

République Algérienne Démocratique et Populaire



Université Abdelhamid  
Ibn Badis-Mostaganem  
Faculté des Sciences de la  
Nature et de la Vie

جامعة عبد الحميد بن  
باديس مستغانم  
كلية علوم الطبيعة والحياة



DÉPARTEMENT DE BIOLOGIE

MÉMOIRE DE FIN D'ÉTUDES

Présenté par

**BENBERNOU Nour El Houda Lalia**

Pour l'obtention du diplôme de

**MASTER EN SCIENCES BIOLOGIQUES**

**Spécialité : Génétique fondamentale et appliqué**

**THÈME**

**Etude de la génétique des populations du daltonisme chez les  
étudiants de l'université Abdelhamid Ibn Badis de Mostaganem**

Soutenu le 29/06/2025

DEVANT LE JURY COMPOSÉ DE :

Présidente	DALACHE Fatiha	PROFESSEUR	U. Mostaganem
Examinatrice	DAHMANI Amira	MCA	U. Mostaganem
Encadrante	ABBASSENE Fatiha	MCA	U. Mostaganem
Invité	MAIZIA Abdelkader	Coordinateur de recherche	U. Mostaganem

Année universitaire 2024/2025

## **Remerciement**

*Je tiens à exprimer ma profonde gratitude à Allah, le Tout-Puissant, pour m'avoir accordé la santé, la patience et la persévérance nécessaires tout au long de ce parcours. Sans Sa bienveillance, Sa miséricorde et Ses bénédictions, la réalisation de ce projet n'aurait jamais été possible.*

*Je souhaite adresser mes plus vifs remerciements à Madame **Abbassene Fatiha**, pour son soutien, sa disponibilité et ses précieux conseils. Son encadrement bienveillant et sa patience ont été d'une grande aide pour mener ce travail à son terme*

*Je remercie également Mr **Maizia Abdelkader** pour sa disponibilité tout au long de l'élaboration de ce travail, pour son aide, ses critiques et ses suggestions.*

*Je remercie chaleureusement **Pr.Dalache Fatiha**, présidente du jury, et **Dr.Dahmani Amira** , examinatrice, pour avoir accepté de faire partie du jury pour examiner et évaluer ce modeste projet.*

*Merci du fond du cœur.*

## *Dédicace*

*Tout au long de la réalisation de ce mémoire, j'ai reçu un soutien inconditionnel de mes proches, leur soutien inébranlable et inconditionnel a été essentiel pour concrétiser ce mémoire, qui résume ces cinq dernières années d'études rythmées par le travail et la discipline.*

*Je dédie ce modeste travail à ma chère famille*

*A mes très chers parents*

*Mon bonheur dans cette vie, si je suis arrivée là, c'est bien grâce à vous. Quoique je fasse, je ne pourrais jamais vous rendre ce que vous avez fait pour moi. Je vous dois ma réussite, mon éducation, et ma fierté. Qu'Allah Tout Puissant vous protège et puisse vous accorder la pleine santé, le plein Bonheur et vous donne une longue vie.*

*A mes chers frères Yasser et Akram*

*Merci pour votre présence, vos conseils et votre soutien précieux. Vous avez toujours su trouver les mots justes pour m'encourager et me remotiver lorsque j'en avais besoin.*

*À mon neveu Younes, ton innocence, ton sourire et ta joie de vivre ont souvent été une source de réconfort et de motivation.*

*A ma nouvelle nièce Meriem qu'Allah la protège.*

# Résumé

---

Le daltonisme est une anomalie congénitale de la vision des couleurs, généralement liée au chromosome X, dont la transmission suit un mode récessif. Il résulte de mutations affectant les gènes OPN1LW, OPN1MW, qui codent pour les opsines des cônes sensibles respectivement au rouge et au vert, cette déficience peut avoir un impact non négligeable sur la vie quotidienne et professionnel. L'objectif de cette étude était de déterminer la prévalence du daltonisme, et sa distribution entre sexe et de tester son adéquation au modèle Hardy-Weinberg, au sein de la population estudiantine de l'Université Abdelhamid Ibn Badis de Mostaganem.

Une étude transversale a été menée auprès de 770 étudiants originaires de Mostaganem (338 hommes et 432 femmes), avec un âge moyen de  $21,36 \pm 3,46$  ans, avec une majorité d'étudiants âgés de 20 à 22 ans. Le diagnostic a été effectué à l'aide du test d'Ishihara. Les résultats ont mis en évidence une prévalence globale du daltonisme de 2,7 %, dont 5 % chez les hommes et 0,93 % chez les femmes, avec un sex-ratio H/F du daltonisme de 4,25. Seulement 4,42% des enquêtés ont révélé avoir déjà fait un test de dépistage. Les étudiants avaient une méconnaissance de l'existence du daltonisme dans leur famille. L'évaluation de l'équilibre de Hardy-Weinberg a montré un déséquilibre significatif ( $\chi^2 = 7,91 > 3,84$ ), indiquant que les fréquences génotypiques observées s'écartent des fréquences attendues, probablement à cause de la consanguinité dans la population, mais sans écarter d'autres facteurs évolutifs, telle la migration ou la sélection. Enfin cette étude constitue la première enquête locale dans cette région ce qui va offrir une base de données originale et précieuse, qui pourra servir de référence pour de futures recherches à plus large échelle.

**Mots clés :** daltonisme, prévalence, génétique des populations, équilibre Hardy-Weinberg,.

# Absract

---

Color blindness is a congenital anomaly of color vision, generally linked to the X chromosome, and transmitted in a recessive mode. It results from mutations in the OPN1LW and OPN1MW genes, which code for red- and green-sensitive cone opsins, respectively, and can have a significant impact on daily life and professional performance. The aim of this study was to determine the prevalence of color blindness, and its gender distribution, and to test its fit to the Hardy-Weinberg model, in the student population of the Abdelhamid Ibn Badis University of Mostaganem.

A cross-sectional study was carried out on 770 students from Mostaganem (338 men and 432 women), with a mean age of  $21.36 \pm 3.46$  years, with the majority aged between 20 and 22. The results showed an overall prevalence of color blindness of 2.7%, including 5% in men and 0.93% in women, with a M/F color blindness sex ratio of 4.25. Only 4.42% of respondents said they had ever had a screening test. Students were unaware of the existence of color blindness in their families. Evaluation of the Hardy-Weinberg equilibrium showed a significant imbalance ( $\chi^2 = 7.91 > 3.84$ ), indicating that the observed genotype frequencies deviate from expected frequencies, probably due to inbreeding in the population, but not ruling out other evolutionary factors, such as migration or selection. Finally, this study constitutes the first local survey in this region, which will provide an original and valuable database that can serve as a reference for future research on a larger scale.

**Key words :** colour blindness, prevalence, population genetics, Hardy-Weinberg equilibrium.

## ملخص

عمى الألوان مرض وراثي مرتبط بالكروموسوم الجنسي اكس ويُنتقل بصفة متنحية، ينتج هذا الاضطراب عن طفرات تصيب الجينين اللذين يُشفّران للبروتينات المسؤولة عن رؤية اللونين الأحمر والأخضر. ويمكن أن يؤثر هذا الخلل بشكل كبير على الحياة اليومية والمهنية تهدف هذه الدراسة هو تحديد مدى انتشار عمى الألوان وتوزيعه بين الجنسين، واختبار مدى تطابقه مع نموذج هاردي-واينبرغ لدى طلبة جامعة عبد الحميد بن باديس بمستغانم.

أُجريت دراسة مقطعية على 770 طالبًا من جامعة مستغانم (338 طالبًا و432 طالبة)، بمتوسط عمر  $21.36 \pm$  3.46 سنة، وكانت أعمار معظمهم تتراوح بين 20 و22 سنة. أظهرت النتائج انتشارًا إجماليًا لعمى الألوان بنسبة 2.7%، حيث بلغت نسبة انتشار عمى الألوان لدى الرجال 5% ولدى النساء 0.93%، وبلغت نسبة الجنسين 4.25، كما صرح 4.42% خضعوا بالفعل لاختبار الفحص. لم يكن الطلاب على علم بوجود عمى الألوان في عائلاتهم. أظهر تقييم توازن هاردي-واينبرج وجود اختلال كبير بنسبة  $7.91 < 3.84$  مما يشير إلى أن ترددات النمط الجيني المرصودة تنحرف عن الترددات المتوقعة، ربما بسبب زواج الأقارب في العينة، دون استبعاد عوامل تطورية أخرى، مثل الهجرة أو الانتقاء. وأخيرًا، تشكل هذه الدراسة أول بحث محلي في هذه المنطقة والتي ستوفر قاعدة بيانات أصلية وقيمة يمكن أن تكون بمثابة مرجع للأبحاث المستقبلية على نطاق أوسع.

**الكلمات المفتاحية:** عمى الألوان، معدل الانتشار، علم الوراثة السكاني، توازن هاردي-واينبرغ،

## Liste des abréviations

## Listes des figures

## Listes des tableaux

## Introduction .....15

## Synthèse bibliographique

## CHAPITRE I Génétique des populations

1.	Introduction à la génétique des populations .....	19
2.	Fondements théoriques de la génétique des populations.....	19
2.1	Fréquence allélique et génotypique.....	19
2.2	La loi de Hardy-Weinberg .....	20
2.1.1	Applications de la loi de HARDY-WEINBERG à l'estimation des fréquences des gènes lié à L'X.....	21
3.	Forces évolutives.....	22
3.1	Dérive génétique.....	22
3.2	Sélection naturelle .....	22
3.3	Migration génétique .....	23
3.4	Mutation .....	23

## CHAPITRE II Les bases de la perception des couleurs

1.	Historique.....	26
2.	Bases anatomiques et physiologique de la vision colorée.....	26
2.1	Définition de la couleur.....	26
2.2	Caractéristiques physiques de la sensation chromatique.....	27
2.3	Anatomie de l'œil humain.....	28
2.3.1	Anatomie Rétinienne.....	28
2.4	Les photorécepteurs.....	29
2.4.1	Les bâtonnets et les cônes .....	30

---

3.	Traitement de l'information colorée.....	30
<b>CHAPITRE III Déficience de la vision des couleurs</b>		
1.	Les troubles de la vision des couleurs .....	33
1.1	Dyschromatopsie Acquisée .....	33
1.1.1	Les Types.....	33
1.1.2	Les Causes .....	33
1.2	Dyschromatopsie héréditaire .....	36
1.2.1	Classification des dyschromatopsies héréditaire.....	36
1.2.1.1	Trichromatisme anormale.....	36
1.2.1.2	Dichromatisme .....	37
1.2.1.3	Achromatopsie.....	38
1.2.1.3.1	L'achromatopsie congénitale complète avec amblyopie.....	38
1.2.1.3.2	L'achromatopsie congénitale incomplète .....	38
2.	Les bases génétiques de la déficience congénitale de la vision des couleurs.....	39
2.1	Les gènes impliqués .....	39
2.2	Disposition des gènes OPN1LW et OPN1MW sur le chromosome X.....	40
2.2.1	Caractéristiques des gènes OPN1LW et OPN1MW .....	40
2.3	Hérédité et prévalence des dyschromatopsies congénitale .....	41
2.3.1	Exemple d'une Transmission récessive lié à l'X du déficit deutan /protan .....	41
3.	Carrière en couleurs : quelles limites pour les daltoniens ? .....	42
<b>CHAPITRE IV Diagnostic et prise en charge des daltoniens</b>		
1.	Les tests de la vision des couleurs.....	45
2.	Classification des tests.....	45
2.1	Les tests de confusion.....	45
2.1.1	Les albums de planches pseudo-isochromatiques .....	45
2.1.1.1	L'album d'Ishihara .....	46

# Sommaire

---

2.1.1.2	L'album de Hardy Rand et Rittler .....	46
2.1.1.3	L'album tritan de Lanthony .....	47
2.1.1.4	Le City University Colour Vision Test (CUCVT).....	47
2.1.2	Les tests de classement.....	48
2.1.2.1	Le test Farnsworth 15 Hue .....	48
2.1.2.2	Le test de Farnsworth 100 Hue.....	49
2.2	Les tests d'égalisation .....	50
2.3	Les tests ergonomiques .....	50
2.3.1	Lanternes chromoptométriques .....	50
2.3.1.1	Lanterne de Beyne.....	51
2.3.1.2	Optec 900, Holmes Wright, Fletcher-Evans CAM.....	51
2.4	Test de dénomination.....	51
2.4.1	Test des laines colorées : Test de Holmgren.....	51
2.4.2	Test des fils téléphoniques colorés ou des résistances .....	52
3.	Approches thérapeutique actuelle .....	52
3.1	La thérapie physique .....	53
3.2	La thérapie génique .....	54

## **Matériel et méthodes**

1.	Type d'étude .....	56
2.	Lieu et période de l'étude.....	56
3.	Objectifs de l'Étude .....	56
4.	Plan d'échantillonnage .....	57
4.1	Taille de l'Échantillon.....	57
4.2	Proportion Hommes/Femmes.....	59
4.3	Critères d'inclusion et d'exclusion.....	59
5.	Méthode de collecte des données .....	59

# Sommaire

---

6.	Questionnaire et outil de dépistage .....	60
7.	Analyse des données .....	60
8.	Considérations éthiques.....	61
<b>Résultats et interprétations</b>		
1.	Description de La Population .....	63
1.1.	Taille de la population .....	63
1.2.	Origine de la population .....	63
1.3.	Répartition par faculté et département .....	63
1.4.	Répartition de la population d'étude par sexe .....	65
1.5.	Répartition par âge .....	65
1.6.	Évaluation subjective de la vision des couleurs et dépistage antérieur.....	66
2.	Prévalence du daltonisme.....	68
3.	Etude de l'influence du sexe sur certains caractéristiques de la population .....	70
4.	Loi de Hardy Weinberg .....	71
4.1	Calcul des Fréquence alléliques du gène du daltonisme .....	71
4.2	Test du $Chi^2$ ( $\chi^2$ ).....	72
5.	Analyse des antécédents familiaux.....	74
6.	Analyse du daltonisme à travers trois générations .....	76
<b>Discussion générale.....</b>		<b>78</b>
<b>Conclusion.....</b>		<b>81</b>
<b>Références bibliographiques .....</b>		<b>84</b>
<b>Annexe.....</b>		<b>90</b>

# Liste des abréviations

---

**BHR** : Barrière hémato rétinienne.

**AINS** : Anti-inflammatoire non stéroïdiens.

**Dys** : Dyschromatopsie.

**DDT** : Dichlorodiphényltrichloroéthane.

**HRR** : Hardy Rand et Rittler.

**OPN1LW** : Opsin 1, Long Wavelength-sensitive

**OPN1MW** : Opsin 1 Medium Wavelength-sensitive

**OPN1SW** : Opsin 1 Short Wavelength-sensitive

**PDE6C** : Phosphodiesterase 6C, alpha des cônes

**PDE6H** : Phosphodiesterase 6H, gamma des cônes

**LCR** : Région de contrôle d'un locus.

**RX** : Récessive lié à l'X.

**AD** : Autosomique dominant.

**GNP** : Gold nanoparticles.

# Listes des figures

---

<b>Figure 1</b> : Spectre de la lumière visible. ....	27
<b>Figure 2</b> : Anatomie de l'œil humain. ....	28
<b>Figure 3</b> : Anatomie rétinienne humaine. ....	29
<b>Figure 4</b> : Schéma des courbes d'absorption en fonction de l'atteinte de type de cônes. ....	37
<b>Figure 5</b> : Disposition des gènes des pigment verts et rouges sur le locus Xq28. ....	40
<b>Figure 6</b> : Schéma montrant la transmission récessive lié à l'X du daltonisme. ....	42
<b>Figure 7</b> : Différence de perception des couleurs des maillot de joueurs entre personne normale et daltonien. ....	43
<b>Figure 8</b> : Planches du test d'ISHihara. ....	46
<b>Figure 9</b> : Album de Hardy Rand et Rittler. ....	47
<b>Figure 10</b> :Le city University Colour Vision Test. ....	48
<b>Figure 11</b> : Le test Farnsworth 15 Hue. ....	49
<b>Figure 12</b> : Le test de Farnsworth 100 Hue. ....	49
<b>Figure 13</b> : Anomaloscope (à gauche) et exemple de visualisation à travers l'oculaire (à droite), avec, en haut, un mélange de rouge et de vert dont les proportions varient, et en bas, un jaune fixe. ....	50
<b>Figure 14</b> : Appareil de test Lanterne de Beyne. ....	51
<b>Figure 15</b> : Test de <b>Holmgren</b> . ....	52
<b>Figure 16</b> : Test des fils téléphoniques colorés. ....	52
<b>Figure 17</b> : Exemple de la vision à travers des lunettes correctrices pour les daltoniens. ....	54
<b>Figure 18</b> : Répartition des étudiants recrutés dans l'étude par faculté. ....	63
<b>Figure 19</b> : Répartition des étudiants par sexe. ....	65
<b>Figure 20</b> : Répartition des étudiants testés par tranche d'âge. ....	66
<b>Figure 21</b> : Résultats sur l'existence de difficultés visuelles des couleurs. ....	67

# Listes des figures

---

<b>Figure 22</b> : Répartition des étudiants selon leur antécédent de dépistage. ....	67
<b>Figure 23</b> : Répartition selon la présence d'un membre de la famille atteint du daltonisme. ..	75
<b>Figure 24</b> : Membres de la famille déclarés daltoniens. ....	75

# Listes des tableaux

---

<b>Tableau 1:</b> Prédiction des fréquences à partir d'une fréquence allélique.....	20
<b>Tableau 2:</b> Génotype Homme/Femme d'une maladie récessive liée à l'X. ....	21
<b>Tableau 3 :</b> caractéristique d'un rayonnement monochromatique.....	27
<b>Tableau 4:</b> Caractéristiques des cônes et des bâtonnets composant la rétine humaine. ....	30
<b>Tableau 5 :</b> Médicaments pouvant provoquer des dyschromatopsies acquises. ....	34
<b>Tableau 6 :</b> Produits industriels pouvant provoquer des dyschromatopsies acquises. ....	35
<b>Tableau 7 :</b> Pathologies générales et oculaires pouvant entraîner une dyschromatopsie acquise.....	35
<b>Tableau 8 :</b> Classification des dyschromatopsies congénitale selon les cônes affecté et le mode de transmission.....	41
<b>Tableau 9 :</b> Liste des facultés et départements retenus pour la réalisation de l'étude. ....	58
<b>Tableau 10 :</b> Répartition des étudiants recrutés par département au sein des facultés.....	64
<b>Tableau 11 :</b> Comparaison de la prévalence du daltonisme de notre étude avec celles d'études antérieures.....	69
<b>Tableau 12 :</b> Comparaison de la prévalence du daltonisme par sexe de notre étude avec celles d'études antérieures. ....	70
<b>Tableau 13 :</b> Répartition des difficultés à distinguer les couleurs selon le sexe. ....	71
<b>Tableau 14 :</b> Répartition de nombre d'erreurs commises lors du test Ishihara en fonction du sexe ( $p < 0,05$ ). ....	71
<b>Tableau 15 :</b> Comparaison des fréquences génotypiques observés et estimés chez les femmes daltoniennes et non daltoniennes. ....	72
<b>Tableau 16 :</b> Fréquences observées chez les étudiants comparés à ceux rapportés chez la famille. ....	76

## Introduction

L'œil humain est capable de percevoir uniquement une petite partie du spectre électromagnétique de la lumière. Cette partie du spectre est appelée « lumière visible », elle est la seule, capable de stimuler notre système visuel et de créer une sensation visuelle. Notre Cerveau transforme ce stimulus lumineux en une information visuelle (**P. M. Cumberland, Rahi, Eye, & Consortium, 2016**).

La vision des couleurs peut être définie comme l'ensemble des processus physiologiques par lesquels l'appareil visuel transforme une donnée physique, l'énergie rayonnante, en un phénomène sensoriel, la perception colorée (**LEID, 2001**).

L'humain normal est trichromate et sa vision des couleurs est sous la dépendance des 3 types de cônes respectivement sensibles au rouge, vert et bleu (**Clenet & Hervault, 2013**).

La perception des couleurs peut être altérée par un dysfonctionnement dont l'origine est soit génétique, soit liée à une maladie acquise de l'œil ou des voies optiques, créant une dyschromatopsie acquise. Les dyschromatopsies héréditaires connues sous le nom de « Daltonisme », se caractérisent par l'absence de perception des couleurs ou par une incapacité à différencier certaines teintes. (**Biancucci, 2008**).

Le daltonisme est une maladie génétique récessive liée à l'X et en tant que caractère génétique, on peut l'analyser par la génétique des populations. Cette discipline fournit un cadre essentiel pour comprendre la distribution, l'évolution et les mécanismes de transmission du daltonisme dans les populations humaines.

De nombreuses études ont été faites sur les dyschromatopsies avec différents aspects dans divers pays européens, américains et asiatiques. Il semblerait que ce ne soit pas le cas en Afrique du nord et particulièrement en Algérie.

Notre étude a consisté en une analyse de génétique des populations concernant le daltonisme au niveau de la population estudiantine de la Wilaya de Mostaganem.

Ce travail est structuré en trois parties principales :

1. **La première partie** : est consacrée à certains fondements théoriques en relation avec notre thématique et comporte les chapitres suivants :

# INTRODUCTION

---

- Le premier chapitre : présente une introduction à la génétique des populations et ses fondements théoriques.
  - Le deuxième chapitre : envisage les bases essentielles de la perception des couleurs.
  - Le troisième chapitre : explore les différents types de dyschromatopsies
  - Le quatrième chapitre : aborde les tests de diagnostic et de dépistage ainsi que les approches thérapeutiques du daltonisme.
2. **Une deuxième partie** est dédiée aux matériel et méthodes.
  3. **Une troisième partie** comporte les résultats et discussion.

Enfin, notre mémoire se termine par une conclusion et des perspectives.

**Première partie**

**Synthèse**

**bibliographique**

# **CHAPITRE I**

## **Génétique des populations**

# CHAPIRE I : Génétique des populations

---

## 1. Introduction à la génétique des populations

La génétique des populations est une discipline qui est née de la synthèse des théories de Mendel, de Darwin et des biométriciens du début du XXème siècle. Ronald A. Fisher, Sewall Wright et John BS. Haldane en sont les pères fondateurs. Ils ont, chacun à leur manière, posé les bases conceptuelles et une formalisation mathématique de l'évolution de la variation génétique dans les populations (Vitalis, 2001).

La génétique des populations est l'étude théorique de l'évolution au sein d'une population, des fréquences alléliques et de l'influence de la démographie et des pressions évolutives sur ces fréquences (Tiret, 2018).

## 2. Fondements théoriques de la génétique des populations

La génétique des populations étudie la distribution des gènes dans la population, elle ne concerne pas la transmission des caractères d'individu à individu. Elle a pour objectif l'étude de la fréquence des gènes et des génotypes, et des facteurs susceptibles de modifier ces fréquences au cours des générations successives. Certains de ces facteurs comme la sélection, les mutations, la dérive génétique et les migrations peuvent changer la fréquence des gènes et des génotypes (Mebarki 1994).

### 2.1 Fréquence allélique et génotypique

Pour parler de fréquences géniques (ou plutôt alléliques), on se réfère à la notion de « pool génique » d'une population. Pour un gène autosomique, dans une population de N individus, il y a 2 N locus.

Si l'on considère un locus avec deux allèles A et a, p définit la proportion (ou fréquence) d'allèles A et q la proportion (ou fréquence) d'allèles a.

L'estimation de la fréquence des gènes à partir des génotypes n'est possible que si tous les génotypes sont identifiables, c'est-à-dire que les deux allèles sont codominants.

La meilleure estimation de la fréquence de ces allèles est :

$$p = f(AA) + \frac{1}{2} f(AB)$$

$$q = f(BB) + \frac{1}{2} f(AB)$$

(Philip, 2011)

# CHAPIRE I : Génétique des populations

## 2.2 La loi de Hardy-Weinberg

Proposée en 1908 indépendamment par le mathématicien anglais Hardy et le médecin allemand Weinberg, la loi de Hardy-Weinberg se définit comme suit (Philip, 2011) : les fréquences alléliques et génotypiques restent constantes d'une génération à l'autre. Mais ceci n'est valable que sous les conditions d'une population théorique-idéale, dont les caractéristiques sont :

- Population d'organismes **diploïdes à reproduction sexuée** et à générations non chevauchantes (aucun croisement entre individus de générations différentes).
- Population **d'effectif infini**.
- Tous les individus, quels que soient leurs génotypes, ont la même capacité à se reproduire et à engendrer une descendance viable (**absence de sélection**).
- Un système de reproduction panmictique, où l'individu ne choisit pas son partenaire sexuel, ni en fonction de son génotype, ni en fonction de son phénotype (**panmixie**) et la rencontre des gamètes se fait au hasard (**pangamie**).
- Population close génétiquement (**absence de flux migratoire**).
- **Absence de mutations** et de distorsion de ségrégation méiotique (un individu (Aa) produira toujours 50% de gamètes (A) et 50% de gamètes (a) (**Serre, 2006**)).

Si les hypothèses du modèle de Hardy Weinberg sont respectées, on peut prédire exactement les fréquences génotypiques à partir des fréquences alléliques de la population comme montré dans le tableau suivant :

Tableau 1: Prédiction des fréquences à partir d'une fréquence allélique.

Fréquence des allèles	Fréquence des génotypes
<ul style="list-style-type: none"><li>• L'un dominant (A) de fréquence (p)</li><li>• L'autre récessif (a) de fréquence (q)</li></ul> La somme des fréquences des 2 allèles dans la population est : $p+q= 1$ . Cette formule est valable quelles que soient les fréquences p et q	Selon les lois de l'hérédité monogénique les individus formant la population se présentent avec l'un des 3 génotypes : <ul style="list-style-type: none"><li>• (AA) homozygote dominant</li><li>• (Aa) hétérozygote</li><li>• (aa) homozygote récessif</li></ul> Avec les fréquences respectives ( $p^2$ ), ( $2 pq$ ) et ( $q^2$ ).

# CHAPIRE I : Génétique des populations

	<p>La fréquence des 3 génotypes dans la population suit la loi binomiale : <math>(p+q)^2 = 1</math> La distribution des génotypes dans la population est donnée par la formule :</p> $p^2 + 2 pq + q^2 = 1$
--	---

(Mebarki 1994)

## 2.1.1 Applications de la loi de HARDY-WEINBERG à l'estimation des fréquences des gènes lié à L'X

Les hommes ne possédant qu'un seul chromosome X, la fréquence de l'allèle morbide est égale à la proportion des sujets mâles qui sont atteints.

On connaît I, l'incidence de la maladie dans la population masculine :  $I = q$

La fréquence des femelles hétérozygotes, H est donc égale à :

$$H = 2 * q * (1 - q)$$

Si q est très petit :  $H = 2I$

(Il y a deux fois plus de femelles hétérozygotes que de mâles atteints) (Philip, 2011) .

Prenons l'exemple du daltonisme qui est dû à une mutation touchant le chromosome X. C'est une maladie récessive liée à l'X.

Tableau 2: Génotype Homme/Femme d'une maladie récessive liée à l'X.

Génotype Homme	Génotype femme
XY : Vision normale	XX : Vision normale
X <sup>d</sup> Y : Daltonien	X <sup>d</sup> X : Vision normale (hétérozygote ou vectrice ou porteuse ou conductrice)
	X <sup>d</sup> X <sup>d</sup> : Daltonienne (homozygote)

# CHAPIRE I : Génétique des populations

Si dans une population, l'incidence du daltonisme est de 7 cas sur 130 hommes, on aura alors :

- ✓ Fréquence des hommes daltoniens ( $X^dY$ ) =  $q$  = incidence =  $7/130 = 0,053$ .
- ✓ Fréquence des hommes à vision normale ( $XY$ ) =  $p = 1 - q = 1 - 0,053 = 0,946$ .
- ✓ Fréquence des femmes homozygotes à vision normale ( $XX$ ) =  $p^2 = (0,946)^2 = 0,895$ .
- ✓ Fréquence des femmes hétérozygotes à vision normale ( $X^dX$ ) =  $2pq = 2 \times 0,946 \times 0,053 = 0,100$ .
- ✓ Total des femmes de phénotype normal = ( $XX + X^dX$ ) =  $p^2 + 2pq = 0,895 + 0,100 = 0,995$ .
- ✓ Fréquence des femmes daltoniennes homozygotes ( $X^dX^d$ ) =  $q^2 = (0,053)^2 = 0,002$  (Serre, 2006).

## 3. Forces évolutives

À l'échelle des populations, l'évolution consiste en des changements, d'une génération à l'autre, dans les fréquences alléliques. Ces changements se traduisent par les écarts entre les résultats obtenus par le calcul de Hardy-Weinberg et les fréquences alléliques observées dans les populations réelles qui ne répondent jamais aux hypothèses qui fondent le modèle.

Les facteurs principaux qui peuvent modifier les fréquences alléliques d'une population sont :

### 3.1 Dérive génétique

Dans les populations petites et isolées, la variation des fréquences alléliques entre générations est significativement impactée par l'échantillonnage aléatoire des allèles, appelé dérive génétique (Templeton & Read, 1994).

Les effets de la dérive sur les fréquences alléliques s'accumulent avec le temps et entraînent une augmentation des différences temporelles de fréquences alléliques dans une population finie. Parmi les conséquences de la dérive, celles primordiales en conservation sont : la perte de diversité génétique au cours du temps et l'augmentation de la probabilité d'identité par descendance des gènes homologues chez un individu, elle entraîne donc deux risques majeurs : la perte du potentiel évolutif et la dépression de consanguinité (Keller & Waller, 2002).

### 3.2 Sélection naturelle

Dans les populations de taille infinie, la sélection va faire augmenter en fréquence les allèles donnant une meilleure valeur sélective aux individus les portant et ce jusqu'à la fixation des allèles (tous les individus seront alors homozygotes pour cet allèle). La sélection est donc en

# CHAPIRE I : Génétique des populations

général une source de perte de diversité. Dans la réalité, les tailles de populations sont finies et la dérive pourra empêcher la sélection d'agir, et ce à nouveau d'autant plus que les populations sont petites (**Ducrettet, 2022**). Un allèle avantageux peut être fixé par sélection positive, alors qu'un allèle délétère peut être éliminé (fixation de l'allèle alternatif) (**Garant, 2007**).

## 3.3 Migration génétique

Le flux génique modifie les fréquences alléliques quand un individu avec un certain génotype migre dans une autre population. S'il se reproduit, ses allèles contribuent au pool de génotypes de la population d'accueil et modifient les fréquences alléliques dans la population à la nouvelle génération (**Aubin-Horth, 2024**).

Une population source (fréquence allélique= $q_s$ ) migre vers une population receveuse (fréquence =  $q_r$ ).

Après une génération, la nouvelle fréquence dans la population receveuse est :

$$q'_R = q_R(1 - m) + m \cdot q_S$$

Où :  $m$  = taux de migration (proportion de migrants par génération). Si  $m$  est élevé,  $q_r$  converge vers  $q_s$  (**Serre, 2006**).

## 3.4 Mutation

Comme un allèle est par définition une séquence d'ADN spécifique, une modification dans la séquence engendre un nouvel allèle (mutation). Cette mutation peut par exemple intervenir au moment des divisions cellulaires qui engendrent les gamètes. Si c'est le cas, un allèle muté sera alors transmis à la descendance et une nouvelle diversité génétique apparaîtra dans la population.

Les mutations sont parfaitement aléatoires, c'est un mécanisme qui peut toucher absolument tous les gènes. Mais la fréquence des mutations peut dépendre de l'environnement comme par exemple l'exposition à de la radioactivité (**Noel, 2021**).

Si un allèle  $A_1$  mute en  $A_2$  avec un taux  $\mu$  la fréquence de  $A_2$  augmente progressivement :

$$\Delta q = \mu \cdot p \quad (\text{où } p \text{ est la fréquence de } A_1)$$

# CHAPIRE I : Génétique des populations

---

L'équilibre de Hardy-Weinberg suppose l'absence de mutations. Lorsqu'elles surviennent :

- Apparition de nouveaux allèles : Création de génotypes inexistant auparavant (ex. : A2A2).
- Déséquilibre gamétique : Si les mutations sont récurrentes, les fréquences génotypiques ( $p^2$ ,  $2pq$ ,  $q^2$ ) ne sont plus stables.

Une mutation avantageuse (ex. : résistance à un pathogène) peut augmenter rapidement (sélection positive), brisant l'équilibre H-W (Serre, 2006).

# **CHAPITRE**

## **II**

**Les bases de la perception des  
couleurs**

# CHAPITRE II : Les bases de la perception des couleurs

---

## 1. Historique

De nombreuses études ont été faites pour la découverte des bases de la perception des couleurs. Isaac Newton fut l'un des premiers à s'y intéresser avec ses travaux sur la décomposition de la lumière publiés en 1704 dans son ouvrage *Opticks*.

En 1798, John Dalton a publié son tout premier article concernant sa propre maladie «le daltonisme» et constituait en fait la première description détaillée et lucide de cette maladie **(Emery, 1988)**.

Thomas Young fit la même hypothèse que Isaac Newton sur la théorie ondulatoire de la lumière ; et a suggéré en 1801 la théorie trichromatique, selon laquelle il existerait trois récepteurs de la rétine sensibles à des fréquences de vibrations différentes **(Masters, 2011)**.

Puis en 1852, Hermann Von Helmholtz, ayant repris la théorie de T. Young détermina que les longueurs d'ondes des cônes étaient : des ondes courtes (bleu), des ondes moyennes (vert) et des ondes longues (rouge), et en 1859 James Clerk Maxwell a approuvé cette théorie **(Wetter, 2022)**.

En 1878, Ewald Hering développa la théorie du processus opposé, en d'autres termes cela signifie que la perception des couleurs est dirigée par trois systèmes opposés qui seraient : bleu-jaune ; rouge-vert et noir-blanc **(Sandvik, Diener, & Larsen, 1985)**.

Les deux théories de Young-Helmholtz et de E. Hering ont pendant un moment été en concurrence et même considérées comme contradictoire jusqu'au XXème siècle les chercheurs ont fini par comprendre que la théorie trichromatique de Young-Helmholtz permet, elle, de décrire le fonctionnement de la vision des couleurs au niveau des cônes, alors que la théorie du processus opposé de Hering, explique comment fonctionne la vision des couleurs au niveau neuronal et du système rétino-géniculo-strié **(Masters, 2011)**.

## 2. Bases anatomiques et physiologique de la vision colorée

### 2.1 Définition de la couleur

Ce qui est perçu comme « une couleur » correspond à un rayonnement électromagnétique dont la longueur d'onde est comprise dans le spectre de la lumière visible. Celui-ci va de 390 à 700 nanomètres (nm). **(Fig1)**

## CHAPITRE II : Les bases de la perception des couleurs

Dans un système trichromatique, tel que le système visuel humain, il est possible de retrouver l'ensemble des couleurs à partir de deux couleurs primaires monochromatiques (Orssaud, 2014).

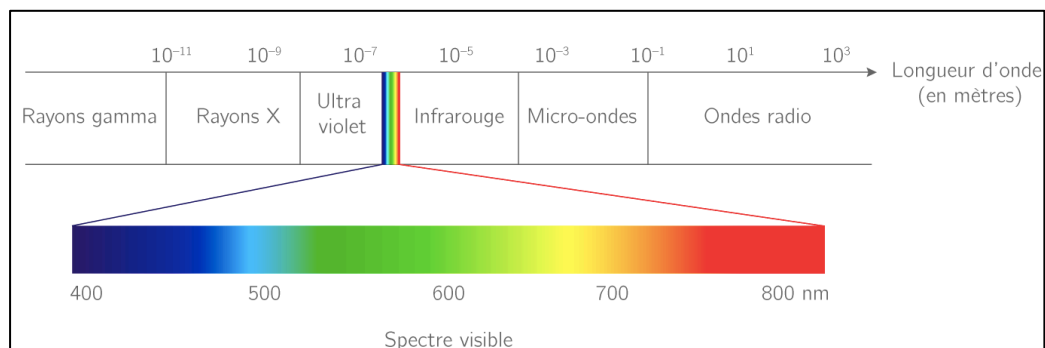


Figure 1 : Spectre de la lumière visible.

(Wetter, 2022)

### 2.2 Caractéristiques physiques de la sensation chromatique

La sensation visuelle résulte de la mise en activité du système visuel par un stimulus spécifique : la lumière visible.

Les sources productrices d'énergie lumineuse sont de 2 types : les sources primaires (génératrices de lumière comme le soleil, les lampes) et les sources secondaires (non lumineuses, elles diffusent ou transmettent la lumière).

Un rayonnement monochromatique peut être caractérisé par les paramètres résumés sur dans tableau suivant (Froussart-Maille & Maille, 2012):

Tableau 3 : caractéristique d'un rayonnement monochromatique.

Paramètre	Signification	Unité
Luminance	L'intensité lumineuse émise par unité de surface de la source.	Candela par mètre carré (cd/m <sup>2</sup> ).
Longueur d'onde	Périodicité spatiale de la vibration lumineuse.	Nanomètre (nm)
Energie	Transporté par photons et varie dans le sens de la fréquence.	Joules
Pureté	Définit la proportion de lumière blanche incluse dans le mélange.	Entre 0 et 1

(Froussart-Maille & Maille, 2012)

# CHAPITRE II : Les bases de la perception des couleurs

## 2.3 Anatomie de l'œil humain

L'œil est l'organe principal du système visuel. Il capte des informations sur l'environnement qui nous entoure qui sont ensuite transformées en images par le cerveau.

D'un diamètre moyen d'environ 2,5 cm, l'œil humain est formé de trois membranes :

- la membrane externe, ou coque cornéosclérale, constituée en avant par la cornée et en arrière par une coque fibreuse de soutien, la sclère, qui est recouverte dans sa partie antérieure par la conjonctive.
- la membrane intermédiaire, ou uvée, tunique vasculaire de l'œil, constituée d'arrière en avant par la choroïde, les corps ciliaires et l'iris.
- la membrane interne, ou tunique nerveuse, qui regroupe la rétine et l'épithélium pigmentaire.

Ces membranes entourent les milieux transparents de l'œil, l'humeur aqueuse, le cristallin et le corps vitré (**Robert, Robert, & Rocher, 2022**).

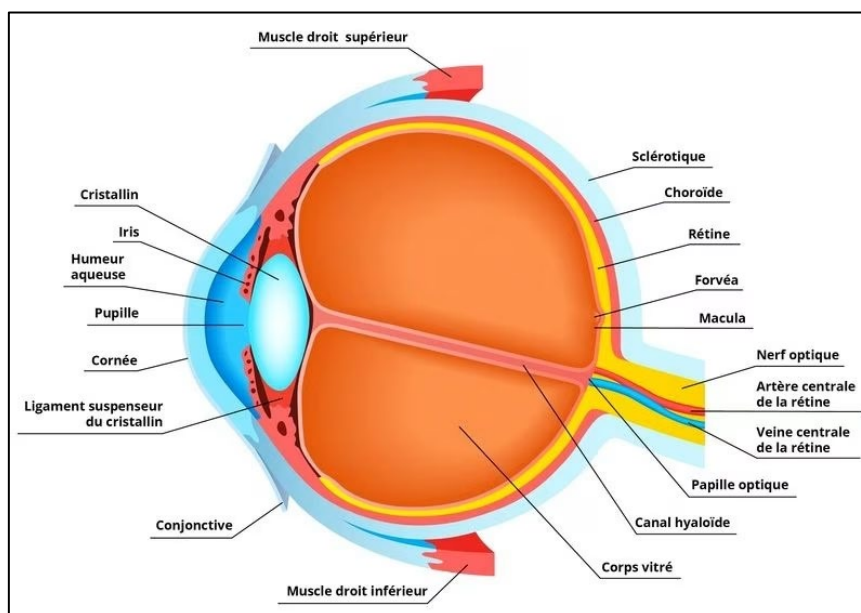


Figure 2 : Anatomie de l'œil humain.

(Robert et al., 2022)

### 2.3.1 Anatomie Rétinienne

La rétine se décompose en deux parties, la rétine neurosensorielle et l'épithélium pigmentaire, couche cellulaire monostratifiée qui représente une barrière hémato rétinienne (BHR). Dans cette partie se produisent de nombreuses activités métaboliques, notamment la phagocytose des segments externes des photorécepteurs, elle intervient également dans le phénomène de phototransduction.

## CHAPITRE II : Les bases de la perception des couleurs

La rétine neurosensorielle, est composée de dix couches superposées, les photorécepteurs se trouvent dans la couche la plus profonde pour pouvoir être alimentés en oxygène et nutriments par les vaisseaux de la choroïde (Behar-Cohen, Gelizé, Jonet, & Lassiak, 2020).

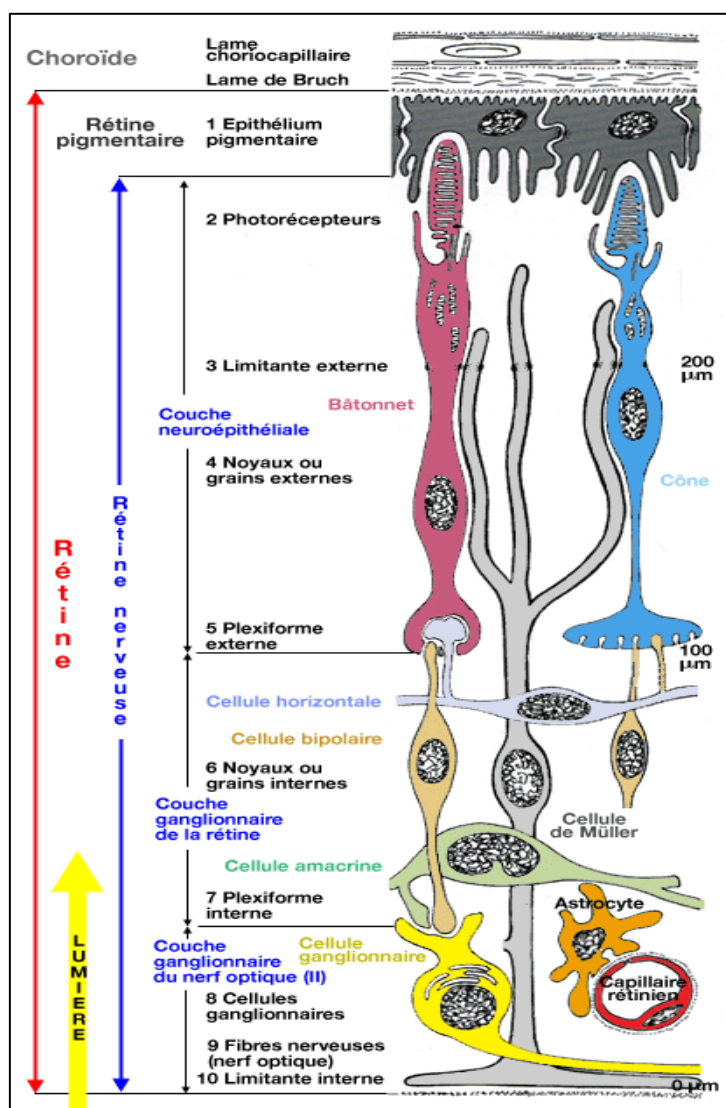


Figure 3 : Anatomie rétinienne humaine.

(Foucourt, 2021)

### 2.4 Les photorécepteurs

C'est au niveau des photorécepteurs que la lumière est captée. Les photorécepteurs se composent de deux articles interne et externe qui sont reliés par le cil connectif.

L'article externe est formé par des milliers de disques de membranes plasmiques aplatis et empilés qui sont recyclés et phagocytés par les cellules de l'épithélium pigmentaire rétinien, on trouve au niveau de cet article des protéines, les pigments visuels qui sont composées de deux parties, le rétinal, un dérivé de la vitamine A, et une glycoprotéine appelé opsine.

## CHAPITRE II : Les bases de la perception des couleurs

L'article interne contient une grande quantité de mitochondries et un appareil de Golgi nécessaire à l'activité métabolique des photorécepteurs, on trouve au niveau de cet article le corpuscule basal d'où naît le cil connectif ainsi que le noyau du photorécepteur.

Enfin le photorécepteur se termine par l'expansion interne, soit les terminaisons synaptiques (Behar-Cohen et al., 2020).

Les photorécepteurs sont de deux sortes, les bâtonnets et les cônes.

### 2.4.1 Les bâtonnets et les cônes

Tableau 4: Caractéristiques des cônes et des bâtonnets composant la rétine humaine.

	<b>Bâtonnets</b>	<b>cônes</b>
<b>Effectif</b>	Environ 130 millions	Environ 7 millions.
<b>Répartition</b>	Absents de la fovéa et présents en périphérie rétinienne.	Présents dans la fovéa et rares en périphérie rétinienne.
<b>Sensibilité à la lumière</b>	Grande sensibilité à la lumière (vision nocturne et crépusculaire).	Faible sensibilité à la lumière (Vision diurne).
<b>Perception</b>	Faible perception des détails et des couleurs, bonne perception des mouvements.	Grande perception des détails et des couleurs.
<b>Répartition en fonction des fibres du nerf optique</b>	Plusieurs bâtonnets pour une fibre du nerf optique.	Un cône pour plusieurs fibres du nerf optique.

(Curcio, Sloan, Kalina, & Hendrickson, 1990)

### 3. Traitement de l'information colorée

La perception colorée et les capacités de discrimination chromatique sont liées à l'excitation des cônes rétiniens par une onde lumineuse. Cette onde lumineuse produit un signal électrique (Foucourt, 2021) qui va continuer son chemin jusqu'au cerveau pour être interprété.

Les cellules horizontales et amacrines vont permettre de moduler l'information et d'ajuster la perception visuelle.

Les cellules coniques M et L sont connectées aux cellules ganglionnaires naines formant la voie parvocellulaire, c'est ici l'aboutissement de l'antagonisme « rouge – vert », quant à la voie konicellulaire, elle est formée par les cellules ganglionnaires bi stratifiées qui sont spécifiques des cellules coniques S, les cellules coniques M et L, envoient aussi indirectement des

## **CHAPITRE II : Les bases de la perception des couleurs**

---

afférences et nous y retrouvons un aboutissement de l'antagonisme « bleu-jaune ». C'est au niveau de la voie magnocellulaire, constituée des cellules ganglionnaires parasols connectées aux cônes M et L que l'antagonisme noir-blanc naît.

Les signaux rejoignent ensuite les différentes aires corticales pour être analysés et construire une image colorée. C'est au niveau de l'aire visuelle primaire et secondaire que les signaux sont principalement analysés. C'est l'aire V4 qui permet le traitement de la couleur.

D'autres systèmes rentrent également en jeu pour finir l'analyse tel que le cortex frontal et temporal pour mettre en lien la couleur, l'objet et la mémoire (**Marechal, Delbarre, Berguiga, Benisty, & Froussart-Maille, 2019**).

# CHAPITRE

## III

**Déficience de la vision des couleurs**

# CHAPITRE III : Déficience de la vision des couleurs

---

## 1. Les troubles de la vision des couleurs

La vision des couleurs est trichromatique, la perception s'effectuant grâce à un système récepteur, un système de transmission et un système d'intégration corticale. Cette perception peut être altérée par un dysfonctionnement dont l'origine est soit génétique, entraînant l'apparition de dyschromatopsies héréditaires, soit liée à une maladie acquise de l'œil ou des voies optiques, ou bien même une maladie générale créant une dyschromatopsie acquise.

Une déficience de la vision des couleurs qualifie une insuffisance ou une imperfection de la vision des couleurs (Biancucci, 2008).

### 1.1 Dyschromatopsie Acquise

Les déficiences acquises de la vision des couleurs, sont une perturbation de la vision des couleurs qui va être le plus souvent asymétrique, monoculaire ou binoculaire, évolutive, la personne est consciente du changement de couleur, et seule une partie du champ visuel peut être atteint, L'atteinte va alors toucher différemment les deux yeux (Simunovic, 2016).

#### 1.1.1 Les Types

- **Déficit rouge-vert de type I** : Ce déficit est une diminution de la sensibilité au rouge, ressemblant au type « protan » héréditaire. Cette déficience peut évoluer jusqu'à l'achromatopsie et une baisse d'acuité visuelle centrale.
- **Déficit rouge-vert de type II** : Ce déficit est une réduction de la sensibilité au vert, ressemblant au type « deutan » héréditaire. L'évolution peut également se faire vers l'achromatopsie.
- **Déficit bleu-jaune** : Ce déficit est une réduction de la sensibilité au bleu, ressemblant au type tritan héréditaire.
- **Déficit sans axe apparent** : Ce déficit est fréquent et peut caractériser une maladie qui ne régresse pas et qui devient chronique. On retrouvera alors cliniquement des associations du déficit rouge-vert et du déficit bleu-jaune. Mais, un aspect identique peut être retrouvé lorsque l'acuité visuelle est trop basse pour la réalisation des tests (Orssaud, 2014) (Foucourt, 2021).

#### 1.1.2 Les Causes

Diverses causes peuvent être à l'origine d'une dyschromatopsie acquise, notamment certaines maladies générales (métaboliques, neurologiques ou nutritionnelles), des

## **CHAPITRE III : Déficience de la vision des couleurs**

affections oculaires, ainsi que des intoxications médicamenteuses ou professionnelles, comme résumé dans les tableaux suivant.

**Tableau 5 :** Médicaments pouvant provoquer des dyschromatopsies acquises.

<b>Famille thérapeutique</b>	<b>Médicaments</b>	<b>Point d'impact</b>	<b>Signes chromatiques</b>
AINS	Ibuprofen	Nerf optique	Dys. Rouge-vert II
Antinéoplastiques	Nilutamide Tamoxifen	Couches internes rétine	Dys. Bleu-jaune
Cardiologie	Digitaliques : digoxine, digitoxine	Photorécepteurs	Dys. Rouge-vert I ou Bleu-jaune.
Hormones	Contraceptifs oraux	Rétine	Dys. Bleu-jaune
Antiinfectieux Antituberculeux	Chloramphénicol Ethambutol Isoniazide	Nerf optique Nerf optique	Dys. Rouge-vert II Dys. Rouge-vert II, Dys. Bleu-jaune
Métabolisme	Cantaxanthine	Rétine	Dys. Bleu-jaune
Anticomitiaux (Antiépileptique)	Carbamazépine Phénytoïne	Rétine	Dys. Bleu-jaune
Psychiatrie	Phénothiazines Butyrophénines Benzodiazépine.	Épithélium pigmentaire Rétine Nerf optique	Dys. Bleu-jaune, parfois Dys. Rouge-vert I Dys. Rouge-vert II

**(Poupart, 2009)**

## CHAPITRE III : Déficience de la vision des couleurs

**Tableau 6** : Produits industriels pouvant provoquer des dyschromatopsies acquises.

Noms des substances	Exemples	Usages industriels	Signes chromatiques
Benzène, dérivés	Vapeurs de benzène Dinitrobenzène	Industries diverses Explosifs	Dys. Rouge-vert II
Carbone, dérivés	Tétrachlorure de carbone	Teintures	Dys. Rouge-vert II
Halogènes, dérivés	Méthylbromide Méthylchloride Méthyliodide	Extincteurs	Dys. Rouge-vert II
Métaux, dérivés	Plomb Thallium	Peintures, carburants Raticide	Dys. Rouge-vert II
Plastiques	Styrène Polystyrène	Industries diverses	Dys. Bleu-jaune
Solvants organiques	Hexane	Automobile, textiles	Dys. Bleu-jaune
Insecticides	DDT Trichloréthylène	Antimites, insecticides	Dys. Rouge-vert II

(Poupart, 2009)

**Tableau 7** : Pathologies générales et oculaires pouvant entraîner une dyschromatopsie acquise

Déficit Type I	Déficit Type II	Déficit bleu-jaune	Déficit sans axe apparent
Kystes maculaires Maladie de Stargardt Rétinopathies toxiques Détachements de rétine Dégénérescences maculaires Lésions des cônes maculaires Traumatismes du nerf optique	Maladie Alzheimer Sclérose en plaques Neuropathies optiques Compressions orbitaires Tumeurs du nerf optique Tumeurs du chiasma optique Neuropathie optique de Leber	Cedème de Berlin Atrophies optiques Cataractes nucléaires Glaucomes chroniques Avitaminoses A et B12 Détachements de rétine Détachements séreux de l'épithélium pigmentaire Hypertensions artérielles Rétinopathies diabétiques	Glaucome évolué Sclérose en plaques Rétinopathie diabétique Détachement de rétine Non-traité

## CHAPITRE III : Déficience de la vision des couleurs

		Intoxications antipaludéennes Rétinopathies pigmentaires	
--	--	--	--

(Wetter, 2022).

### 1.2 Dyschromatopsie héréditaire

Les anomalies héréditaires de la vision des couleurs ont été découverte par le fameux chimiste John DALTON en 1794, dans une auto observation historique (**Philippe Lanthony, 2001**).

Les dyschromatopsies héréditaires, plus communément appelées daltonisme, se définissent par une incapacité à différencier certaines teintes ou couleurs notamment (rouge-vert ou bleu-jaune), toutefois, des formes plus graves, bien que rares, peuvent se manifester par une cécité complète aux couleurs. Sa fréquence moyenne en Europe est de 8 % de la population masculine et 0,45 % de la population féminine (**Marechal et al., 2019**).

#### 1.2.1 Classification des dyschromatopsies héréditaire

La classification des dyschromatopsies héréditaires a été effectuée à partir de la théorie trichromatique de Young-Helmholtz.

##### 1.2.1.1 Trichromatisme anormale

La trichromatie anormale est la forme la plus légère de déficience de la vision des couleurs qui représentent 70% des dyschromates. Ces personnes possèdent les trois pigments visuels dont un est altéré avec une courbe d'absorption décalée (**Hasrod & Rubin, 2016**).

Comme les personnes ayant une vision normale des couleurs, le trichromate anomal a besoin de trois couleurs primaires, pour faire correspondre n'importe quelle autre couleur. Cependant, la façon dont ils mélangent les couleurs primaires est aberrante, de sorte qu'il acceptera des correspondances de couleurs qu'une personne normale n'acceptera pas. (**Bosten, Robinson, Jordan, & Mollon, 2005**)

Il est important d'ajouter que les trichromates anormaux varient dans leur capacité à distinguer les différentes couleurs, de sorte que certains d'eux peuvent avoir une capacité de discrimination des couleurs normale ou proche de la normale, tandis que d'autres peuvent avoir une discrimination des couleurs qui est proche de celle d'un dichromate (**Mollon, 1997**).

On distingue trois types :

## CHAPITRE III : Déficience de la vision des couleurs

- **La protanomalie** : le pigment rouge du cône L est altéré, dans ce cas, la personne aura une diminution de la sensibilité dans les grandes longueurs d'ondes, correspondant à la couleur rouge.
- **La deutéranomalie** : le pigment vert du cône M est altéré donnant une baisse de sensibilité à la couleur verte.
- **La tritanomalie** : dans ce cas c'est le pigment bleu du cône S qui est altéré, amenant à un affaiblissement de la détection de la couleur bleue (**Wetter, 2022**).

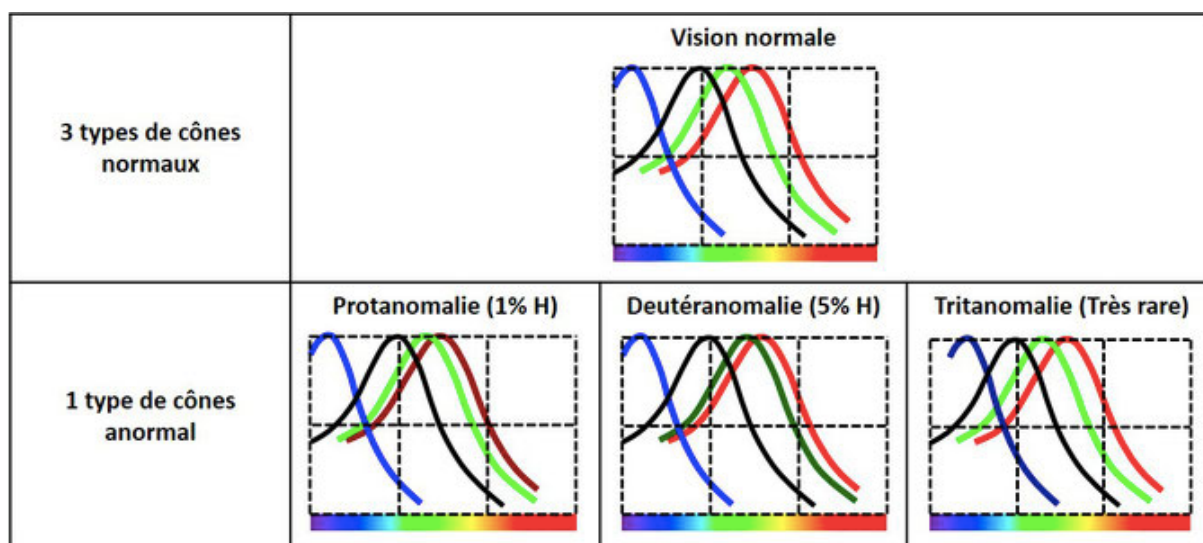


Figure 4: Schéma des courbes d'absorption en fonction de l'atteinte de type de cônes.

(Wetter, 2022)

### 1.2.1.2 Dichromatisme

Le dichromatisme correspond à une absence de synthèse d'un photopigment et représente 25% des dyschromatopsies congénitales.

Le sujet dichromate ne perçoit pas en couleurs toutes les longueurs d'onde du spectre visible ; une zone neutre de non-perception colorée (perçue comme une gamme de gris selon la luminosité et la saturation) est située vers 492 nm chez le protanope et vers 498 nm chez le deutéranope. De part et d'autre de cette zone neutre, se retrouvent les lignes de confusion colorée sur lesquelles le dichromate ne perçoit qu'une seule et même couleur (**Marechal et al., 2019**).

On distingue trois types :

## CHAPITRE III : Déficience de la vision des couleurs

---

- **La protanopie** : est due à un dysfonctionnement des cônes de type « L » (absence du photo-pigment rouge). Le patient confond le bleu-vert et le rouge. Le spectre lumineux du protanope est légèrement raccourci vers 540 nm par rapport à un sujet normal qui perçoit l'extrémité du spectre rouge à 630 nm.
- **La deutéranopie** : est un dysfonctionnement des cônes de type « M » (absence du photo-pigment vert). Ce qui entraîne une confusion similaire entre le rouge et le bleu-vert. La zone neutre, où les distinctions chromatiques deviennent difficiles, se situe autour de 500 nm, séparant le spectre bleu du spectre jaune. La sensibilité maximale à la lumière chez les deutéranopes est observée autour de 560 nm.
- **La tritanopie** : se traduit par une atteinte fonctionnelle des cônes de type « S » (absence du photo-pigment bleu). Les sujets atteints éprouvent des difficultés à différencier les couleurs jaune-vert et violet. Leur zone neutre se situe aux alentours de 568 à 578 nm, c'est-à-dire dans la région du jaune, ils ont une efficacité lumineuse identique à celle des patients « normaux », c'est-à-dire autour de 555 nm (**Foucourt, 2021**).

### 1.2.1.3 Achromatopsie

L'achromatopsie décrite pour la première fois par Tuberville en 1684 est un type très rare de déficience de la vision des couleurs. Son incidence dans la population varie de 1/300 000 à 1/100 000 (Krill, 1968). Ce syndrome de dysfonction des cônes comprend plusieurs formes :

#### 1.2.1.3.1 L'achromatopsie congénitale complète avec amblyopie

Se définit comme une atteinte des trois types de Cônes. On l'appelle aussi monochromatisme des bâtonnets. Elle se caractérise par un nystagmus, une photophobie, une acuité visuelle faible, une absence de discrimination des couleurs et une absence de composante photopique de l'électrorétinogramme (**François, erriest, & De Rouck, 1955**).

#### 1.2.1.3.2 L'achromatopsie congénitale incomplète

Regroupe les anomalies de la vision des couleurs dans lesquelles un seul type de cônes est fonctionnel. Les symptômes cliniques sont moindres que dans la forme complète, Cliniquement ces patients sont dits achromates, ils perçoivent très peu de couleurs (**Blackwell & Blackwell, 1961**). On les classe en fonction du cône indemne :

**Le monochromatisme à cônes S** ou monochromatisme à cône bleu : est la forme la plus

## **CHAPITRE III : Déficience de la vision des couleurs**

---

Fréquente. C'est une affection récessive liée à l'X, stable et non progressive, secondaire à une anomalie de développement affectant la fonction des cônes L sensibles au rouge et des cônes M sensibles au vert.

**Le monochromatisme à cônes M** est un déficit des cônes S et des cônes L. Cette

Déficience est cliniquement très proche de l'achromatisme totale. Il ressemble, en termes de perception colorée, à une protanopie.

**Le monochromatisme à cônes L** est un déficit des cônes S et des cônes M. Cette

Déficience est également très proche de l'achromatisme total et ça ressemble, en termes de perception colorée, à une deutéranopie (**Remmer, Rastogi, Ranka, & Ceisler, 2015**).

### **2. Les bases génétiques de la déficience congénitale de la vision des couleurs**

#### **2.1 Les gènes impliqués**

Sur le chromosome X en Xq28, il existe deux gènes situés l'un à côté de l'autre qui codent pour deux protéines différentes :

**OPNILW** : Une opsine responsable de la sensibilité aux longues longueurs d'ondes des cônes L, sensibles au rouge.

**OPNIMW** : Une opsine responsable de la sensibilité aux moyennes longueurs d'ondes des cônes M, sensibles au vert.

Sur le chromosome 7 en 7q32 on trouve le gène qui code pour le troisième type d'opsine :

**OPNISW** : photopigment, responsable de la sensibilité des cônes S, aux courtes longueurs d'ondes (**Nathans, Piantanida, Eddy, Shows, & Hogness, 1986**).

Les altérations et les mutations de ces gènes mènent aux déficiences de types trichromatisme anormale, dichromatisme et monochromatisme cependant pour l'achromatopsie complète il existe 5 gènes responsables, dont la mutation d'un d'entre eux provoquera cette déficience :

- **CNGA3** sur 2q11 dans 20 à 30% des cas.

- **CNGB3** sur 8q21 dans 40 à 50% des cas.

- **CNAT2** sur 1p13.3, **PDE6C** sur 10q23.33 et **PDE6H** sur 12p13, dans moins de 5% des cas

(**Rigaudière, Leid, Viénot, & Le Gargasson, 2006**).

# CHAPITRE III : Déficience de la vision des couleurs

## 2.2 Disposition des gènes OPN1LW et OPN1MW sur le chromosome X

Les gènes codant pour les photopigments rouge (OPN1LW) et verts (OPN1MW) sont disposés l'un à côté de l'autre en tandem sur le chromosome X (Xq28).

Le réseau est composé d'un seul gène de pigment rouge suivi d'un ou plusieurs gènes de pigments verts. Environ 25 % de la population ont un seul gène à pigment vert, 50 % en ont deux et les autres ont trois gènes de pigment vert ou plus.

Cependant, il a été démontré que le fait d'avoir plus d'un gène de pigment vert n'a pas d'effet sur le rapport relatif des cônes rouges et verts ni sur le phénotype de la vision des couleurs car seuls les deux premiers gènes (rouge et vert proximal) sont exprimés dans la rétine (Yamaguchi, Motulsky, & Deeb, 1997).

Il existe une région régulatrice principale qui s'est avérée essentielle pour l'expression des gènes de ce locus, appelée région de contrôle (LCR), située entre 3,1 et 3,7 kb 5' du réseau de gènes. Les individus présentant des délétions du LCR n'ont pas de cônes rouges et verts fonctionnels on parle alors de monochromatisme à cône bleu (Nathans et al., 1989).

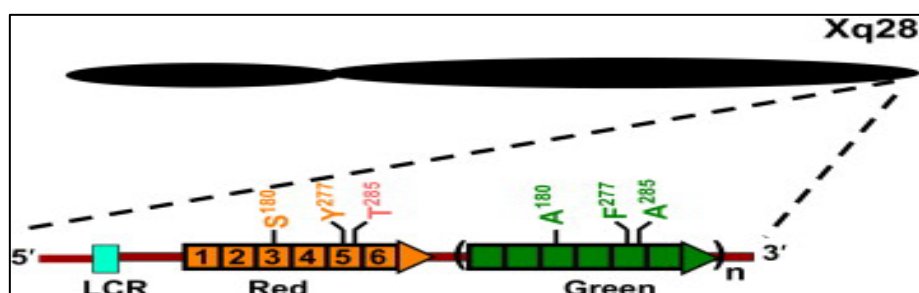


Figure 5 : Disposition des gènes des pigment verts et rouges sur le locus Xq28.

(Deeb & Motulsky, 2013)

### 2.2.1 Caractéristiques des gènes OPN1LW et OPN1MW

Les gènes des photopigments rouge et vert, qui possèdent chacun une région traduite de six exons, sont fortement homologues dans leurs séquences codantes. Ils ne diffèrent que par 15 acides aminés ; sept d'entre eux sont responsables de la différence de 32 nm entre les pics du spectre d'absorbance des photopigments [rouge 528 nm et vert 560 nm] (Sharpe et al., 1998), (Merbs & Nathans, 1992).

En raison du degré élevé d'homologie de ces gènes et de leur juxtaposition, ils sont prédisposés à un crossing over inégal, ce qui entraîne soit une modification du nombre de gènes, soit la

## **CHAPITRE III : Déficience de la vision des couleurs**

formation de gènes hybrides rouge/vert (R/G) ou vert/rouge (G/R), conduisant dans certains cas à des déficiences de la vision des couleurs. Les déficiences affectant la fonction des cônes R sont appelées déficiences protaniques, et ceux affectant la fonction des cônes L sont appelées déficiences deutéranopie (**Drummond-Borg, Deeb, & Motulsky, 1989**).

### **2.3 Héritité et prévalence des dyschromatopsies congénitale**

**Tableau 8 :** Classification des dyschromatopsies congénitale selon les cônes affecté et le mode de transmission.

<b>Dyschromatopsies congénitales</b>		<b>Cône affecté</b>	<b>Transmission</b>	<b>Prévalence</b>
<b>Trichromatisme anormale</b>	<b>Protanomalie</b>	Cône L	Récessive lié à l'X	1%
	<b>Deutéranomalie</b>	Cône M	Récessive lié à l'X	5%
	<b>Tritanomalie</b>	Cône S	Autosomique dominant	0.0001%
<b>Dichromatisme</b>	<b>Protanopie</b>	Cône L	Récessive lié à l'X	1%
	<b>Deutéranopie</b>	Cône M	Récessive lié à l'X	1%
	<b>Tritanopie</b>	Cône S	Autosomique dominant	0.001%
<b>Monochromatisme</b>	<b>Monochromatisme L</b>	Cônes M, S	RX et AD	<1/1000000
	<b>Monochromatisme M</b>	Cônes L, S	RX et AD	<1/1000000
	<b>Monochromatisme S</b>	Cônes L, M	Récessive lié à l'X	<1/100000
<b>Achromatopsie complète</b>		Cônes M, S, L	Autosomique récessive	0.0001%

(Wetter, 2022)

#### **2.3.1 Exemple d'une Transmission récessive lié à l'X du déficit deutan /protan**

Une femme porteuse d'un seul X avec allèle muté ou bien de deux X avec des allèles mutés mais pour des couleurs différentes, elle est conductrice pas daltonienne. Si elle s'unit à un homme normal, elle a un risque sur deux de transmettre son chromosome pathologique à ses enfants mâles.

Un homme daltonien transmet son chromosome pathologique à toutes ses filles, qui seront simplement conductrices si la mère est normale. Les garçons sont tous normaux, puisqu'ils ont reçu un gène normal de leur mère (**Feng, 2024**).

## CHAPITRE III : Déficience de la vision des couleurs

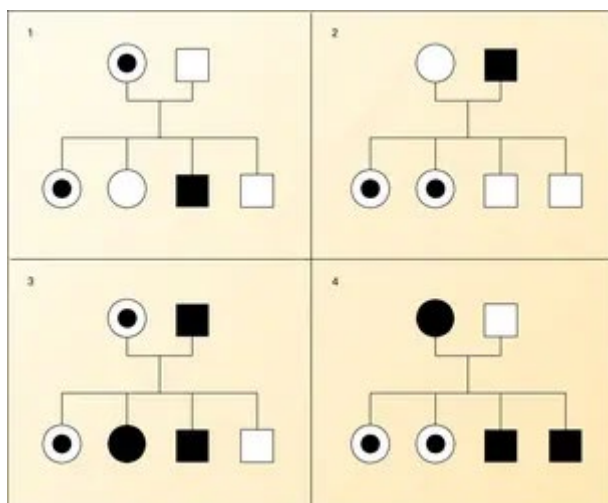


Figure 6 : Schéma montrant la transmission récessive liée à l'X du daltonisme.

(Encyclopædia, 2025)

### 3. Carrière en couleurs : quelles limites pour les daltoniens ?

L'exemple des footballeurs illustre bien les contraintes rencontrées par les personnes atteintes de daltonisme. Citons Les principaux problèmes rencontrés par les joueurs daltoniens.

Lors de l'entraînement :

- Distinguer les couleurs des dossards
- Distinguer certains équipements sur le terrain ou des équipements entre eux, notamment : ballons, cônes, lignes de marquage, poteaux de corner.
- Formation tactique : distinguer les couleurs des équipes sur les tableaux magnétiques
- Formation théorique : distinguer les couleurs des marqueurs sur les tableaux blancs, par exemple le rouge et le vert ou le rouge et le noir.

Lors des matches :

- Distinguer les équipements :
  - des joueurs de champ des deux équipes.
  - des joueurs de champ et du/des gardien(s).
  - des joueurs de champ et des arbitres.
- Suivre le ballon sur le terrain/sur fond de tribunes.

## CHAPITRE III : Déficience de la vision des couleurs

- S'adapter à des éclairages différents, par exemple : passage de l'ombre à la lumière du soleil, lumière des projecteurs (**Association, 2011**)



**Figure 7:** Différence de perception des couleurs des maillot de joueurs entre personne normale et daltonien.

**(Association, 2011).**

# **CHAPITRE**

## **IV**

**Diagnostic et prise en charge des  
daltoniens**

## **CHAPITRE IV : Diagnostic et prise en charge des daltoniens**

---

### **1. Les tests de la vision des couleurs**

Il est important d'effectuer un bilan de la vision des couleurs pour dépister et diagnostiquer les dyschromatopsies congénitales et héréditaires.

Il est essentiel que les tests utilisés soient en bon état : les tests pigmentaires doivent être conservés à l'abri de la lumière et effectués avec correction optique non teintée tandis que les tests spectraux doivent être étalonnés régulièrement et effectués sans correction, tout en utilisant une source lumineuse donnant une lumière type lumière du jour qui est homogène et suffisante sans être éblouissante

Ainsi, un examen doit être pratiqué en monoculaire lorsqu'une dyschromatopsie acquise est suspectée, et de préférence en binoculaire dans l'évaluation des dyschromatopsies héréditaires, pour mieux faire ressortir l'axe d'anomalie (**Froussart-Maille & Maille, 2012**).

### **2. Classification des tests**

#### **2.1 Les tests de confusion**

Ces tests demandent au sujet de déchiffrer un sigle d'une couleur donnée sur un fond d'une autre couleur ou de classer des pions colorés.

##### **2.1.1 Les albums de planches pseudo-isochromatiques**

Les différents albums de planches pseudo-isochromatiques reposent globalement sur le même principe, ils permettent d'identifier, de qualifier et de quantifier les troubles de la perception des couleurs et nécessitent une acuité visuelle égale ou supérieure à 1/10.

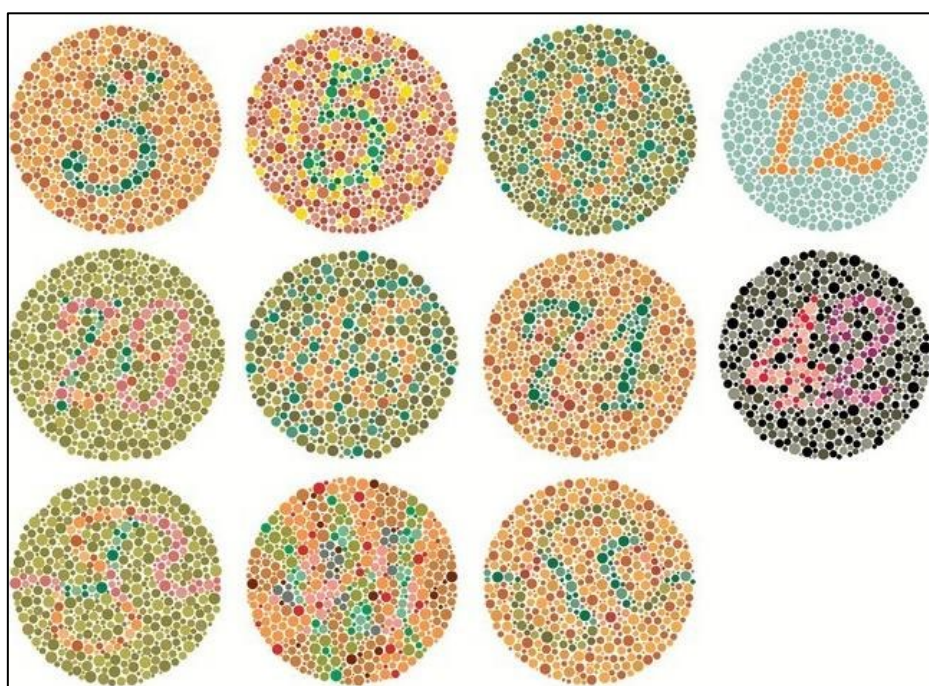
Ce sont généralement des successions de planches qui présentent des images constituées de taches colorées formant des formes, lettres ou chiffres, avec des variations de teinte, de saturation et de surface, présentés comme suit : une planche de démonstration, visible par tous, des planches d'épreuve, lisibles uniquement par les personnes ayant une vision normale, des planches de confusion, interprétées différemment selon que le sujet ait une vision normale ou une anomalie de la perception des couleurs, des planches de contre-épreuve, conçues pour être lue uniquement par les personnes atteintes de dyschromatopsie, ainsi qu'une planche destinée à un diagnostic qualitatif et une autre à un diagnostic quantitatif (**Marechal et al., 2019**).

## CHAPITRE IV : Diagnostic et prise en charge des daltoniens

### 2.1.1.1 L'album d'Ishihara

Cet album est le plus connu, il permet de retrouver uniquement des dyschromatopsies héréditaires de type « protan » ou « deutan » et n'est pas adapté à la recherche de dyschromatopsie acquise.

Le test complet se compose de trente-huit planches. Les 25 premières pages comportent une planche de démonstration, 8 planches de confusion, 8 planches d'épreuve, 4 planches de contre-épreuve et 4 planches de diagnostic qualitatif et les planches de 26 à 38 contiennent les mêmes catégories de planches, mais le motif à reconnaître est un serpent à suivre qui sont destinées aux enfants ou analphabètes (**LEID et al., 2001**).



*Figure 8* : Planches du test d'Ishihara.

(Foucourt, 2021).

### 2.1.1.2 L'album de Hardy Rand et Rittler

C'est un test quantitatif qui est utilisé plus spécifiquement en pédiatrie, permettant de classer la dyschromatopsie en 3 niveaux : faible, moyenne ou forte, il présente l'avantage de mettre en évidence les 3 types de dyschromatopsie héréditaire (protan, deutan et tritan), ainsi la détection des dyschromatopsies acquises (**Birch, 2010**).

Ce test HRR est très ludique puisque l'enfant doit poser l'une des trois formes qu'il a en main (rond, triangle, carré) sur celle représentée sur la planche (**Cole, Lian, & Lakkis, 2006**).

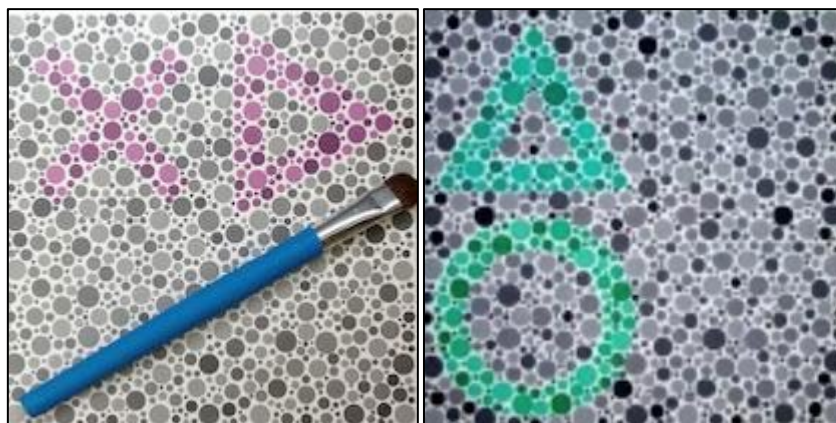


Figure 9 : Album de Hardy Rand et Rittler.

(Foucourt, 2021).

### 2.1.1.3 L'album tritan de Lanthony

C'est un album de six planches qui permet donc la détection des dyschromatopsies Bleu/Jaune, et dont la valeur est seulement qualitative (P Lanthony, 1986).

### 2.1.1.4 Le City University Colour Vision Test (CUCVT)

Il permet d'analyser les axes rouge/vert et bleu/jaune, une évaluation quantitative et qualitative est permise par ce test. Ce test est un dérivé du Farnsworth 15 Hue mais il se présente sous forme de planche, chaque planche comporte cinq ronds colorés : un rond central entouré de quatre ronds de couleurs différentes. Le principe est alors de retrouver le rond dont la couleur se rapproche le plus de celui au centre. C'est un test qui n'est pas vraiment compliqué et plutôt ludique, c'est pourquoi il peut être réalisé chez les plus jeunes enfants dès 5 ans (Oliphant & Hovis, 1998).

Citons aussi d'autres albums: albums SPP1 et SPP2 d'Ichikawa, Babydalton, University of Waterloo Colored Dot Test, Color Vision Testing Made Easy.

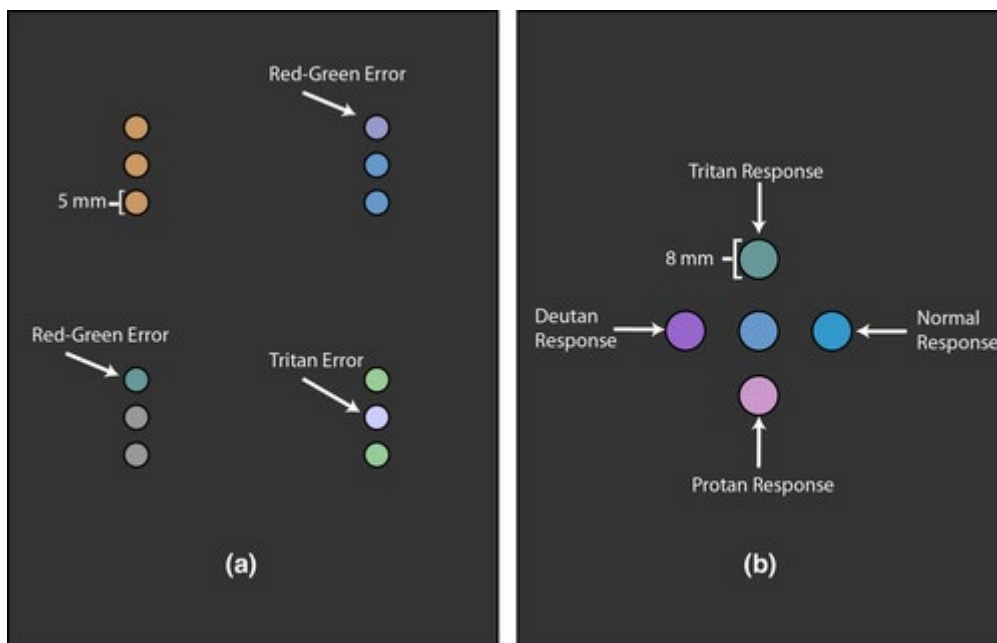


Figure 10: Le city University Colour Vision Test.

(Almustanyir et al., 2022).

### 2.1.2 Les tests de classement

Ces tests sont basés sur le classement d'échantillons de couleurs dans un ordre convenu, nécessitent une acuité de 4/10 au minimum.

#### 2.1.2.1 Le test Farnsworth 15 Hue

Ce test comporte 16 pions colorés dont un pion de départ fixe. Le principe est de classer les pions en choisissant le pion dont la couleur paraît la plus proche du pion précédent. L'ordre des pions est rapporté sur la feuille de protocole faisant apparaître les droites de confusion en cas d'anomalie, selon les axes protan, deutan ou tritan. Un tracé normal est circulaire, mais sont également acceptés des inversions de pions consécutifs ou la présence d'une droite unique entre les pions 7 et 15. Si plusieurs axes sont présents, l'axe pathologique retenu est celui présentant le plus grand nombre de lignes de confusion (Froussart-Maille & Maille, 2012).



Figure 11 : Le test Farnsworth 15 Hue.

(Orssaud, 2014).

### 2.1.2.2 Le test de Farnsworth 100 Hue

C'est un test très fiable qui a le même principe que le 15 Hue, il peut être utilisé sur n'importe quel type de dyschromatopsie qu'elle soit acquise ou congénitale.

Le test est composé de 85 pions qui doivent être organisés sur 4 plumiers de 21 et 22 pions, qui comportent chacun 2 pions de référence aux 2 extrémités, le principe consiste donc à classer les pions de proche en proche entre les deux pions de référence.

Ce test peut être ressenti comme long et difficile c'est pourquoi il est recommandé de ne pas le réaliser avant 10/12 ans. Il existe un test sous format automatique (moins long) (Pinckers, 1980).



Figure 12 : Le test de Farnsworth 100 Hue.

(Orssaud, 2014).

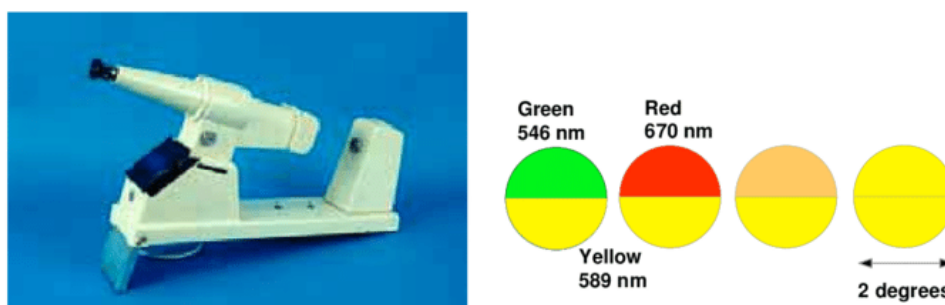
D'autres tests ont été conçus à partir du test de Farnsworth 100 Hue pour tenter d'en préserver la fiabilité en rendant leur utilisation moins longue et plus facile. Ainsi, le test **40 Hue de Lanthony**, est constitué d'un pion sur deux du test 100 Hue, il est fiable mais trop long. Le test

## CHAPITRE IV : Diagnostic et prise en charge des daltoniens

**28 Hue de Roth** constitué d'un pion sur trois du test 100 Hue représente un bon compromis entre vitesse et sensibilité (Orssaud, 2014).

### 2.2 Les tests d'égalisation

L'appareil le plus utilisé est l'anomaloscope de Nagel type I, le plus fiable à identifier le type exact de dyschromatopsie et sa sévérité. Il permet ainsi de catégoriser les sujets en trichromate normal, trichromate anormal ou dichromate, il utilise l'équation de Rayleigh [rouge + vert = jaune pour séparer les atteintes d'axe rouge-vert] ; Le principe est d'égaliser la plage inférieure jaune dont la luminance varie de 0 à 87 et la plage supérieure éclairée par un mélange de rouge et de vert dont les proportions peuvent varier de 0 (vert pur) à 73 (rouge pur), le patient va alors observer les cercles et juger quand les deux parties se sont égalisées et qu'il n'y a pas de différence de couleurs. Ces cercles ont une partie qui ne change jamais, de couleurs jaunes légèrement orangées et une autre partie à couleurs variables (Jägle, Pirzer, & Sharpe, 2005).



**Figure 13:** Anomaloscope (à gauche) et exemple de visualisation à travers l'oculaire (à droite), avec, en haut, un mélange de rouge et de vert dont les proportions varient, et en bas, un jaune fixe.

(Foucourt, 2021).

### 2.3 Les tests ergonomiques

Outre les albums de planches, les tests de classement et l'anomaloscope, plusieurs tests de compatibilité sont utilisés en ergonomie. Le choix d'un test pour une aptitude donnée dépend du niveau de discrimination chromatique exigé (Marechal et al., 2019).

#### 2.3.1 Lanternes chromoptométriques

La lanterne n'est pas un test qualitatif ni quantitatif de la déficience, mais elle va permettre de déterminer les capacités d'un individu pour pratiquer une profession en toute sécurité.

## **CHAPITRE IV : Diagnostic et prise en charge des daltoniens**

### **2.3.1.1 Lanterne de Beyne**

Est la plus répandue, le sujet est placé à 5 mètres de la lanterne dans la pénombre. Cinq couleurs sont présentées sur un fond noir : rouge, jaune-orangé, vert, bleu et blanc, dont les longueurs d'onde sont identiques à celles utilisées en pratique professionnelle. Cette lanterne n'est actuellement plus commercialisée et commence à disparaître (Wetter, 2022).



**Figure 14:** Appareil de test Lanterne de Beyne.

(Marie, 2018).

### **2.3.1.2 Optec 900, Holmes Wright, Fletcher-Evans CAM**

Aux États-Unis, la lanterne de Farnsworth qui était utilisée de façon comparable, a été remplacée par la lanterne Optec 900. En Grande-Bretagne, c'est la lanterne de Holmes-Wright qui fait référence mais elle n'est également plus commercialisée, une nouvelle version prend place qui est La lanterne de Fletcher-Evans CAM (utilisée en clinique, aviation et marine). Le principe de ces lanternes est qu'elles présentent des lumières colorées (souvent rouge, vert, blanc) à travers une petite ouverture circulaire et le sujet doit identifier verbalement la couleur de chaque lumière (Vingrys & Cole, 1983).

## **2.4 Test de dénomination**

### **2.4.1 Test des laines colorées : Test de Holmgren**

Le test de Holmgren, principalement utilisé pour les personnes travaillant dans l'univers du textile et de la teinture. Son principe est de pouvoir nommer et classer des bouts de laine par ordre de dégradé. Le test comprend 40 brins de laines test et 3 brins de références de couleurs

## **CHAPITRE IV : Diagnostic et prise en charge des daltoniens**

vertes, rouges et bleues. C'est un test qui n'est ni quantitatif ni qualitatif, mais il permet de déterminer la capacité pour certains métiers tel que le milieu de l'électricité.



Figure 15 : Test de Holmgren.

(Foucourt, 2021).

### **2.4.2 Test des fils téléphoniques colorés ou des résistances**

Ce test est du même principe que les laines colorées (Fig 15), sauf que dans ce cas ce sont des fils téléphoniques ou des résistances qui sont utilisés et qu'il faudra classer. Ce test va être utilisé pour les personnes travaillant dans l'électronique ou la radiotélévision (Wetter, 2022).



Figure 16 : Test des fils téléphoniques colorés.

(Marechal et al., 2019).

## **3. Approches thérapeutique actuelle**

Le daltonisme héréditaire est incurable du fait que ce se soit génétique mais, comme pour de nombreux cas en médecine, on peut traiter les symptômes, voir même « réparer » ce qui ne fonctionne pas.

## **CHAPITRE IV : Diagnostic et prise en charge des daltoniens**

---

Les approches thérapeutiques actuellement explorées peuvent être classées en deux grandes catégories : la thérapie physique et la thérapie génique.

### **3.1 La thérapie physique**

Dans le domaine de la thérapie physique, des efforts considérables sont consacrés à la recherche et au développement des solutions pour cette maladie.

Pour le type deutan et protan, il existe actuellement des lentilles spéciales recouvertes de divers revêtements filtrant des longueurs d'onde lumineuses spécifiques qui visent à améliorer la perception des couleurs et l'expérience visuelle globale des personnes atteintes de ces types de daltonisme (**Randhawa, González, Renger, Enoch, & Quidant, 2010**).

Ainsi plusieurs études ont été faites pour améliorer la qualité des lentilles. Citons un type de lentilles de contact teintées qui présente l'avantage de ne pas être toxique, d'être peu coûteuse et personnalisable et des lentilles de contact composées de nanoparticules d'or (GNP) et d'une matrice d'hydrogel (**Badawy et al., 2018**).

Il existe aussi des lunettes correctrices (**Fig 17**), que proposent plusieurs entreprises tels que Enchroma, VINO, Colorlite mais qui présentent plusieurs limites, elles ont tendance à être coûteuses, encombrantes et incompatibles avec d'autres verres correcteurs. De plus, leur efficacité et leur stabilité dans l'amélioration de la perception des couleurs sont souvent insuffisantes (Yang et al., 2024).

Il n'existe pas de traitement efficace contre la cécité bleu-jaune à cause de sa faible prévalence et son impact limité sur les patients atteints. De plus, les résultats des dispositifs d'assistance tels que les lunettes ou les lentilles de contact ont généralement été décevants sur ce type d'anomalie.



Figure 17 : Exemple de la vision à travers des lunettes correctrices pour les daltoniens.

(Vision, 2025)

### 3.2 La thérapie génique

Dans le domaine de la thérapie génique, il n'existe actuellement aucun médicament ou traitement mature et fiable pour le daltonisme rouge-vert.

Cependant, certains résultats de recherche ont montré des indications prometteuses pour les chercheurs dans ce domaine.

Une étude a été faite sur le singe écureuil dichromate : L'expérience a consisté à injecter au niveau des cellules photoréceptrices de la rétine, chez deux singes mâles adultes, un vecteur viral porteur du gène humain codant pour l'opsine L et de son promoteur. Cinq mois après, les singes étaient capables d'effectuer des jeux sur ordinateur comportant seize nuances de couleur, contrairement à leurs congénères non traités. Deux ans plus tard, les animaux étaient toujours sous surveillance, et le traitement était sans effets secondaires (Casselyn, 2009).

Une autre étude sur les souris indique que la thérapie génique a montré son potentiel pour sauver les cônes M restants chez des souris âgées  $OPN1MW^{-/-}$ , en démontrant que l'introduction d'opsine humaine exogène entraînait la régénération du segment du cône externe et la restauration de la fonction du cône M  $OPN1MW^{-/-}$  (Deng et al., 2019).

Cependant certains chercheurs suggèrent qu'il est prématuré de conclure que la thérapie génique peut traiter efficacement cette condition chez l'homme.

**Deuxième partie**

**Matériel et  
méthodes**

## 1. Type d'étude

C'est une étude transversale à visée descriptive (analyse épidémiologique), avec une approche de génétique des populations, pour estimer la prévalence du daltonisme et tester son adéquation au modèle de Hardy-Weinberg.

## 2. Lieu et période de l'étude

Cette étude a été réalisée à l'Université Abdelhamid Ibn Badis de Mostaganem, sur une période allant du 22 avril au 19 juin 2025, correspondant au début et à la fin de collecte des données auprès des étudiants.

## 3. Objectifs de l'Étude

Cette étude sur le daltonisme, qui est une déficience visuelle liée au chromosome X, constitue à notre connaissance, la première étude en Algérie et probablement au Maghreb. Il est toutefois possible que des travaux sur le daltonisme aient été réalisés sans avoir fait l'objet d'une publication ou d'une diffusion accessible au public.

L'objectif principale de notre étude était de :

- Déterminer la prévalence du daltonisme chez les étudiants de l'Université de Mostaganem, en distinguant les différences de prévalence entre hommes (XY) et femmes (XX), puisque cette pathologie a un mode de transmission lié à l'X.

Les objectifs secondaires étaient les suivants :

- Estimer la fréquence ( $q$ ) de l'allèle récessif du gène du daltonisme.
- Voir la distribution de cette pathologie chez les hommes et chez les femmes
- Vérifier si la fréquence observée chez les femmes correspond à la fréquence attendue théorique ( $q^2$ ), c'est-à-dire si la population est en équilibre selon la loi de Hardy-Weinberg) et discuter les facteurs évolutifs ou démographiques influençant cet équilibre.
- Comparer nos résultats avec ceux d'autres études.
- Évaluer d'éventuels biais d'échantillonnage ou autres.

## 4. Plan d'échantillonnage

### 4.1 Taille de l'Échantillon

La taille de l'échantillon est le paramètre le plus important du plan de l'étude, car elle affecte la précision et la durée de l'étude plus que tout autre facteur. Ainsi, il existe différentes formules mathématiques pour calculer la taille de l'échantillon (Arya, Antonisamy, & Kumar, 2012).

Dans cette étude, nous avons procédé par un échantillonnage en grappes de deux degrés selon les étapes suivantes :

- Préparer une liste de toutes les Facultés de l'Université Abdelhamid Ibn Badis de Mostaganem, ainsi que leurs départements respectifs.
- Choisir quelques facultés au hasard, incluant tous ses départements, ensuite, dans chaque département sélectionné, échantillonner aléatoirement un certain nombre d'étudiants.

Pour que l'échantillonnage soit représentatif, le nombre d'étudiants nécessaire a été calculé suivant la formule suivante :

$$n \geq \frac{Z_{\alpha}^2 * P(1-P)}{e^2} \times Deff$$

Où :

$n$  : La taille minimum nécessaire de l'échantillon.

$Z_{\alpha}$  : Niveau de confiance selon la loi normale centrée réduite (pour un niveau de confiance de 95%,  $Z = 1,96$ ).

$P$  : Proportion estimée de la population qui présente le caractère étudié (daltonisme). Lorsque cette proportion est inconnue comme c'est le cas présent (cas le plus défavorable), on utilise  $P = 0,5$  ce qui correspond à la dispersion la plus grande.

$e$  : Marge d'erreur tolérée (par exemple on veut connaître la proportion réelle à 5% d'erreur près)

$Deff$  : Effet du Plan d'échantillonnage (une valeur de 2 a été affecté au Deff d'après des études précédentes sur la prévalence du daltonisme en Afrique (François, de Bie, Verriest, & Matton, 1972).

Ce qui donne :

$$n \geq \frac{1,96^2 * 0,5(1-0,5)}{0,5^2} * 2 \approx 770 \text{ étudiants.}$$

Le nombre des grappes (Facultés) nécessaires à cette étude ainsi que le nombre d'étudiants à interroger par Faculté a été calculé suivant les formules suivantes :

$$\text{Nombre d'étudiants par département} = \frac{n}{\text{Nombre total de départements}} = \frac{770}{37} \approx 21$$

$$\text{Nombre de facultés} = \frac{\text{Nombre d'étudiants par département}}{\text{Nombre moyen de départements}} = \frac{21}{3,7} \approx 6$$

$$\text{Nombre d'étudiants par facultés} = \frac{n}{\text{Nombre Moyen de facultés}} \approx 130$$

Au finale, 6 grappes (Facultés) ont été sélectionnées par échantillonnage élémentaire à partir de 10 Facultés de l'Université de Mostaganem.

Au sein de chacune de ces 6 Facultés, 130 étudiants par faculté étaient inclus, répartis sur les départements (Tab.9).

**Tableau 9** : Liste des facultés et départements retenus pour la réalisation de l'étude.

Faculté	Département
Faculté des Sciences de la Nature et de la Vie	Département des Sciences Alimentaires
	Département d'Agronomie
	Département de Biologie
	Département des sciences de la mer et de l'aquaculture
	Département Biotechnologie
Faculté des Sciences et de la Technologie	Tronc commun
	Génie Civil
	Département d'architecture
	Génie Mécanique
	Génie Électrique
	Génie des Procédés
Faculté des Sciences Économiques, Commerciales et des Sciences de Gestion	Sciences Économiques
	Sciences Commerciales
	Sciences de Gestion
	Comptabilité et Finance
Faculté de Littérature Arabe et des Arts	Tronc Commun Arts
	Département des Arts
	Tronc Commun Langue et Littérature Arabes
	Études Littéraires et Linguistiques
Faculté de Médecine	Département de Médecine

## Matériels et méthodes

	Département de pharmacie
Institut d'Éducation Physique et Sportive	Tronc commun
	Éducation Physique et Sportive
	Département d'Entraînement Sportif
	Département des Activités Motrices Adaptées
Total : 6 Facultés	25 Départements

### 4.2 Proportion Hommes/Femmes

Pour un échantillonnage sur le daltonisme, la proportion hommes/femmes est très importante, car le daltonisme est une anomalie génétique liée au chromosome X, affectant beaucoup plus les hommes que les femmes. Pour cela on a pris :

- **Males** : 40%.
- **Femelles** : 60 % (Puisque cette anomalie est très rare chez les femmes)

### 4.3 Critères d'inclusion et d'exclusion

**Critères d'inclusion** : Tout étudiant originaire de Mostaganem sur deux générations et inscrits dans une des facultés sélectionnées au hasard, ceci afin d'éviter l'effet de migration, qui constitue un facteur évolutif important, entraînant un déséquilibre de Hardy-Weinberg (**Simon & Coop, 2024**).

**Critères d'exclusion** :

- Les étudiants souffrant de maladies oculaires pouvant affecter la perception des couleurs (ex : cataractes avancées, neuropathies optiques).
- Les étudiants inscrits dans des facultés hors les six facultés retenues au hasard.

## 5. Méthode de collecte des données

Les données ont été collectées à l'aide d'un questionnaire standardisé, élaboré spécifiquement pour évaluer la prévalence du daltonisme au sein de la population estudiantine.

Afin de maximiser la participation et atteindre le nombre d'étudiants prévu (estimé à 770), on a opté pour deux modes de collecte :

- **Mode en présentiel** : grâce à un questionnaire en version papier (ANNEXE N°1), administré en face à face auprès des étudiants présents dans les départements/facultés choisis, plus un test Ishihara (ANNEXE N°2) de diagnostic du daltonisme sur écran.

Cette approche a permis un échange direct avec les participants, facilitant l'explication et la compréhension des questions.

- **Mode en ligne** : grâce à une version numérique du questionnaire, conçue sur Google Forms, qui a été diffusée en ligne *via* un lien partagé sur les réseaux sociaux universitaires, les groupes d'étudiants, les clubs scientifiques et transmis également par des enseignants aux délégués et à leurs étudiants. Le mode en ligne a permis d'inclure même les étudiants absents ou difficilement accessibles en présentiel (doctorants, étudiants qui travaillent, ...).

### 6. Questionnaire et outil de dépistage

Le questionnaire utilisé dans cette étude était structuré en deux parties principales :

- Une première partie conçue pour les informations générales, telles que les données sociodémographiques (âge, sexe, faculté, département, origine) et les antécédents familiaux de daltonisme.
- Une seconde partie consacrée au dépistage du daltonisme, incluant un test d'Ishihara simplifié (lien ci-dessous), composé de 12 plaques pseudo-isochromatiques permettant de détecter principalement les troubles de la vision des couleurs de type rouge-vert, qui a été présenté sur écran en présentiel, et intégré dans le questionnaire en ligne, en s'assurant des conditions d'affichage adéquates (bonne luminosité et éclairage et loin de tout stress).

<https://www.fr.colorlitelens.com/ishihara-test>

### 7. Analyse des données

Les données collectées à partir des questionnaires, qu'elles soient administrées en présentiel ou en ligne, ont été centralisées sur Google Forms, afin de regrouper l'ensemble des données sur une même base numérique pour une analyse statistique globale.

Dans un premier temps, nous avons déterminé la prévalence du daltonisme dans l'échantillon d'étudiants mâles, ce qui nous a permis de déterminer la fréquence allélique du gène du daltonisme. Un test de Chi<sup>2</sup> a été réalisé alors, pour voir si la population d'étude est en équilibre de Hardy-Weinberg.

## Matériels et méthodes

---

L'outil Google Forms nous a fournis les résultats sous forme d'une analyse descriptive de la répartition des étudiants selon le sexe, l'âge, les facultés et départements d'affiliation, ainsi que les antécédents familiaux de daltonisme (effectifs et pourcentages).

Par la suite, nous avons utilisé le logiciel IBM SPSS statistics, version 26 (SPSS, Chicago, IL, USA) pour la recherche de liens statistiques entre les différents paramètres, par un test de *Chi2*. Une différence a été considérée comme statistiquement significative lorsque la valeur *p* (*p* Value) était inférieure à 5 % ( $p < 0,05$ ).

Pour l'âge, nous avons déterminé la moyenne, l'écart-type, ainsi que les valeurs extrêmes (maxima et minima).

### **8. Considérations éthiques**

Une explication préalable a été présentée aux personnes concernées par l'enquête, avant le début des procédures de l'enquête.

Les autorisations nécessaires auprès du chef de département et du vice-recteur ont également été obtenues avant le début de l'étude (ANNEXE N°3).

# **Troisième partie**

## **Résultats et interprétations**

## 1. Description de La Population

### 1.1. Taille de la population

L'étude a été réalisée sur un échantillon de 770 étudiants parmi 26380 étudiants inscrits à l'Université Abdelhamid Ibn Badis de Mostaganem, durant l'année universitaire 2024-2025, ce qui constitue un taux de participation de 2,9%.

### 1.2. Origine de la population

L'ensemble des étudiants testés (100 %) était originaire de la wilaya de Mostaganem. Ce critère géographique constituait une condition d'inclusion dans notre étude, afin d'éliminer l'effet de la migration sur la structure génétique de la population et d'assurer une interprétation fiable des fréquences alléliques, notamment dans l'application du modèle de Hardy-Weinberg. En effet, la migration perturbe l'équilibre de Hardy-Weinberg en introduisant des allèles provenant de populations externes, modifiant les fréquences alléliques locales. Cela crée un décalage entre les fréquences génotypiques observées et attendues, notamment lorsque les génotypes des migrants diffèrent significativement de ceux des résidents (Simon & Coop, 2024).

### 1.3. Répartition par faculté et département

Chaque faculté a été représentée par une proportion moyenne d'étudiants 16.7% , répartis uniformément sur les différents départements (Fig 18, Tab 10).

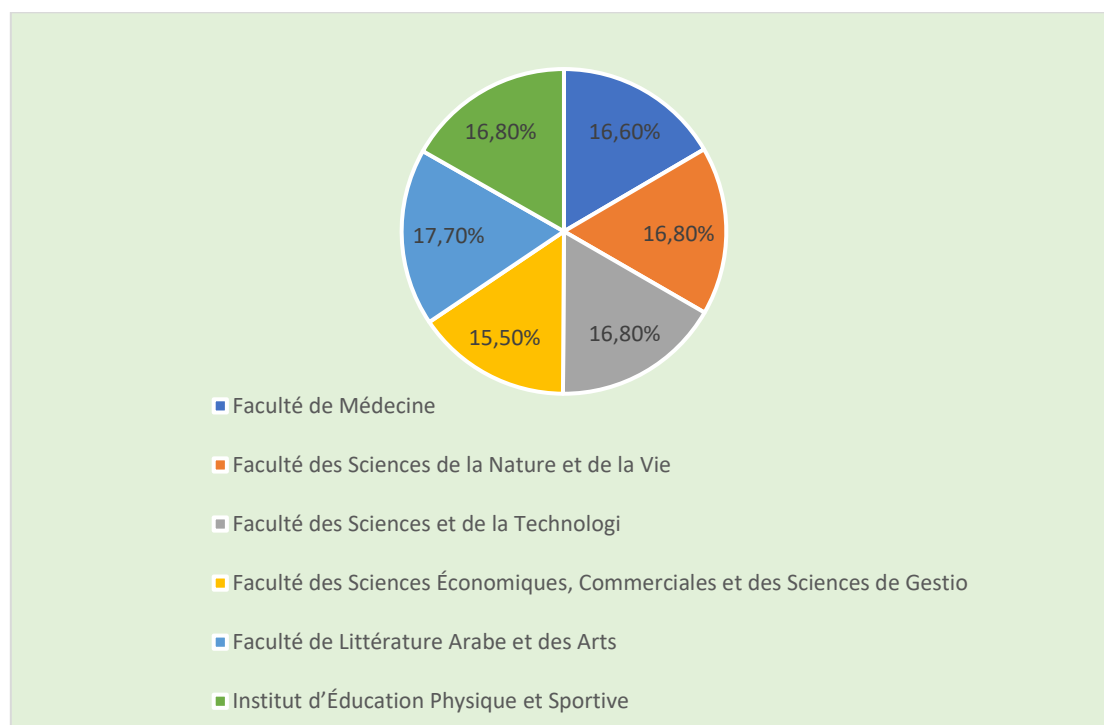


Figure 18 : Répartition des étudiants recrutés dans l'étude par faculté.

## Résultats et interprétations

Tableau 10 : Répartition des étudiants recrutés par département au sein des facultés.

Faculté	Département	Etudiants recrutés	
		Effectif	Pourcentage
Faculté des Sciences de la Nature et de la Vie	Département des Sciences Alimentaires	27	3,51
	Département d'Agronomie	26	3,38
	Département de Biologie	26	3,38
	Département des sciences de la mer et de l'aquaculture	25	3,25
	Département biotechnologie	26	3,38
Faculté des Sciences et de la Technologie	Tronc commun	22	2,86
	Génie Civil	22	2,86
	Département d'architecture	22	2,86
	Génie Mécanique	22	2,86
	Génie Électrique	22	2,86
	Génie des Procédés	20	2,60
Faculté des Sciences Économiques, Commerciales et des Sciences de Gestion	Sciences Économiques	27	3,51
	Sciences Commerciales	31	4,03
	Sciences de Gestion	33	4,29
	Comptabilité et Finance	29	3,77
Faculté de Littérature Arabe et des Arts	Tronc Commun Arts	33	4,29
	Département des Arts	33	4,29
	Tronc Commun Langue et Littérature Arabes	33	4,29
	Études Littéraires et Linguistiques	33	4,29
Faculté de Médecine	Département de Médecine	64	8,31
	Département de pharmacie	64	8,31
Institut d'Éducation Physique et Sportive	Tronc commun	33	4,29
	Éducation Physique et Sportive	31	4,03
	Département d'Entraînement Sportif	33	4,29
	Département des Activités Motrices Adaptées	33	4,29

Cette distribution nous a permis de garantir plusieurs éléments essentiels à la validité de l'étude, notamment :

- Que chaque faculté et chaque département ait le même poids statistique dans l'étude.
- Que chaque discipline universitaire, soit représentée, évitant toute domination d'une spécialité sur une autre.

Donc cela a permis d'assurer une comparabilité équitable entre les départements et les facultés ainsi qu'une réduction des biais d'échantillonnage.

### 1.4. Répartition de la population d'étude par sexe

La population étudiée était composée de 432 (soit 56,10 %) étudiantes et de 338 (soit 43,90 %) étudiants (Fig 19), donnant un sex-ratio H/F de 0,78.

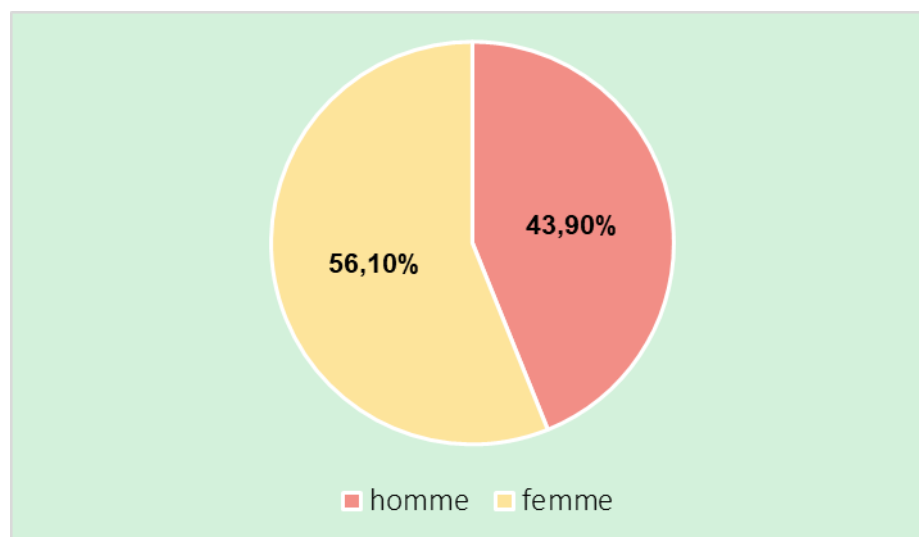


Figure 19 : Répartition des étudiants par sexe.

Cette légère prédominance féminine pourrait être dû à la tendance observée dans certaines filières universitaires, où la population estudiantine féminine est plus nombreuse, mais dans notre cas, ceci était recherché. En effet, le daltonisme étant une maladie génétique récessive liée au sexe, sa prévalence est beaucoup plus faible chez les femmes que chez les hommes. Ainsi, pour qu'une femme soit daltonienne, elle doit hériter deux chromosomes X porteurs du gène muté de chacun de ses deux parents, ce qui reste statistiquement rare dans la population.

Dans la plupart des études antérieures, les auteurs soulignent que la grande taille de l'échantillon féminin était nécessaire pour pouvoir détecter un faible pourcentage de cas féminins rares, sans pour autant sous-estimer le nombre des hommes, car le calcul des fréquences alléliques repose principalement sur les cas daltoniens masculins (Oda et al., 2000).

### 1.5. Répartition par âge

L'âge moyen des étudiants ayant participé à l'étude est de 21,36  $\pm$  3,46 ans avec des extrêmes de 17 ans et 53 ans.

L'âge moyen des femmes est de 21,26, et celui des hommes est 21,50 ans.

## Résultats et interprétations

La majorité des étudiants interrogés (383 soit 49,74 %), se situent dans la tranche d'âge de 20 à 22 ans (Fig 20), ce qui correspond généralement à l'âge moyen d'un étudiant universitaire.

La présence d'étudiants âgés de plus de 25 ans, (74 soit 6,88 %), s'explique par les redoublements, les réorientations, les inscriptions en cycles supérieurs (doctorat) ou les inscriptions pour un nouveau diplôme.

Cette distribution (Fig 20) montre que la population testée est jeune, ce qui assure généralement l'absence de certaines affections ophtalmologiques acquises avec l'âge (glaucome , neuropathie optique, ect) et qui pourrait influencer les résultats et représenter un biais au diagnostic du daltonisme.

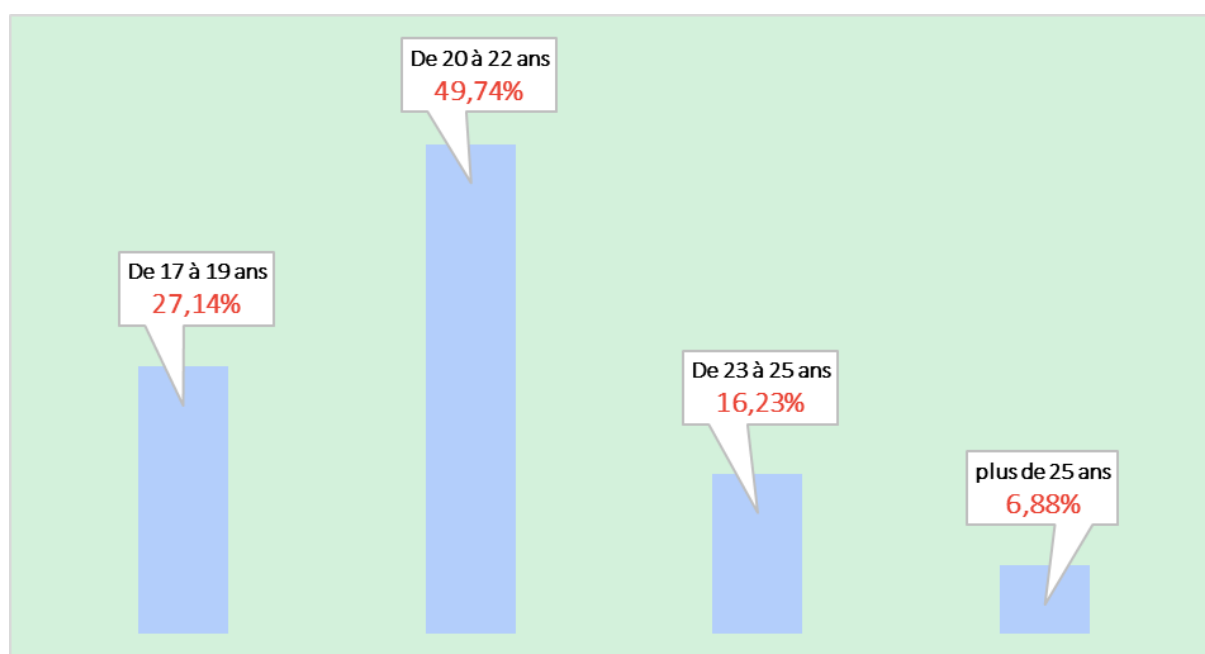


Figure 20 : Répartition des étudiants testés par tranche d'âge.

### 1.6. Évaluation subjective de la vision des couleurs et dépistage antérieur

À la question : « Avez-vous des difficultés à distinguer certaines couleurs ? », les résultats obtenus sont présentés dans la figure 21.

## Résultats et interprétations

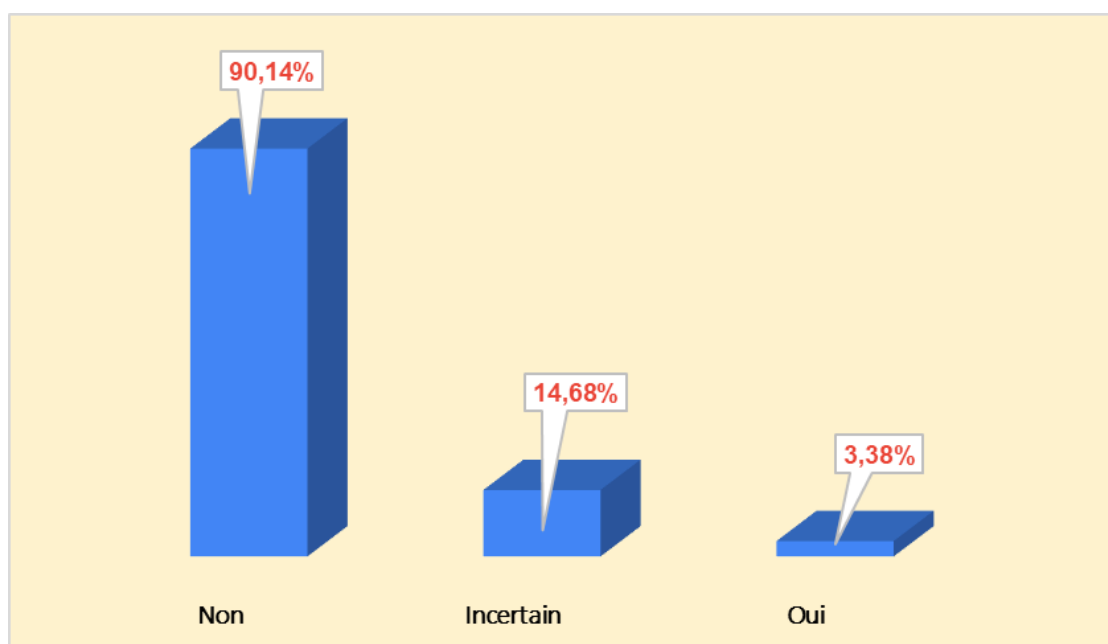


Figure 21 : Résultats sur l'existence de difficultés visuelles des couleurs.

La très grande majorité des étudiants (631, soit 90,14 %) n'avait aucune difficulté visuelle des couleurs, alors que 113 (14,68 %) étaient incertains et 26 (3,38 %) ont affirmé avoir des difficultés à distinguer les couleurs. Ceci est normal étant donné la faible fréquence du daltonisme, le fait que certains étudiants ont une mauvaise connaissance de ce type de trouble ou encore le fait que beaucoup ignorent être atteints, notamment en cas de formes modérées du daltonisme (Woldeamanuel & Geta, 2018).

La figure 22, présente les réponses à la question : « Avez-vous déjà passé un test de daltonisme ? ».

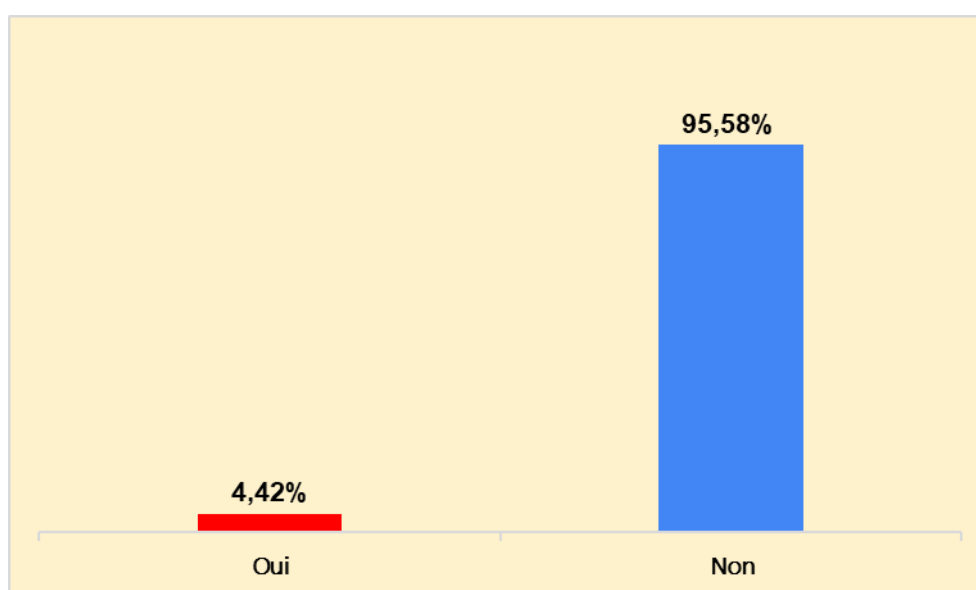


Figure 22 : Répartition des étudiants selon leur antécédent de dépistage.

## Résultats et interprétations

On remarque qu'une très grande majorité des étudiants (736 soit 95,58 %) n'ont jamais été testés pour daltonisme, ce qui met en évidence un manque important de dépistage précoce dans cette population. Ceci pourrait être expliqué par :

- Un manque de sensibilisation au daltonisme dans le milieu universitaire ou familial : ce qui a été observé lors de notre enquête auprès des étudiants dont beaucoup ignoraient l'existence de cette maladie. D'ailleurs, il nous a fallu expliquer l'importance du dépistage et l'objectif de notre étude pour que certains étudiants acceptent de participer à notre enquête.
- L'absence de symptômes gênants chez certains porteurs dû à des formes modérées tels que de nombreux trichromates anormaux ne souffrent pas de déficience visuelle significative (Neitz & Neitz, 2000).
- L'idée erronée que ce trouble n'est pas du tout handicapant.
- La peur de découvrir qu'ils sont daltoniens et donc évitent volontairement le test, ce qu'on a observé sur le terrain lors de notre enquête, et qui constituait parfois un obstacle.

Parmi les participants (34 soit 4,42%) ayant indiqué avoir déjà passé un test de dépistage du daltonisme, soit *via* des applications ou publications sur les réseaux sociaux, souvent à visée ludique, soit dans un cadre professionnel ou préprofessionnel, pour un recrutement dans les professions militaires, maritimes, de l'aviation et de protection civile (pompiers).

En effet, ces professions exigent une perception normale de la vision des couleurs pour satisfaire aux normes de sécurité lors de l'exécution du travail ou des contrôles de sécurité, et donc tous les candidats doivent subir une évaluation fonctionnelle de la vision des couleurs recommandée pour leur profil professionnel (Kaur & Gurnani, 2022).

Il y avait une très faible minorité d'étudiants (6 soit 0,7%) qui avaient déjà été testés et diagnostiqués chez un médecin, comme étant daltoniens.

### 2. Prévalence du daltonisme

On a diagnostiqué 21 cas daltoniens parmi 770 étudiants, ce qui donne une prévalence globale du daltonisme de 2,7 %, avec intervalle de confiance de [1,57% ;3,88%].

Par manque d'étude antérieure publiée sur la prévalence du daltonisme en Algérie, (une seule enquête a été réalisée en 1875 par M. le comte de La R dans différentes villes de l'Algérie), nous avons comparé nos résultats à ceux obtenus dans d'autres pays d'Afrique, tels que le Nigeria, l'Éthiopie, ainsi que des pays d'Europe, où des études similaires ont été réalisées. (Tab 11)

## Résultats et interprétations

**Tableau 11** : Comparaison de la prévalence du daltonisme de notre étude avec celles d'études antérieures.

<b>Pays (région) /taille d'échantillon</b>	<b>Méthode de diagnostic</b>	<b>Prévalence</b>	<b>Référence</b>
Mostaganem (Algérie)/770.	Ishihara	2,7 %	<b>Présente étude (2025)</b>
Algérie (plusieurs villes)/693.	/	2.75%	<b>(Favre &amp; Antoine, 1877)</b>
Ligurie, dans le nord-ouest (Italie)/ 3124.	Ishihara + D-15	4,87 %.	<b>(Gallo, Panza, Viviani, &amp; Lantieri, 1998)</b>
Éthiopie/846.	Ishihara	5,6 % garçons / 1,8 % filles	<b>(Gudeta &amp; Asrat, 2024)</b>
Durban (South Africa)/ 1305.	Colour Vision Testing Made Easy	2,2%	<b>(Mashige &amp; Van Staden, 2019)</b>
16 pays africains (méta-analyse)	/	2,71 %	<b>(Tilahun, Sema, Mengistie, Abdulkadir, &amp; Jara, 2024)</b>
France/10000	Ishihara	8%.	<b>(Birch, 2012)</b>

Nos résultats sont en accord avec les données épidémiologiques établies soit en Algérie (prévalence 7,5%) soit dans les populations africaines subsahariennes, dont les valeurs de prévalence varient généralement entre 2 % et 4,5 %. En revanche, les taux les plus élevés de dyschromatopsie rouge-vert sont observés chez les populations d'origine européenne et indienne du nord (jusqu'à 8,5 % chez les hommes), tandis que les plus faibles prévalences sont retrouvées chez les aborigènes d'Australie, les Amérindiens d'Amazonie et certaines populations océaniques (moins de 1 %). Cette différence de prévalence est dû à des variations

## Résultats et interprétations

de fréquence de l'allèle selon l'évolution, l'histoire démographique, et le métissage (Sharpe, Stockman, Jägle, & Nathans, 1999).

Concernant la distribution du daltonisme selon le sexe, on a trouvé 4 daltoniennes sur 432 étudiantes, donnant une prévalence de 0,9%, et 17 daltoniens parmi 338 étudiants, donnant une prévalence de 5%. Ceci donne un sex-ratio H/F du daltonisme de 4,25, ce qui est cohérent avec le mode de transmission récessif lié au chromosome, ainsi qu'avec les études sur le daltonisme (Tab 12).

**Tableau 12** : Comparaison de la prévalence du daltonisme par sexe de notre étude avec celles d'études antérieures.

Pays	Hommes	Femmes	Référence
Mostaganem (Algérie)	5%	0,93%	Présente étude (2025) *
Nigeria	3,8%	0.9%	(Ugalahi, Fasina, Ogun, & Ajayi, 2016)
Arabie Saoudite	5,85%	0,75%	(Oriowo & Alotaibi, 2008)
Danemark	8.67%	0.54%	(Norn, 1997)

\* P=0,001 pour le test de Khi2 de la répartition de la prévalence du daltonisme (ou non) en fonction du sexe.

### 3. Etude de l'influence du sexe sur certaines caractéristiques de la population

Afin d'examiner les éventuelles différences entre le sexe des daltoniens concernant les différentes caractéristiques étudiées, une série de tableaux croisés a été réalisé à l'aide de logiciel SPSS, et un test de  $\chi^2$  a été appliqué pour évaluer l'existence d'une relation statistiquement significative entre sexe et variables croisées (une valeur  $p$  inférieure à 0,05 a été considérée comme statistiquement significative).

Un tableau croisé (Tab 13) a été établi afin d'évaluer la répartition des difficultés à distinguer les couleurs selon le sexe des participants. Les résultats obtenus montrent une différence

## Résultats et interprétations

significative ( $p < 0,01$ ), puisque 5,3% des hommes ont déclaré éprouver des difficultés à distinguer certaines couleurs, contre 1,9% des femmes.

**Tableau 13** : Répartition des difficultés à distinguer les couleurs selon le sexe.

Sexe	Incertain	Non	Oui	P Value =
Femme	17,1%	81,0%	1,9%	0,004
Homme	11,5%	83,1%	5,3%	

Le nombre d'erreurs commises lors du test de perception des couleurs en fonction du sexe des participants, diffère significativement ( $p < 0,05$ ) selon le sexe, avec une fréquence plus élevée chez les hommes (Tab 14), ce qui est en cohérence avec le nombre élevé de daltonien trouvé dans la population.

**Tableau 14** : Répartition de nombre d'erreurs commises lors du test Ishihara en fonction du sexe ( $p < 0,05$ ).

Nombre d'erreurs		0	1	2	3	4	6	7	8	10	11	P=
Sexe	Femme	82,4%	13,7%	2,8%	0,2%	0,2%	0,5%	/	0,2%	/	/	0,018
	Homme	81,7%	12,4%	0,9%	2,4%	0,9%	0,3%	0,3%	/	0,9%	0,3%	

## 4. Loi de Hardy Weinberg

### 4.1 Calcul des Fréquence alléliques du gène du daltonisme

Chez les hommes (XY), le seul chromosome X qu'ils possèdent détermine directement leur caractère pour un gène lié à l'X, on dit qu'ils sont hémizygotes. Donc, la fréquence de l'allèle muté  $q$  est égale à la proportion des hommes daltoniens (**Sharpe et al., 1999**).

- Fréquence des hommes daltoniens :

$$F(X^dY) = q = 17/338 = 0,050.$$

- Fréquence des hommes à vision normale :

$$F(XY) = p = 1 - q = 1 - 0,050 = 0,95.$$

## Résultats et interprétations

Chez les femmes, l'existence de deux chromosomes sexuels X, fait qu'elles peuvent être homozygotes (soit saines soit daltoniennes), ou hétérozygotes (dites porteuses, conductrice ou vectrices).

- Fréquence théorique (estimée) des femmes homozygotes à vision normale calculée à partir de p des hommes :

$$F(XX) = p^2 = (0,95)^2 = 0,902$$

- Fréquence théorique (estimée) des femmes daltoniennes homozygotes, calculées à partir de q des hommes :

$$F(X^dX^d) = q^2 = (0,05)^2 = 0,0025$$

- Fréquence théorique (estimée) des femmes hétérozygotes à vision normale :

$$F(X^dX) = 2pq = 2 \times 0,95 \times 0,05 = 0,095$$

### 4.2 Test du $\chi^2$

Pour vérifier si la population est en équilibre de Hardy Weinberg, on a fait un test du  $\chi^2$  :

#### Hypothèses à Tester

- *Hypothèse nulle ( $H_0$ )* : Les fréquences observées correspondent aux fréquences théoriques estimées (pas de différence significative).

- *Hypothèse alternative ( $H_1$ )* : Les fréquences diffèrent significativement.

#### Calculs des fréquences

**Tableau 15** : Comparaison des fréquences génotypiques observés et estimés chez les femmes daltoniennes et non daltoniennes.

	Observé (O)	Estimé (E)
Femmes daltonienne	4	$E_1 = q^2 * N = 1,08$
Femme non daltonienne	428	$E_2 = (1 - q^2) * N = 430,92$

**Formule de calcul du  $\chi^2$  ( $\chi^2$ ) :** 
$$\chi^2 = \sum \frac{(O_i - E_i)^2}{E_i}$$

On aura alors :

## Résultats et interprétations

---

$$\chi^2 = \sum \frac{(4-1,08)^2}{1,08} + \frac{(428-430,92)^2}{430,92} \approx 7,91$$

### Degré de liberté (ddl)

Ddl = nombre de catégories – 1 – nombre de paramètres estimés.

Nombre de catégories : 2 (daltoniennes et non daltoniennes).

Paramètre estimé : La fréquence allélique  $q$  a été calculée à partir des hommes (elle n'est pas estimée à partir des données des femmes testées ici), ce qui signifie 0 paramètre estimé à partir des données des femmes.

Donc,  $ddl = 2 - 1 - 0 = 1$ .

### Comparaison avec la Valeur Critique

Sur le tableau du  $\chi^2$  (ANNEXE N°4), la valeur critique à  $p = 0,05$  et avec un  $ddl = 1$ , donne une valeur égale à 3,84.

### Résultats

On remarque que  $\chi^2$  calculé = 7,91 > 3,84 donc on rejette l'hypothèse nulle  $H_0$ , et donc les fréquences génotypiques observées ne correspondent pas aux fréquences théoriques (estimées) chez les femmes, ce qui signifie que la population n'est pas en équilibre de Hardy-Weinberg ( $p < 0.05$ ). Ceci signifie un excès significatif de femmes daltoniennes (4 observées vs 1,08 attendues ou estimées), qui pourrait être dû à la consanguinité (mariages entre apparentés), qui augmente la probabilité de génotypes homozygotes ( $X^dX^d$ ).

Il est prouvé que lorsque la panmixie n'est pas respectée, c'est-à-dire que les croisements ne sont pas aléatoires (tels que les mariages consanguins), la structure génétique de la population va s'écarter de celle d'une population théorique idéale, et ne sera pas en équilibre de Hardy-Weinberg (Serre, 2006). En effet Le mariage consanguin est une pratique matrimoniale qui est encore très répandue en Algérie, où les traditions et les motivations d'ordre social, culturel et économique, ont le plus souvent orienté les jeunes gens et les jeunes filles vers un choix matrimonial à l'intérieur de la famille. La fréquence de ce type de mariage est estimée dans l'Ouest Algérien à environ 36% (Sidi-Yakhlef & Metri, 2013) (Sidi-yakhlef, Moussouni, Metri, Boukhelif, & Chaouche, 2017).

## Résultats et interprétations

---

Ce déséquilibre pourrait également être la conséquence d'un biais d'échantillonnage ayant comme conséquence un sous-diagnostic des hommes daltoniens et qu'il fallait faire l'enquête auprès d'un nombre plus élevé d'étudiants de sexe masculin.

Certains facteurs évolutifs pourraient être cités, qui auraient pu avoir influencé la distribution du daltonisme dans la population étudiée, telle que la migration ou flux de gènes (**Simon & Coop, 2024**). Ainsi, bien que le fait d'être originaire de la wilaya de Mostaganem ait été défini comme un critère d'inclusion dans l'étude, et que tous les participants avaient déclaré en être originaires, nous émettons une réserve quant à la fiabilité de cette information, notamment dans le cadre du questionnaire en ligne. Il est possible ainsi que certains étudiants aient confondu entre lieu de résidence, lieu de naissance ou origine familiale, ce qui peut affecter l'homogénéité régionale de l'échantillon. Il est connu que la ville de Mostaganem a accueilli, depuis le début des années 2000, une population importante issue d'autres régions du pays, ce qui aurait pu introduire dans la population locale des allèles à des fréquences différentes (de celle de la population receveuse), perturbant ainsi l'équilibre génétique attendu.

Un autre facteur évolutif qui peut provoquer un déséquilibre des fréquences alléliques est l'effet de la sélection naturelle (**Simon & Coop, 2024**). Ainsi, les individus atteints de daltonisme pourraient être désavantagés par exemple dans l'accès à certaines professions nécessitant une perception précise des couleurs. Cette limitation professionnelle pourrait réduire indirectement leurs opportunités économiques ou sociales, et donc leurs chances de se marier et donc de transmettre leur gène (**P. Cumberland, Rahi, & Peckham, 2005**).

### 5. Analyse des antécédents familiaux

À la question :« Un membre de votre famille est-il daltonien ? de qui s'agit-il ? », les résultats obtenus sont présentés dans les figures 23 et 24.

## Résultats et interprétations

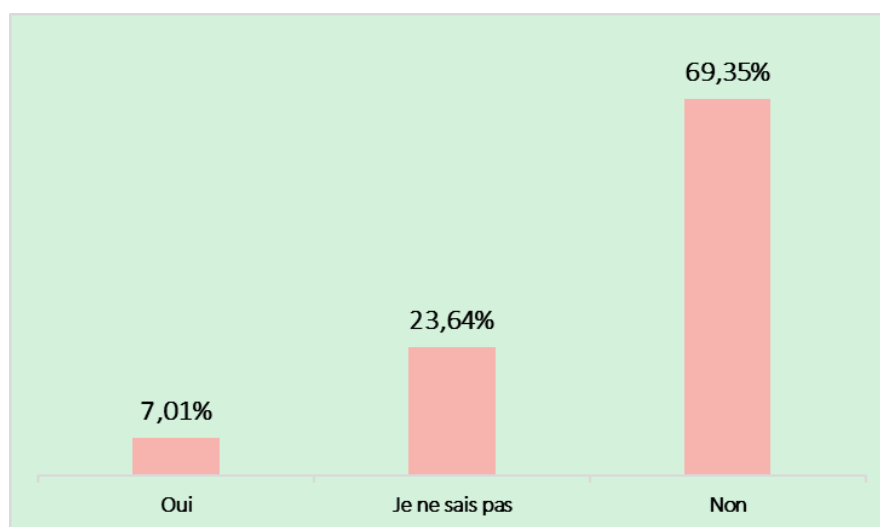


Figure 23 : Répartition selon la présence d'un membre de la famille atteint du daltonisme.

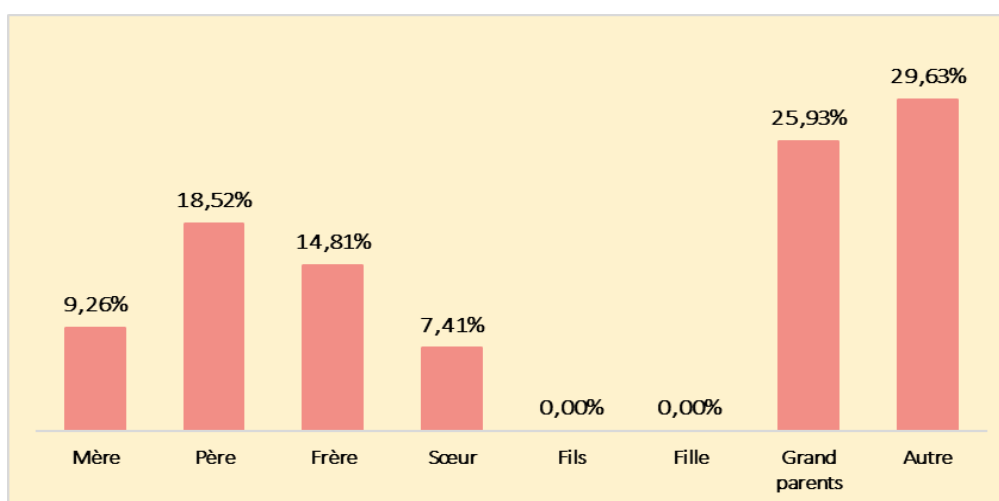


Figure 24: Membres de la famille déclarés daltoniens.

La majorité des étudiants (534 soit 69,35 %) ont déclaré ne pas avoir cette pathologie dans leur famille, mais cette affirmation peut être dû à une simple méconnaissance de la situation, comme le suggère le fort taux d'incertitude (182 étudiants, soit 23 %) qui ignoraient totalement cette information.

Une minorité d'étudiants (7,41%) ont rapporté l'existence d'un membre daltonien dans leur famille : soit la mère (9,26%), soit le père (18,52%), la sœur (7,41%), ou soit le frère (14,81%).

Enfin, un taux relativement élevé (25,93%) des étudiants ont déclaré la présence d'atteintes du daltonisme chez les grands-parents (maternels et paternels confondus et sans précision de sexe), mais on pourrait dire qu'il y aurait la moitié (soit 12,95) daltoniens parmi les grands-parents maternels et le même taux (soit 12,95) chez les grands-parents paternels. On pourrait aussi, si on admet là aussi que les mâles daltoniens représentent, pour chaque génération, le double des

## Résultats et interprétations

femelles, déduire que 4,32 % des grands-mères sont daltoniennes et le double, soit 8,64% des grands-pères sont daltoniens.

Ainsi, un grand-père daltonien peut transmettre son chromosome X muté à sa fille, qui sera porteuse (sans présenter de symptômes), et cette dernière peut ensuite transmettre la mutation à 50% de ses fils, qui seront alors atteints. Le gène peut ainsi circuler silencieusement dans la lignée maternelle, et réapparaître sous forme manifeste chez les descendants mâles (MedlinePlus, 2020).

Il y avait 29,6% des étudiants qui ont déclaré avoir un autre membre de famille daltonien (cousin, demi-frère, tante, oncle ou autre).

Et enfin, aucun des étudiants n'a déclaré avoir un fils ou fille atteinte qui peut s'expliquer par le jeune âge de la population.

Il faut souligner le fait qu'il est possible que des proches parents soient daltoniens, mais non diagnostiqués, surtout s'il s'agit de formes modérées de la maladie.

### 6. Analyse du daltonisme à travers trois générations

Les fréquences du daltonisme, observées chez les étudiants après le test d'Ishihara, comparés à celles rapportées chez les membres de la famille et qui sont subjectives, sont résumées dans le tableau 16.

**Tableau 16 :** Fréquences observées chez les étudiants comparés à ceux rapportés chez la famille.

Groupes	Prévalence déclaré	Type de donnée
Etudiants (Ishihara)	5% ♂ 0,9%♀	Objective (Testée)
Parents (Déclarés)	18,5% ♂ 9,3%♀	Subjective
Frères/Sœur (Déclaré)	14,8♂ 7,4♀	Subjective
Grands parents (Déclaré)	8,64 ♂4,32♀	Subjective

## **Résultats et interprétations**

---

On remarque des incohérences et des biais d'écart générationnel très important, puisque ces résultats sont basés sur les déclarations subjectives des étudiants, qui auraient pu inclure des cas non confirmés par un test valide (parents "daltoniens").

De même, on remarque une disproportion femmes/hommes, puisque les mâle (grands-pères, pères et frères) représentent, pour chaque génération, le double des femelle (grands-mères, mères et sœurs), ce qui est impossible pour un allèle lié à l'X.

**Discussion**

**générale**

## Discussion générale

---

L'objectif de ce travail était d'estimer la prévalence du daltonisme au sein de la population étudiante de l'université Abdelhamid Ibn Badis de Mostaganem, tout en explorant certaines caractéristiques des sujets atteints et leur distribution selon le sexe.

L'étude a été menée auprès de 770 étudiants, sélectionnés aléatoirement parmi 26380 inscrits (année 2024-25) au niveau de six facultés tirées au sort. De plus, nous avons pris un échantillon femelle plus important (56,1%) pour pouvoir détecter les daltoniennes, dont la prévalence est connue pour être faible (Ugalahi et al., 2016), mais sans pour autant sous-estimer le nombre des hommes, car le calcul des fréquences allélique repose principalement sur les cas daltoniens mâle (**Oda et al., 2000**).

L'âge des étudiants enquêtés variait de 17 ans à 53 ans, avec une moyenne de  $21,36 \pm 3,46$  ans, et 49 % étaient âgés de 20 à 22 ans. Ainsi qu'une moyenne d'âge chez les femmes de 21,26 et chez les hommes de 21,50 ans.

Parmi les enquêtés, 4,42% seulement des étudiants ont indiqué avoir déjà passé un test de dépistage du daltonisme.

Pour notre travail, nous avons procédé au dépistage du daltonisme avec le test d'Ishihara, un outil internationalement reconnu pour détecter les anomalies de la vision des couleurs, en particulier les dyschromatopsies rouge-vert. Ce test est largement utilisé en milieu clinique et scolaire en raison de sa simplicité, de sa fiabilité et de son efficacité dans le repérage des cas de daltonisme congénital (**Klinke, Hannak, Böning, & Jakstat, 2024**).

Les résultats obtenus ont montré une prévalence globale du daltonisme de 2,7 % avec intervalle de confiance de [1,57% ;3,88%], qui est similaire à celle d'une étude de type méta-analyse menée, au niveau de 16 pays africains, et qui a rapporté une prévalence de 2,71 % (**Mashige & Van Staden, 2019**). En Europe, le daltonisme est plus fréquent que dans d'autres régions du monde, sa fréquence varie de 4,87 % en Italie (Gallo et al., 1998) à 8% en France (**Birch, 2012**). Les plus faibles prévalences sont retrouvées chez les aborigènes d'Australie, les amérindiens d'Amazonie et certaines populations océaniques, avec moins de 1 % (**Sharpe et al., 1999**).

Nous avons trouvé une nette prédominance du daltonisme chez les hommes (5%) par rapport aux femmes (0,9 %), avec un sex-ratio H/F du daltonisme de 4,25 ce qui est observé dans les caractères qui se transmettent selon un mode récessif lié au chromosome X. Ainsi, les hommes étant hémizygotes (un seul chromosome X), une seule copie mutée du gène suffit pour qu'ils présentent le trouble. S'ils héritent d'un gène anormal à l'une des deux premières positions du

## Discussion générale

---

réseau génétique des pigments (gènes OPN1LW ou OPN1MW), ils manifesteront systématiquement une déficience de la vision des couleurs. Les femmes, en revanche, possèdent deux chromosomes X : une mutation doit donc affecter les deux copies du gène pour qu'un trouble manifeste se développe, ce qui est statistiquement beaucoup plus rare (**Sharpe et al., 1999**). Les hommes ayant une vision normale sont trichromates, c'est-à-dire qu'ils possèdent trois types de cônes sensibles aux différentes longueurs d'onde (rouge, vert, bleu). Lorsqu'une mutation affecte l'un de ces gènes, cela peut entraîner soit un décalage du spectre d'absorption d'un cône (trichromatisme anormal), soit la perte totale de la fonction d'un cône (dichromatisme).

La comparaison des fréquences génotypiques observés et estimés chez les femmes daltoniennes et non daltoniennes a révélé que la population n'est pas en équilibre de Hardy-Weinberg ( $p < 0.05$ ), puisqu'il y avait 4 daltoniennes contre 1,08 estimées à partir de la prévalence déterminée à partir des mâles ( $q = 0,050$ ). Ceci signifie un excès significatif de femmes daltoniennes, qui pourrait être dû à la consanguinité (qui a déjà un taux important dans la population de l'ouest Algérien de 36%, (**Sidi-Yakhlef & Metri, 2013**) (**Sidi-yakhlef et al., 2017**), une situation contraire à la panmixie (mariages aléatoires), condition essentielle de l'équilibre de Hardy-Weinberg.

Le phénomène de migration, connu au niveau de la région de Mostaganem depuis le début des années 2000, pour des causes économiques et sociopolitiques. Ce mouvement de populations, pourrait avoir entraîné une modification progressive de la composition démographique et, par conséquent, une modification des fréquences alléliques du daltonisme (**Simon & Coop, 2024**). Rappelons que notre questionnaire avait comme critère d'exclusion le fait de ne pas être originaire de la wilaya de Mostaganem, mais il pourrait probablement avoir eu certaines confusions de compréhension au niveau du questionnaire en ligne.

D'autres facteurs auraient pu également intervenir dans le déséquilibre de Hardy-Weinberg, tels que la sélection naturelle, qui influence ainsi les opportunités de carrière, cette pression sélective pourrait limiter, dans certains cas, les chances de reproductions des individus atteints (**P. Cumberland et al., 2005**).

# Conclusion

Le daltonisme est un trouble héréditaire de la vision des couleurs, affectant principalement la perception du rouge et du vert, et généralement lié au chromosome X. Il peut avoir un impact significatif sur la vie quotidienne des personnes atteintes notamment dans le domaine professionnel.

Ce travail de fin d'études, consacré à l'étude de la prévalence du daltonisme chez la population étudiante de la wilaya de Mostaganem, constitue à notre connaissance la première enquête locale sur ce trouble visuel héréditaire dans cette région ce qui va offrir une base de données originale et précieuse, qui pourra servir de référence pour de futures recherches à plus large échelle.

Il apparaît nécessaire d'envisager une extension de cette étude à l'échelle régionale, voire nationale, afin de mieux évaluer la prévalence du daltonisme dans des contextes démographiques variés et d'enrichir les données épidémiologiques dans notre pays.

Il serait également intéressant, dans des travaux futurs, d'utiliser des tests plus spécifiques et quantitatifs (comme l'anomaloscope) ou bien des tests complémentaires en plus du test d'Ishihara, comme le test HRR, permettant de différencier les types de dyschromatopsies et d'évaluer leur sévérité.

Par ailleurs, dans la continuité de ce travail, des études généalogiques, génétiques et bio-informatiques seraient particulièrement utiles pour approfondir la compréhension des mécanismes de transmission du daltonisme, les analyses généalogiques pourraient consister à reconstituer les arbres familiaux des personnes atteintes, afin d'identifier des modèles héréditaires typiques du daltonisme lié au chromosome X, de repérer d'éventuels cas familiaux non déclarés, et de suivre la transmission intergénérationnelle de l'anomalie.

Les études génétiques moléculaires et bio-informatiques permettraient de visualiser les mutations spécifiques des gènes OPN1LW et OPN1MW, et de prédire leur effet sur la région du chromosome X, Ce qui offre une confirmation biologique des cas détectés par test et d'ouvrir ainsi la voie à la recherche de thérapies géniques potentielles, qui viseraient à corriger les déficiences de la vision des couleurs à l'échelle du matériel génétique.

L'intégration de ces méthodes permettrait ainsi d'obtenir une vision plus précise et complète du profil génétique local, d'enrichir la connaissance scientifique sur la diversité génétique régionale, et de favoriser les recherches thérapeutiques pour une meilleure prise en charge.

## **Conclusion**

---

En conclusion, il est essentiel de poursuivre les recherches sur la prévalence du daltonisme à l'échelle de la wilaya de Mostaganem, avec des enquêtes que les pouvoirs publics devraient encadrer ou financer, afin de déterminer une prévalence régionale. De plus, il serait intéressant de vérifier et de quantifier la consanguinité pour mieux comprendre la distribution génétique du daltonisme entre hommes et femmes.

Enfin au-delà de l'aspect scientifique, cette étude souligne l'importance de sensibiliser le public et encourager le dépistage précoce du daltonisme, notamment en milieu scolaire et dans certains métiers sensibles où une perception correcte de la couleur est primordiale pour l'accomplissement des tâches, tels que les électriciens, les peintres, les techniciens en gaz ou en pétrole (tableaux de contrôle colorés), les conducteurs de train (signaux lumineux), etc.

# **Références bibliographiques**

# Références bibliographiques

---

- Almustanyir, A., Hovis, J. K., Alduhayan, R., Alhassan, M., Bokhary, K., & Alabdulkader, B. (2022). Evaluation of the Third edition of the City University Colour Vision Test. *Ophthalmic and Physiological Optics*, 42(1), 123-132. doi: <https://doi.org/10.1111/opo.12915>
- Arya, R., Antonisamy, B., & Kumar, S. (2012). Sample size estimation in prevalence studies. *The Indian Journal of Pediatrics*, 79, 1482-1488.
- Association, T. F. (2011). Le daltonisme dans le football : comment permettre aux personnes concernées de mieux vivre leur passion du football (pp. 40): The Football Association.
- Aubin-Horth, N. (2024). *Écophysiologie évolutive* Québec (QC) Canada.
- Badawy, A. R., Hassan, M. U., Elsherif, M., Ahmed, Z., Yetisen, A. K., & Butt, H. (2018). Contact lenses for color blindness. *Advanced healthcare materials*, 7(12), 1800152.
- Behar-Cohen, F., Gelizé, E., Jonet, L., & Lassiaz, P. (2020). Anatomie de la rétine. *médecine/sciences*, 36(6-7), 594-599.
- Biancucci, C. (2008). *Les dyschromatopsies*.
- Birch, J. (2010). Identification of red–green colour deficiency: sensitivity of the Ishihara and American Optical Company (Hard, Rand and Rittler) pseudo-isochromatic plates to identify slight anomalous trichromatism. *Ophthalmic and Physiological Optics*, 30(5), 667-671.
- Birch, J. (2012). Worldwide prevalence of red-green color deficiency. *Journal of the Optical Society of America A*, 29(3), 313-320.
- Blackwell, H., & Blackwell, O. (1961). Rod and cone receptor mechanisms in typical and atypical congenital achromatopsia. *Vision Research*, 1(1-2), 62-107.
- Bosten, J., Robinson, J., Jordan, G., & Mollon, J. (2005). Multidimensional scaling reveals a color dimension unique to ‘color-deficient’ observers. *Current biology*, 15(23), R950-R952.
- Casselyn, M. (2009). Daltonisme et thérapie génique. *Revue Médicale Suisse*(222), 2125.
- Clenet, M.-F., & Hervault, C. (2013). Exploration de la fonction sensorielle. In E. Masson (Ed.), *Guide de l’orthoptiste - Exploration de la vision* (pp. 360). paris.
- Cole, B. L., Lian, K. y., & Lakkis, C. (2006). The new Richmond HRR pseudoisochromatic test for colour vision is better than the Ishihara test. *Clinical and Experimental Optometry*, 89(2), 73-80.
- Cumberland, P., Rahi, J. S., & Peckham, C. S. (2005). Impact of congenital colour vision defects on occupation. *Archives of disease in childhood*, 90(9), 906-908.
- Cumberland, P. M., Rahi, J. S., Eye, U. B., & Consortium, V. (2016). Visual function, social position, and health and life chances: the UK Biobank study. *JAMA ophthalmology*, 134(9), 959-966.
- Curcio, C. A., Sloan, K. R., Kalina, R. E., & Hendrickson, A. E. (1990). Human photoreceptor topography. *Journal of comparative neurology*, 292(4), 497-523.

# Références bibliographiques

---

- Deeb, S. S., & Motulsky, A. G. (2013). Chapter 133 - Color Vision Defects. In D. Rimoin, R. Pyeritz & B. Korf (Eds.), *Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics (Sixth Edition)* (pp. 1-17). Oxford: Academic Press.
- Deng, W.-T., Li, J., Zhu, P., Freedman, B., Smith, W. C., Baehr, W., & Hauswirth, W. W. (2019). Rescue of M-cone function in aged *Opn1mw*<sup>-/-</sup> mice, a model for late-stage blue cone Monochromacy. *Investigative Ophthalmology & Visual Science*, *60*(10), 3644-3651.
- Drummond-Borg, M., Deeb, S. S., & Motulsky, A. G. (1989). Molecular patterns of X chromosome-linked color vision genes among 134 men of European ancestry. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, *86*(3), 983-987.
- Ducrettet, J. (2022). *Utilisation de la génétique des populations en conservation in situ*. Université de Montpellier.
- Emery, A. (1988). John Dalton (1766-1844). *Journal of Medical Genetics*, *25*(6), 422-426.
- Encyclopædia, u. (2025). Hérité du daltonisme, 2025, from <https://www.universalis.fr/encyclopedie/daltonisme/3-heredite-du-daltonisme/>
- Favre, & Antoine. (1877). Recherches cliniques sur le daltonisme. 14.
- Feng, J. (2024). Transmission of X-linked recessive inheritance in the population. *Theoretical and Natural Science*, *45*, 301-306. doi: 10.54254/2753-8818/45/20240781
- Foucort, R. (2021). Évaluation du devenir socio-professionnel des patients dyschromates vus en consultation de pathologie professionnelle et d'aptitude au travail au CHU de Rouen entre 2010 et 2020.
- François, J., de Bie, S., Verriest, G., & Matton, M. T. (1972). Conceptions actuelles sur l'hérédité des déficiences congénitales de la vision des couleurs. *Acta Geneticae Medicae et Gemellogiae*, *21*, 233-256.
- François, J., erriest, G., & De Rouck, A. (1955). L'achromatopsie congénitale. *Documenta ophthalmologica*, *9*, 338-424.
- Froussart-Maille, F., & Maille, M. (2012). Physiologie, examen clinique et pathologie de la vision des couleurs. *Ophtalmologie*, *9*(3), 1-25.
- Gallo, P. G., Panza, M., Viviani, F., & Lantieri, P. (1998). Congenital dyschromatopsia and school achievement. *Perceptual and Motor Skills*, *86*(2), 563-569.
- Garant, D. (2007). Hartl, DL & AG Clark, 2007. Principles of Population Genetics: Taylor & Francis.
- Gudeta, T. B., & Asrat, T. (2024). Prevalence and genotypic frequency of color vision defects among primary schoolchildren in Adama Town, Eastern Ethiopia. *BMC pediatrics*, *24*(1), 72.
- Hasrod, N., & Rubin, A. (2016). Defects of colour vision: A review of congenital and acquired colour vision deficiencies. *African Vision and Eye Health*, *75*(1), 1-6.
- Jäggle, H., Pirzer, M., & Sharpe, L. T. (2005). The Nagel anomaloscope: its calibration and recommendations for diagnosis and research. *Graefe's Archive for Clinical and Experimental Ophthalmology*, *243*, 26-32.

# Références bibliographiques

---

- Kaur, K., & Gurnani, B. (2022). Revisiting color vision standards and testing methods in various occupational groups. *Indian Journal of Ophthalmology*, 70(1), 329-331.
- Keller, L. F., & Waller, D. M. (2002). Inbreeding effects in wild populations. *Trends in ecology & evolution*, 17(5), 230-241.
- Klinke, T., Hannak, W., Böning, K., & Jakstat, H. (2024). A comparative study of the sensitivity and specificity of the Ishihara test with various displays. *international dental journal*, 74(4), 892-896.
- Krill, A. (1968). *The electroretinogram in congenital colour vision defects. The clinical value of electroretinography*. Paper presented at the ISCERG Symp. Et Ghent.
- Lanthony, P. (1986). The Tritan album: a pseudo-isochromatic album for the diagnosis of blue-yellow dyschromatopsias. *Bulletin des sociétés d'ophtalmologie de France*, 86(10), 1127-1132.
- Lanthony, P. (2001). *La vision des couleurs et le daltonisme*: EDiSS.
- LEID, J. (2001). Les dyschromatopsies. *Bulletin des sociétés d'ophtalmologie de France*.
- LEID, J., LANTHONY, P., ROTH, A., VIENOT, F., VOLA, J., & RIGAUDIERE, F. (2001). Les tests d'examen de la vision des couleurs. *Bulletin des sociétés d'ophtalmologie de France*, 79-173.
- Marechal, M., Delbarre, M., Berguiga, M., Benisty, D., & Froussart-Maille, F. (2019). Dyschromatopsies héréditaires: physiologie, classification, diagnostic et application à l'aéronautique. *Journal Français d'Ophtalmologie*, 42(2), 177-188.
- Marie, M. (2018). Ophtalmologie. Retrieved from
- Mashige, K. P., & Van Staden, D. B. (2019). Prevalence of congenital colour vision deficiency among Black school children in Durban, South Africa. *BMC Research Notes*, 12, 1-5.
- Masters, B. R. (2011). A History of Human Color Vision-from Newton to Maxwell. *Optics and Photonics News*, 22(1), 43-47.
- Mebarki, K. (1994). Génétique des populations.
- MedlinePlus. (2020). Color vision deficiency, 2025, from <https://medlineplus.gov/genetics/condition/color-vision-deficiency/>
- Merbs, S. L., & Nathans, J. (1992). Absorption spectra of the hybrid pigments responsible for anomalous color vision. *Science*, 258(5081), 464-466.
- Mollon, J. (1997). '... aus dreierley Arten von Membranen oder Molekülen': George Palmer's legacy. Paper presented at the Colour Vision Deficiencies XIII: Proceedings of the thirteenth Symposium of the International Research Group on Colour Vision Deficiencies, held in Pau, France July 27-30, 1995.
- Nathans, J., Davenport, C. M., Maumenee, I. H., Lewis, R. A., Hejtmancik, J. F., Litt, M., . . . Zwas, F. (1989). Molecular genetics of human blue cone monochromacy. *Science*, 245(4920), 831-838.
- Nathans, J., Piantanida, T. P., Eddy, R. L., Shows, T. B., & Hogness, D. S. (1986). Molecular genetics of inherited variation in human color vision. *Science*, 232(4747), 203-210.

# Références bibliographiques

---

- Neitz, M., & Neitz, J. (2000). Molecular genetics of color vision and color vision defects. *Archives of ophthalmology*, 118(5), 691-700.
- Noel, R. (2021). Principes de la génétique quantitative: Chapitre 4: Les forces qui font évoluer les structures alléliques. Mutation, migration, dérive génétique, sélection naturelle et consciente.
- Norn, M. (1997). Prevalence of congenital colour blindness among Inuit in East Greenland. *Acta Ophthalmologica Scandinavica*, 75(2), 206-209.
- Oda, S., Ueyama, H., Tanabe, S., Tanaka, Y., Yamade, S., & Kani, K. (2000). Detection of female carriers of congenital color-vision deficiencies by visual pigment gene analysis. *Current Eye Research*, 21(4), 767-773.
- Oliphant, D., & Hovis, J. K. (1998). Comparison of the D-15 and City University (second) color vision tests. *Vision Research*, 38(21), 3461-3465.
- Oriowo, O. M., & Alotaibi, A. Z. (2008). Colour vision screening among Saudi Arabian children. *African Vision and Eye Health*, 67(2), 56-61.
- Orssaud, C. (2014). La vision des couleurs de l'enfant et son exploration. *Revue Francophone d'Orthoptie*, 7(3), 192-199.
- Philip, N. (2011). Génétique des populations.
- Pinckers, A. (1980). Color vision and age. *Ophthalmologica*, 181(1), 23-30.
- Poupart, S. (2009). Perception des couleurs et formes orales solides: Nancy, France.
- Randhawa, S., González, M. U., Renger, J., Enoch, S., & Quidant, R. (2010). Design and properties of dielectric surface plasmon Bragg mirrors. *Optics express*, 18(14), 14496-14510.
- Remmer, M. H., Rastogi, N., Ranka, M. P., & Ceisler, E. J. (2015). Achromatopsia: a review. *Current Opinion in Ophthalmology*, 26(5), 333-340.
- Rigaudière, F., Leid, J., Viénot, F., & Le Gargasson, J.-F. (2006). Comprendre et tester les déficiences de la vision des couleurs de l'enfant, en pratique. *Journal Français d'Ophtalmologie*, 29(1), 87-102.
- Robert, P., Robert, P.-Y., & Rocher, M. (2022). Anatomie et physiologie de l'œil. *Actualités Pharmaceutiques*, 61(620), 16-20.
- Sandvik, E., Diener, E., & Larsen, R. J. (1985). The opponent process theory and affective reactions. *Motivation and Emotion*, 9, 407-418.
- Serre, J.-L. (2006). *Génétique des populations*: Dunod.
- Sharpe, L. T., Stockman, A., Jägle, H., Knau, H., Klausen, G., Reitner, A., & Nathans, J. (1998). Red, green, and red-green hybrid pigments in the human retina: correlations between deduced protein sequences and psychophysically measured spectral sensitivities. *Journal of Neuroscience*, 18(23), 10053-10069.
- Sharpe, L. T., Stockman, A., Jägle, H., & Nathans, J. (1999). Opsin genes, cone photopigments, color vision, and color blindness. *Color vision: From genes to perception*, 351, 3-52.
- Sidi-Yakhlef, & Metri. (2013). Etude Anthro-p-sociologique de la consanguinité dans la population de «Oulhaça» dans l'Ouest Algérien. *Antropo*, 30, 45-59.

# Références bibliographiques

---

- Sidi-yakhlef, Moussouni, Metri, Boukhelif, & Chaouche. (2017). L'influence de la consanguinité sur la santé reproductive dans une population de l'Ouest Algérien. *مجلة التكامل*, 1(2), 189-202.
- Simon, A., & Coop, G. (2024). The contribution of gene flow, selection, and genetic drift to five thousand years of human allele frequency change. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 121(9), e2312377121.
- Simunovic, M. P. (2016). Acquired color vision deficiency. *Survey of ophthalmology*, 61(2), 132-155.
- Templeton, A., & Read, B. (1994). Inbreeding: one word, several meanings, much confusion *Conservation genetics* (pp. 91-105): Springer.
- Tilahun, M. M., Sema, F. D., Mengistie, B. A., Abdulkadir, N. H., & Jara, A. G. (2024). Prevalence of color vision deficiency in Africa: Systematic review and meta-analysis. *PloS one*, 19(12), e0313819.
- Tiret, M. (2018). *Approche multilocus du génome dans les modèles de génétique des populations*. Université Paris Saclay (COMUE).
- Ugalahi, M. O., Fasina, O., Ogun, O. A., & Ajayi, B. G. (2016). Prevalence of congenital colour vision deficiency among secondary school students in Ibadan, South-West Nigeria. *Nigerian Postgraduate Medical Journal*, 23(2), 93-96.
- Vingrys, A., & Cole, B. (1983). Validation of the Holmes-Wright Lanterns for testing colour vision. *Ophthalmic and Physiological Optics*, 3(2), 137-152.
- Vision, A. A. (2025). Lunettes pour daltoniens, 2025, from <https://www.allaboutvision.com/fr-fr/lunettes-speciales/lunettes-pour-daltoniens/>
- Vitalis, R. (2001). *Génétique des populations subdivisées: théorie et applications*. Université Montpellier II-Sciences et Techniques du Languedoc.
- Wetter, M. (2022). La vision des couleurs.
- Woldeamanuel, G. G., & Geta, T. G. (2018). Prevalence of color vision deficiency among school children in Wolkite, Southern Ethiopia. *BMC Research Notes*, 11(1), 838. doi: 10.1186/s13104-018-3943-z
- Yamaguchi, T., Motulsky, A. G., & Deeb, S. S. (1997). Visual pigment gene structure and expression in human retinae. *Human Molecular Genetics*, 6(7), 981-990.
- Yang, Z., Yan, L., Zhang, W., Qi, J., An, W., & Yao, K. (2024). Dyschromatopsia: a comprehensive analysis of mechanisms and cutting-edge treatments for color vision deficiency. *Frontiers in Neuroscience*, 18, 1265630.

# **Annexe**

## FORMULAIRE D'ENQUÊTE SUR LE DALTONISME

### **1** Informations Générales

- **Originaire de Mostaganem sur deux générations:**  Oui
- **Nom et Prénom :** \_\_\_\_\_
- **Sexe :**  Homme  Femme
- **Âge :** \_\_\_\_\_ ans
- **Département/Spécialité :** \_\_\_\_\_
- **Avez-vous des difficultés à distinguer certaines couleurs ?**  
 Oui  Non  Incertain
- **Avez-vous été déjà diagnostiqué(e) daltonien(ne) ?**  
 Oui  Non
- **Si oui Quel type ? et sur quel œil ?**  
 Protanopie  Deutranopie  Tritanopie  
 œil gauche  œil droit

### **2** Antécédents Familiaux

- **Un membre de votre famille est-il daltonien ?**  
 Oui  Non  Je ne sais pas
- **Si oui, qui ?** (Cochez toutes les options concernées)  
 Père  Mère  Fils  Fille  Frère  Sœur  Grand-parent  Autre
- **Avez-vous déjà passé un test de daltonisme ?**  
 Oui (Précisez : \_\_\_\_\_)  Non

### **3** Tests de Dépistage (*À remplir par l'enquêteur ou l'opérateur du test*)

#### Test Ishihara (plaques pseudoisochromatiques) :

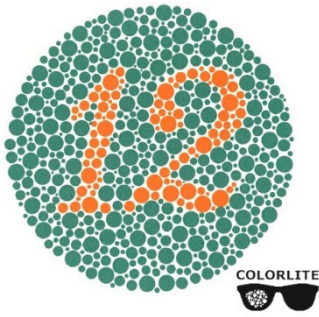
- **Nombre d'erreurs :** \_\_\_\_\_ / 12
- **Daltonien(ne):**  Oui  Non
- **Type d'erreurs :**  Rouge-vert  Bleu-jaune  Non concluant

#### **Consentement du Participant**

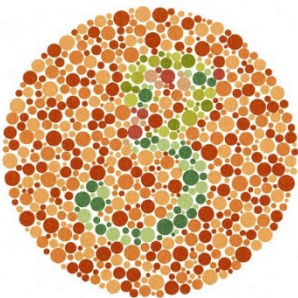
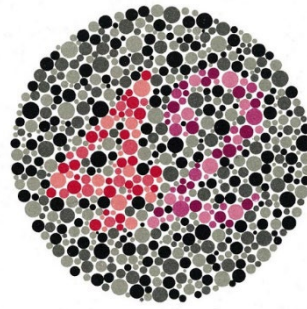
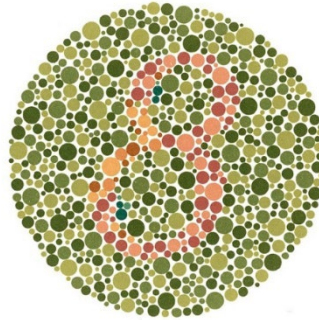
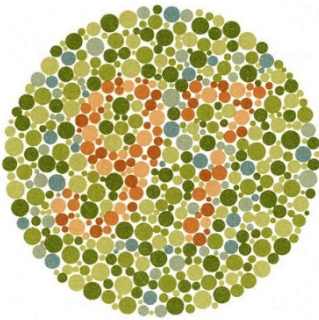
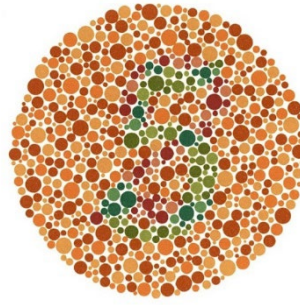
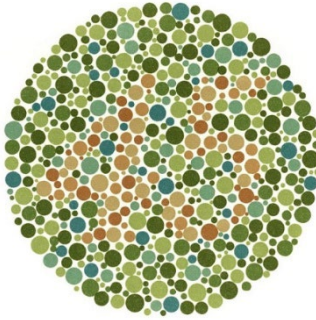
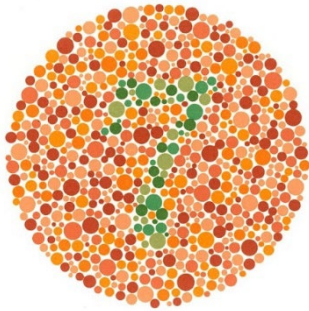
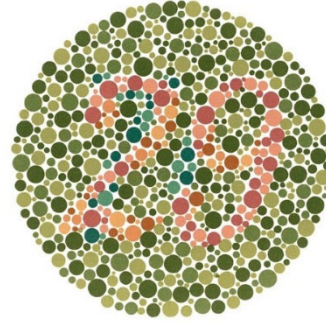
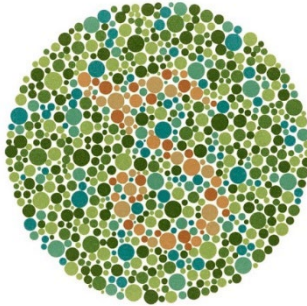
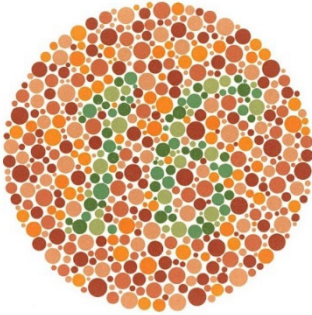
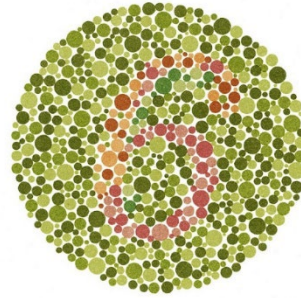
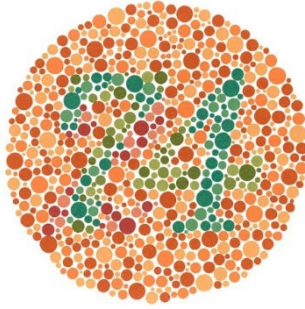
- Je consens à participer à cette étude sur le daltonisme.
- Je comprends que mes données seront anonymisées et utilisées uniquement à des fins de recherche.

**Signature du participant :** \_\_\_\_\_

**Date :** \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / 20\_\_\_\_



COLORLITE  

الجمهورية الجزائرية الديمقراطية الشعبية  
 People's Democratic Republic of Algeria  
 وزارة التعليم العالي والبحث العلمي  
 Ministry of Higher Education And Scientific Research  
 جامعة عبد الحميد بن باديس مستغانم  
 University Abdelhamid Ibn Badis Mostaganem

Faculty of sciences of Nature and life  
 Vice Dean in charge of studies and issues  
 related to students  
 Department of Biology

كلية علوم الطبيعة و الحياة  
 نوبة العمادة المعلقة بالدراسات و مسائل  
 الطلبة  
 قسم بيولوجيا

Réf : ..... / 2025

رقم : 28 / 2025

مستقدم في : 2025/05/08

A. F.  
 عبد الحميد بن باديس  
 جامعة عبد الحميد بن باديس  
 كلية العلوم الطبيعية والحياة  
 قسم البيولوجيا  
 أستاذة المؤطرة

الموضوع : زيارة علمية

في إطار التحضير لموضوع مذكرة الماستر للطالبة بن برنو نور الهدى عالية المولودة بتاريخ 24 جويلية 2000 بمستغانم – طالبة سنة ثانية ماستر تخصص علم الوراثة

بعنوان:

« Etude de génétique des populations sur le daltonisme  
 au niveau de l'université Abd elhamid ibn badis Mostaganem »

للتمس من سيادتكم الموافقة و السماح للطالبة المذكور اسمها أعلاه بإجراء استبيان على مستوى جامعة مستغانم (أقسام الكليات) و هذا لإتمام تريض بحثي.  
 تقبلوا منا فائق الاحترام و التقدير.

رئيس القسم

الأستاذة المؤطرة

عبد المنصور توفيق  
 قسم البيولوجيا  
 كلية العلوم الطبيعية والحياة  
 جامعة عبد الحميد بن باديس  
 مستغانم

Dr ABBASSAINE Fatiha  
 Maître de Conférences  
 Université de Mostaganem

Chi-Square Distribution Table

df	Level of Significance										
	0.995	0.975	0.2	0.1	0.05	0.025	0.02	0.01	0.005	0.002	0.001
1	0.00004	0.00098	1.642	2.706	3.841	5.024	5.412	6.635	7.879	9.55	10.83
2	0.01	0.0506	3.219	4.605	5.991	7.378	7.824	9.21	10.6	12.43	13.82
3	0.0717	0.216	4.642	6.251	7.815	9.348	9.837	11.35	12.84	14.8	16.27
4	0.207	0.484	5.989	7.779	9.488	11.14	11.67	13.28	14.86	16.92	18.47
5	0.412	0.831	7.289	9.236	11.07	12.83	13.39	15.09	16.75	18.91	20.52
6	0.676	1.237	8.558	10.65	12.59	14.45	15.03	16.81	18.55	20.79	22.46
7	0.989	1.69	9.803	12.02	14.07	16.01	16.62	18.48	20.28	22.6	24.32
8	1.344	2.18	11.03	13.36	15.51	17.54	18.17	20.09	21.96	24.35	26.12
9	1.735	2.7	12.24	14.68	16.92	19.02	19.68	21.67	23.59	26.06	27.88
10	2.156	3.247	13.44	15.99	18.31	20.48	21.16	23.21	25.19	27.72	29.59
11	2.603	3.816	14.63	17.28	19.68	21.92	22.62	24.73	26.76	29.35	31.26
12	3.074	4.404	15.81	18.55	21.03	23.34	24.05	26.22	28.3	30.96	32.91
13	3.565	5.009	16.99	19.81	22.36	24.74	25.47	27.69	29.82	32.54	34.53
14	4.075	5.629	18.15	21.06	23.69	26.12	26.87	29.14	31.32	34.09	36.12
15	4.601	6.262	19.31	22.31	25	27.49	28.26	30.58	32.8	35.63	37.7
16	5.142	6.908	20.47	23.54	26.3	28.85	29.63	32	34.27	37.15	39.25
17	5.697	7.564	21.62	24.77	27.59	30.19	31	33.41	35.72	38.65	40.79
18	6.265	8.231	22.76	25.99	28.87	31.53	32.35	34.81	37.16	40.14	42.31
19	6.844	8.907	23.9	27.2	30.14	32.85	33.69	36.19	38.58	41.61	43.82
20	7.434	9.591	25.04	28.41	31.41	34.17	35.02	37.57	40	43.07	45.32

الجمهورية الجزائرية الديمقراطية الشعبية

وزارة التعليم العالي والبحث العلمي

جامعة عبد الحميد بن باديس-مستغانم

كلية علوم الطبيعة والحياة

تصريح شرفي خاص بالالتزام بقواعد النزاهة العلمية

لإنجاز البحث

أنا الممضي أدناه،

الطالب(ة): بن برنو نور الهدى العالية رقم التسجيل الجامعي: 181937039315

الحامل لبطاقة التعريف الوطنية رقم: 405199265 والصادرة بتاريخ: 18.03.2023

المسجل بكلية علوم الطبيعة والحياة/ قسم: العلوم البيولوجية

التخصص : Génétique fondamentale et appliqué

والمكلف بإنجاز مذكرة ماستر بعنوان

Etude de la génétique des populations du daltonisme chez les étudiants de l'université

Abdelhamid Ibn Badis de Mostaganem

أصرح بشرفي أنني ألتزم بمراعاة المعايير العلمية والمنهجية ومعايير الأخلاقيات العلمية والنزاهة الأكاديمية المطلوبة في إنجاز البحث ، وأتحمل المسؤولية الشخصية عن كل المحتوى المتضمن في البحث المذكور أعلاه

التاريخ: 2025/06/29

إمضاء المعني:



ملحق القرار الوزاري رقم 933 المؤرخ في 28 جويلية 2016 الذي يحدد القواعد المتعلقة بالوقاية من السرقة العلمية ومكافحتها