne-Française

Depuis la fin des années 90, l'analyse des marqueurs génétiques dans le milieu des sciences judiciaires est en évolution incessante, à un point où l'ADN est maintenant considéré comme « la reine des preuves ». Toutefois, l'établissement d'une valeur probante pour présenter la preuve ADN en cours de justice reste encore problématique dans certain cas, plus particulièrement lors de l'utilisation des marqueurs génétiques situés sur le chromosome Y. Effectivement, le mode de transmission du chromosome Y, qui se fait de père en fils, rend ce dernier sensible à l'effet fondateur ainsi qu'à la dérive génétique. Ces éléments combinés au fait que les bases de données sont constituées d'un nombre très limité d'échantillons, qui sont souvent non représentatifs de la population d'intérêt, rend difficile l'attribution d'une valeur probante à un profil d'ADN provenant d'un chromosome Y. Pour contrer ce problème, Andersen et Balding ont publié en 2017, une nouvelle méthode consistant en un modèle de simulation de population pour déterminer les fréquences d'haplotypes Y sans recours à des bases de données de références. Cette dernière se base sur différents paramètres pour créer une population fictive et attribuer des haplotypes Y permettant de calculer les fréquences de ces derniers. Cette méthode estime la distribution d'homme partageant le même haplotype Y dans une population plutôt que la probabilité de concordance, telle qu'utilisée présentement. Toutefois, cette méthode prometteuse nécessitait une validation à grande échelle avant d'en faire un outil utilisable dans les dossiers judiciaires. L'objectif principal de mon projet de maîtrise était de tester à grande échelle le modèle de simulation proposé en utilisant les données généalogiques de la population canadienne-française (Québec). Notre étude avait également comme objectif d'étudier l'hétérogénéité spatiale des distributions de fréquences d'haplotype Y pour déterminer si certains d'entre eux sont concentrés à l'échelle régionale de la population. Les résultats obtenus démontrent qu'un effet fondateur non négligeable est présent dans la population du Québec et que le modèle de simulation n'est pas tout à fait adapté à ce genre de population. De plus, nous avons réussi à démontrer que certains haplotypes sont concentrés à une échelle régionale, ce qui est un élément important à prendre en compte lors de l'attribution de fréquence d'un profil ADN Y.

L'axe de recherche visé est l'axe II, soit la criminologie et les acteurs de la justice. Effectivement, puisque mon projet traite de l'interprétation de profil ADN et vise à fournir un outil validé et utilisable par les biologistes judiciaires, qui font partie des acteurs judiciaires. Cela leur permettra d'avoir de meilleurs outils en main pour interpréter les profils ADN obtenus sur les chromosomes Y et les aidera à tirer des conclusions à présenter en cours de justice.