

À propos du daltonisme(*)

Jean Lefort

Description du daltonisme

On sait que le daltonisme est une anomalie génétique qui se traduit par une mauvaise vision des couleurs. Il existe plusieurs formes de daltonisme, la plus sévère consiste en une absence totale de vision des couleurs, l'individu atteint de ce dysfonctionnement n'ayant qu'une vue en noir et blanc de son environnement. Mais le plus souvent, il s'agit d'une altération plus ou moins forte qui se traduit par une confusion de certaines nuances.

La vision est assurée par deux types de cellules visuelles : les bâtonnets, très sensibles à la lumière au nombre d'environ 120 millions et les cônes qui réagissent très rapidement à la couleur et au nombre d'environ 7 millions.

Il existe trois types de cônes : les cônes L sensibles au rouge vers 580 nm, les cônes M sensibles au vert vers 545 nm et les cônes S sensibles au bleu vers 440 nm. Les gènes régissant ces cônes sont situés sur le chromosome X l'un à la suite de l'autre pour le rouge et le vert et sur le chromosome 7 pour le bleu.

Au cours de la méiose, c'est-à-dire lors de la division cellulaire des cellules sexuelles, il peut y avoir recombinaison génétique entre deux chromosomes homologues. Deux cas peuvent se présenter :

- On obtient une gamète dont le chromosome a perdu ce gène, et l'enfant qui en hérite présente un trouble de la vision des couleurs et une gamète ayant ce gène en double, ce qui n'a aucune conséquence sur la vision.
- On obtient des gamètes avec des gènes hybrides, c'est-à-dire qu'il y a eu échange de parties de gènes entre les deux chromosomes et alors la sensibilité à la couleur sera anormale.

En raison de la situation des gènes sur les chromosomes, il est naturel que ce soit la vision des couleurs vertes ou rouges qui soit la plus touchée. Du fait de la présence de gènes de couleur sur un chromosome X cela se traduit par une plus forte atteinte des hommes qui n'ont qu'un seul chromosome X (et un Y) que des femmes qui ont deux X dont l'un peut être altéré et l'autre non, ce qui masque le daltonisme (on dit alors que la femme est vectrice). En pratique nous avons la répartition suivante dans la population :

(*) La partie « biologie » de cet article a été contrôlée par Suzanne Hertzog, ma collègue de cette spécialité. Je la remercie de m'avoir évité des erreurs ou des approximations.

	Hommes	Femmes	
Monochromatisme	1/40 000		Vision en noir et blanc
Dichromate	2,105 %	0,043 %	Ne voit que deux couleurs
Protanope	1,000 %	0,020 %	le vert et le bleu
Deutéranope	1,100 %	0,020 %	le rouge et le bleu
Tritanope	0,005 %	0,003 %	le rouge et le vert
Trichromate anormal	5,900 %	0,400 %	Anomalie d'une couleur
Protanomal	1,000 %	0,020 %	du rouge
Deutéranomal	4,900 %	0,380 %	du vert
Tritanomal	très rare		du bleu
TOTAL	8,005 %	0,443 %	

Étude biologique d'un cas simple

Nous allons étudier d'un point de vue mathématique une forme simplifiée du daltonisme. Nous supposons que le daltonisme est provoqué par une altération plus ou moins forte du seul chromosome X, qu'il y a autant d'hommes que de femmes, que les mariages se font au hasard et enfin que le nombre moyen d'enfants de chaque sexe par couple est indépendant du daltonisme éventuel des parents.

Par convention les biologistes utilisent les notations suivantes :

X_D pour l'allèle normal (c'est-à-dire la forme normale du gène). On note avec un D majuscule puisqu'il s'agit du « daltonisme » et que cette forme est dominante.

X_d pour l'allèle muté, noté avec un d minuscule car cette forme est récessive.

Il y a donc cinq types possibles de personnes ; on appelle génotype la combinaison des deux chromosomes.

- Les hommes normaux de génotype $\frac{X_D}{Y}$ notés HN
- Les hommes daltoniens de génotype $\frac{X_d}{Y}$ notés HD
- Les femmes normales de génotype $\frac{X_D}{X_D}$ notées FN
- Les femmes vectrices de génotype $\frac{X_D}{X_d}$ notées FV
- Les femmes daltoniennes de génotype $\frac{X_d}{X_d}$ notées FD

Considérons alors les possibilités d'enfants selon la nature des couples. Il y a six appariements possibles avec les proportions suivantes pour les enfants, proportion rapportée au sexe, puisque chacun des parents donne un des deux chromosomes sexuels à chacun de ses enfants :

HN – FN	HN – FV	HN – FD	HD – FN	HD – FV	HD – FD
HN 1	HD 1/2 HN 1/2	HD 1	HN 1	HD 1/2 HN 1/2	HD 1
FN 1	FV 1/2 FN 1/2	FP 1	FP 1	FD 1/2 FV 1/2	FD 1

Notons par des minuscules hn , hd , fn , fv , fd les proportions respectives dans la population par rapport à chaque sexe des HN, HD, FN, FV, FD. Les hypothèses simplificatrices impliquent que $hn + hd = 1$ et de même $fn + fv + fd = 1$. La proportion de mariage de type, par exemple HN – FV est naturellement de $hn \times fv$; et nous avons des résultats analogues pour les autres types de mariages. Au bout d'une génération nous aurons les proportions hn_1 , hd_1 , fn_1 , fv_1 , fd_1 , avec les relations suivantes :

$$\begin{aligned}
 hn_1 &= (hn \times fn) + 1/2 (hn \times fv) + (hd \times fn) + 1/2 (hd \times fv) \\
 &= fn + 1/2 fv \\
 hd_1 &= 1/2 (hn \times fv) + (hn \times fd) + 1/2 (hd \times fv) + (hd \times fd) \\
 &= 1/2 fv + fd \\
 fn_1 &= (hn \times fn) + 1/2 (hn \times fv) \\
 &= hn \times (fn + 1/2 fv) \\
 fv_1 &= 1/2 (hn \times fv) + (hn \times fd) + (hd \times fn) + 1/2 (hd \times fv) \\
 &= 1/2 fv + (hn \times fd) + (hd \times fn) \\
 fd_1 &= 1/2 (hd \times fv) + (hd \times fd) \\
 &= hd \times (1/2 fv + fd)
 \end{aligned}$$

Étude mathématique d'un cas simple

D'une génération à l'autre la proportion de daltoniens dans la population évolue. Il est intéressant de savoir comment. Cherchons alors s'il y a un point fixe. Il faut résoudre le système :

$$\left\{ \begin{array}{l}
 hn = fn + \frac{1}{2} fv \\
 hd = \frac{1}{2} fv + fd \\
 fn = hn \left(fn + \frac{1}{2} fv \right) \\
 fv = \frac{1}{2} fv + hn \times fd + hd \times fn \\
 fd = hd \left(\frac{1}{2} fv + fd \right)
 \end{array} \right.$$

En reportant de proche en proche et en exprimant chaque variable en fonction de $hn = t$ on trouve que l'ensemble des solutions est paramétré par :

$$\begin{cases} hn = t \\ hd = 1 - t \\ fn = t^2 \\ fv = 2t(1 - t) \\ fd = (1 - t)^2 \end{cases}$$

C'est un ensemble à un paramètre (une droite) de points fixes. D'une population homogène à une autre l'équilibre ne sera pas le même. Mais que se passe-t-il quand on ne se trouve pas en un point d'équilibre ? Pour cela il faut étudier l'évolution de la répartition de génération en génération. Nous avons la relation suivante entre la k -ième et la $(k+1)$ -ième génération :

$$\begin{cases} hn_{k+1} = fn_k + \frac{1}{2} fp_k \\ hd_{k+1} = \frac{1}{2} fp_k + fd_k \\ fn_{k+1} = hn_k \left(fn_k + \frac{1}{2} fp_k \right) \\ fp_{k+1} = \frac{1}{2} fp_k + hn_k fd_k + hd_k fn_k \\ fd_{k+1} = hd_k \left(\frac{1}{2} fp_k + fd_k \right) \end{cases}$$

On suppose évidemment qu'au départ on a :

$$hn_0 + hd_0 = 1$$

et :

$$fn_0 + fv_0 + fd_0 = 1.$$

Or on a clairement

$$hn_{k+1} + hd_{k+1} = fn_k + fv_k + fd_k$$

et

$$fn_{k+1} + fv_{k+1} + fd_{k+1} = (hn_k + hd_k) \left(fn_k + fd_k + \frac{1}{2} fv_k \right) + \frac{1}{2} fv_k.$$

Une récurrence évidente montre alors que

$$hn_k + hd_k = fn_k + fv_k + fd_k = 1,$$

ce à quoi on s'attendait, mais ceci va nous permettre de simplifier les diverses formules. Il suffit en effet de connaître hn_k , fn_k et fd_k pour avoir toutes les données. Or nous pouvons écrire :

$$\begin{cases} hn_{k+1} = fn_k + \frac{1}{2}(1 - fn_k - fd_k) = \frac{1}{2}(1 + fn_k - fd_k) \\ fn_{k+1} = hn_k hn_{k+1} \\ fd_{k+1} = (1 - hn_k)(1 - hn_{k+1}) \end{cases}$$

et, en reportant les deux dernières équations dans la première, il vient :

$$hn_{k+1} = \frac{1}{2}(hn_k + hn_{k-1}),$$

ce qui peut s'écrire

$$hn_{k+1} - hn_k = -\frac{1}{2}(hn_k - hn_{k-1}) = \left(-\frac{1}{2}\right)^k (hn_1 - hn_0).$$

En utilisant un procédé télescopique, on en déduit que hn_k converge vers :

$$\frac{2hn_1 + hn_0}{3} = \frac{1 + hn_0 + fn_0 - fd_0}{3}.$$

Adéquation entre le modèle et la réalité

Si nous appliquons ces résultats numériques aux pourcentages de daltoniens dans la population, nous nous apercevons qu'il y a des écarts importants, même si nous nous limitons aux seules couleurs rouge et verte qui ne concernent que le chromosome X. Effectivement, un taux de 8 % de HD conduit à un taux de 0,64 % = (8 %)² de FD au lieu des 0,44 % que l'on trouve dans la population. Une des raisons, c'est que nous additionnons des effets dus à des gènes différents (et l'on n'a pas $a^2 + b^2 = (a + b)^2$!). Il faut donc se limiter à un gène, par exemple un défaut ou une absence du gène codant pour le rouge. Auquel cas nous additionnons les pourcentages des protanopes et des protanomaux pour obtenir $hd = 2$ % et $fd = 0,04$ % = (2 %)², ce qui, d'après la théorie, montre que la population est à l'équilibre. Mais un calcul analogue ne convient pas pour le vert. Ou bien la population n'est pas à l'équilibre, ce qui est peut-être possible quand il y a un grand brassage de population puisqu'il n'y a aucune raison que l'équilibre soit le même dans des populations homogènes distinctes. Ou bien les mesures ne permettent pas d'identifier un seul gène. On sait en particulier qu'il existe des accidents et des maladies qui altèrent la perception de la couleur, auquel cas au lieu d'avoir un taux τ et τ^2 de daltonisme respectivement pour les hommes et pour les femmes on aurait $\tau + \alpha$ et $\tau^2 + \alpha$ en supposant que le taux de maladie (α) est le même pour les deux sexes. Seule une amélioration de nos connaissances sur le fonctionnement de la perception de la couleur, à travers toutes ses composantes, y compris environnementales ou les interférences avec d'autres dysfonctionnements, nous permettrait de bâtir une théorie expliquant les résultats observés. Nous n'avons pas cette prétention dans le cadre de cet article qui voulait simplement montrer le va-et-vient entre la théorie et la pratique.