



<http://portaildoc.univ-lyon1.fr>

Creative commons : Paternité - Pas d'Utilisation Commerciale -
Pas de Modification 2.0 France (CC BY-NC-ND 2.0)



<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/2.0/fr>



Université Claude Bernard  Lyon 1

INSTITUT DES SCIENCES ET TECHNIQUES DE LA READAPTATION

Directeur Docteur Xavier PERROT

ETUDE COMPARATIVE DE LA VISION BINOCULAIRE ET DE L'AMETROPIE ENTRE JUMEUX
DIZYGOTES ET MONOZYGOTES

MEMOIRE présenté pour l'obtention du

CERTIFICAT DE CAPACITE D'ORTHOPTISTE

par

GUILBAUD Marjorie
et
GUIOT Séverine

Autorisation de reproduction

LYON, le

Professeur Ph. DENIS
Responsable de l'Enseignement
Mme C. CHAMBARD
Directrice des Etudes

N° (du permis d'imprimer)



Université Claude Bernard  Lyon 1

Président
Pr Frédéric FLEURY

Vice-président CFVU
M. CHEVALIER Philippe

Vice-président CA
M. REVEL Didier

Vice-président CS
M. VALLEE Fabrice

Directeur Général des Services
Mme MARCHAND Dominique

Secteur Santé

U.F.R. de Médecine Lyon Est
Directeur
Pr. RODE Gilles

U.F.R d'Odontologie
Directeur
Pr. BOURGEOIS Denis

U.F.R de Médecine Lyon-Sud
Charles Mérieux
Directrice
Pr BURILLON Carole

Institut des Sciences Pharmaceutiques
et Biologiques
Directrice
Pr VINCIGUERRA Christine

Département de Formation et
Centre de Recherche en Biologie
Humaine
Directeur
Pr SCHOTT Anne-Marie

Institut des Sciences et Techniques de
Réadaptation
Directeur
Dr Xavier PERROT

Comité de Coordination des
Etudes Médicales (CEM)
Pr COCHAT Pierre



Université Claude Bernard  Lyon 1

Secteur Sciences et Technologies

U.F.R. Des Sciences et Techniques des Activités Physiques et Sportives (S.T.A.P.S.)

Directeur

M. VANPOULLE Yannick

Institut des Sciences Financières et d'Assurance (I.S.F.A.)

Directeur

M. LEBOISNE Nicolas

Ecole Supérieure du Professorat et de l'Éducation

Directeur

M. MOUGNIOTTE Alain

UFR de Sciences et Technologies

Directeur

M. DE MARCHI Fabien

POLYTECH LYON

Directeur

Pr PERRIN Emmanuel

IUT LYON 1

Directeur

M. VITON Christophe

Ecole Supérieure de Chimie Physique Electronique de Lyon (ESCPE)

Directeur

M. PIGNAULT Gérard

Observatoire astronomique de Lyon

Directeur

Mme DANIEL Isabelle

Remerciements

Nous tenons tout d'abord à remercier le Professeur Denis, responsable de l'enseignement de l'école d'orthoptie.

Nous remercions également madame Chambard, directrice d'étude, ainsi que madame Lagedamont et monsieur Goutagny pour leur enseignement, leur soutien et leurs bons conseils tout au long de ces trois années d'études.

Un grand merci à notre maître de mémoire, Delphine Deroque qui nous a beaucoup aidées par sa présence, ses conseils et son implication dans la réalisation de notre mémoire.

Nous souhaitons aussi remercier le Professeur Burillon, chef de service d'ophtalmologie de l'hôpital Edouard Herriot, ainsi que toute son équipe d'ophtalmologistes, d'infirmiers, d'aides-soignants, de secrétaires et plus particulièrement les orthoptistes, qui ont participé à nos recherches de sujets.

Nous remercions tous les parents des jumeaux ayant répondu à nos messages et nos appels, sans qui ce mémoire n'aurait pas pu aboutir.

Enfin, nous avons chacune une pensée pour nos proches qui nous soutiennent au quotidien.

SOMMAIRE

Introduction	7
CONTEXTE THEORIQUE	
DEVELOPPEMENT DU SYSTEME VISUEL ET EXAMENS	8
I. Développement de l'œil et de la vision	8
<u>A. Développement de la vision monoculaire</u>	8
<i>a. Croissance du globe et processus d'emmétropisation</i>	8
<i>b. Développement de l'accommodation et de l'acuité visuelle</i>	8
<u>B. Développement de la vision binoculaire</u>	9
<i>a. Statique et motilité oculaire</i>	9
<i>b. Maturation de la vision binoculaire</i>	9
II. Examens objectifs de la vision et estimation de l'acuité visuelle	10
<u>A. Méthodes d'évaluation de la vision monoculaire et binoculaire</u>	10
<i>a. Technique du regard préférentiel et skiascopie</i>	10
<i>b. Examens de la vision binoculaire et des muscles oculomoteurs</i>	11
<u>B. Estimation des capacités visuelles de l'enfant</u>	13
<i>a. Acuité visuelle à l'âge préverbal</i>	13
<i>b. Acuité visuelle à l'âge verbal</i>	13
GROSSESSES GEMELLAIRES: FACTEURS DE RISQUES VISUELS	15
I. Les grossesses gémellaires	15
<u>A. Zygosité</u>	15
<i>a. Jumeaux monozygotes</i>	15
<i>b. Jumeaux dizygotes</i>	16
<u>B. Prématurité et ses facteurs de risques pour la vision</u>	16
<i>a. Age gestationnel et poids de naissance</i>	16
<i>b. Amétropies et strabismes</i>	18
II. Troubles du développement de la fonction visuelle	19
<u>A. Amétropies chez l'enfant</u>	19
<i>a. Amétropies et amblyopies réfractives</i>	19
<i>b. Génétique des amétropies</i>	21
<u>B. Strabismes fonctionnels et amblyopie</u>	22
<i>a. Strabismes et amblyopies strabiques</i>	22
<i>b. Génétique des strabismes</i>	23

CONTEXTE EXPERIMENTAL

COMPARAISON ENTRE JUMEAUX DIZYGOTES ET MONOZYGOTES	24
I. Matériel et méthode	24
A. <u>Type d'étude et méthode de recherche des patients</u>	24
B. <u>Population étudiée</u>	25
C. <u>Variables étudiées et tests statistiques</u>	25
II. Résultats et discussion	27
A. <u>Concernant les strabismes</u>	27
a. Proportions de strabismes chez les dizygotes et les monozygotes	27
b. Proportions des types de strabismes chez les dizygotes et les monozygotes	28
c. Proportions d'amblyopies strabiques traitées chez les dizygotes et les monozygotes	29
B. <u>Concernant les amétropies</u>	30
a. Proportions des « Bébé-Visions » physiologiques	30
b. Proportions des différentes amétropies des sujets âgés de plus de 5 ans chez les dizygotes et chez les monozygotes	31
C. <u>Concordances</u>	32
a. Concordance des strabismes	32
b. Concordance des amétropies	34
Conclusion	35
Bibliographie	36
Annexes	39

Introduction

Le strabisme a-t-il une origine génétique ? En 1899, Henri Parinaud, ophtalmologue français, fut le premier à constater que certaines formes de strabismes avaient une part héréditaire. Depuis, de nombreuses études ont été menées afin de mieux comprendre la part génétique des strabismes. Cependant, elles n'ont toujours pas permis de déterminer le mode de transmission ni le gène à l'origine de cette pathologie. Elles s'accordent sur une part génétique plus ou moins importante, mais d'autres facteurs, notamment environnementaux, seraient mis en cause. Qu'en est-il des amétropies? Tout comme le strabisme, deux facteurs joueraient un rôle majeur incontestable: l'hérédité et l'environnement. D'après les diverses études menées, la part plus ou moins importante de la génétique dépendrait du trouble réfractif (myopie, hypermétropie ou astigmatisme). Pour analyser les poids respectifs de l'environnement et de la génétique, les études portant sur les jumeaux sont idéales. En effet, les jumeaux monozygotes ont une constitution génétique similaire et partagent le même environnement depuis leur conception. Les jumeaux dizygotes eux, ont une constitution génétique différente mais partagent aussi un même environnement depuis leur conception.

Dans un premier temps, nous étudierons le développement du système visuel ainsi que les examens à pratiquer chez l'enfant. Nous aborderons ensuite les facteurs de risques visuels rencontrés lors des grossesses gémellaires. Dans un second temps, nous mènerons notre propre étude sur les jumeaux dizygotes et monozygotes afin de répondre au mieux à la question de la part génétique dans les différentes atteintes concernant la vision binoculaire (amétropies, strabismes, amblyopies...).

I. Développement de l'œil et de la vision

A. Développement de la vision monoculaire

a. Croissance du globe et processus d'emmétropisation

A la naissance, les performances de l'appareil visuel ne sont pas optimales : la vision monoculaire se développe jusqu'à l'âge de cinq ans. La maturation des structures de l'œil va conditionner le développement de ses qualités fonctionnelles.

La longueur axiale moyenne de l'œil chez le nouveau-né à terme correspond à une hypermétropie d'environ 20 dioptries. Pour former une image nette sur la fovéa, un système optique convergent très puissant est donc nécessaire pour compenser la faible longueur axiale. L'hypermétropie est partiellement corrigée par la cornée qui a une puissance supérieure à celle de l'adulte.

Du fait de la taille du globe, il est admis que l'enfant à terme est hypermétrope de 2 à 3 dioptries. Cette hypermétropie diminuera au cours des trois premières années. En effet, il existe un mécanisme de correction des imperfections de la réfraction pendant la croissance, qui aboutit à un équivalent sphérique proche de 0 dioptrie, combinant l'augmentation de la longueur axiale et l'augmentation du rayon de courbure de la cornée (ce qui correspond à une diminution de la puissance réfractive de la cornée), permettant aux rayons lumineux de se focaliser au niveau de la fovéola.

b. Développement de l'accommodation et de l'acuité visuelle

A l'âge de 3-4 mois, l'accommodation est excellente et même supérieure à celle de l'adulte : l'enfant peut voir net des objets situés à 5 cm seulement de ses yeux. La synergie accommodation-convergence se développe durant les 4 premiers mois mais reste très fragile jusqu'à l'âge de 3-4 ans.

L'acuité visuelle est la capacité de l'œil à discriminer deux points distincts, elle dépend de plusieurs facteurs : la maturation des photorécepteurs, la modification de la réfraction avec la croissance de l'œil et le développement de l'accommodation.

L'acuité visuelle progresse de la naissance jusqu'à l'âge de 5 ans selon les valeurs présentées dans le tableau ci-dessous :

Âge	Acuité visuelle
A la naissance	0,05 dixième
1 mois	de 0,1 à 0,5 dixième
2 mois	de 0,25 à 1 dixième
4 mois	1 dixième
9 mois	3 dixièmes
1 an	4 dixièmes
3 ans	7 dixièmes
5 ans	10 dixièmes

Tableau n°1: Acuité visuelle en fonction de l'âge [9]

B. Développement de la vision binoculaire

a. Statique et motilité oculaire

Le développement de la statique oculaire et de la motilité oculaire conditionnent celui de la vision binoculaire. Le nouveau né à terme est orthophorique, ses axes visuels sont parallèles. Vers l'âge de 2 à 3 mois, la motilité oculaire est normale dans toutes les directions

b. Maturation de la vision binoculaire

Le nouveau-né possède un potentiel génétique de binocularité évoluant jusqu'au sixième mois, avec la ségrégation des colonnes de dominance, l'émergence de cellules corticales à réponse binoculaire et de cellules à réponse stéréoscopique.

Le réflexe de fusion avec coordination binoculaire et le réflexe de convergence commencent à apparaître entre le premier et le troisième mois. La vision binoculaire et la vision stéréoscopique s'installent entre le troisième et le sixième mois. A l'âge de 6 mois, l'acuité stéréoscopique est de l'ordre de 1 minute d'arc.

La vision binoculaire se développe progressivement comme le montre le tableau ci-dessous:

Âge	Fonction binoculaire	Test utilisé
Entre 6 mois et 9 mois	Développement de la vision binoculaire	Lang I
3 ans	Entre 550 et 1200 secondes d'arc	Lang I
5 ans	140 secondes d'arc	Titmus
6 ans	80 secondes d'arc	Titmus
9 ans	40 secondes d'arc	Titmus

Tableau n°2: Développement de la vision binoculaire [9]

II. Examens objectifs de la vision et estimation de l'acuité visuelle

A. Méthodes d'évaluation de la vision monoculaire et binoculaire

a. Technique du regard préférentiel et skiascopie

Pour estimer l'acuité visuelle des jeunes enfants, la **technique du regard préférentiel** est la méthode la plus utilisée en clinique. Elle repose sur le fait que le bébé préfère fixer un stimulus structuré constitué de raies noires et blanches plutôt qu'une plage uniformément grise. Des cartes avec des raies noires et blanches de fréquences spatiales différentes sont présentées au bébé.

Caché derrière un paravent, l'orthoptiste observe la direction du regard du bébé lorsque les cartes lui sont présentées. La largeur des raies est diminuée jusqu'à ce que l'enfant ne les perçoive plus et fixe alors au hasard. Au-delà de l'âge d'un an, cet examen est souvent plus difficile car l'enfant est moins intéressé et moins attentif.



Illustration n°1: Test du « Bébé-vision »

Les enfants possèdent un pouvoir accommodatif très important. Pour déterminer leur réfraction de façon objective il est donc nécessaire d'instiller un cycloplégique qui permet de paralyser l'accommodation et de dilater la pupille. Pour ce faire, il bloque les réponses aux stimulations cholinergiques du sphincter de l'iris et du muscle ciliaire. Une fois l'œil mis au repos on peut utiliser un réfractomètre automatique ou pratiquer une skiascopie.

La **skiascopie** consiste à observer l'ombre pupillaire obtenue par la projection d'un faisceau lumineux sur l'œil. Cela permet de définir au mieux l'amétropie de l'enfant pour que sa correction optique soit bien adaptée et bien supportée.

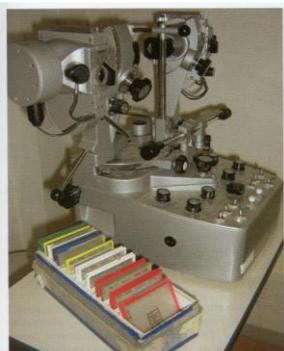
b. Examens de la vision binoculaire et des muscles oculomoteurs

La vision binoculaire est le phénomène cérébral qui, à partir de deux images, conduit à une seule et unique image. Pour l'obtenir il est indispensable que les yeux soient bien dans le même axe. Une vision binoculaire de bonne qualité nécessite la présence de trois niveaux:

- les perceptions simultanées
- la fusion
- la vision stéréoscopique

Pour déceler une déviation, il est d'abord possible de faire un **examen aux reflets** qui consiste à observer les reflets de l'ophtalmoscope dans les pupilles. Si les reflets sont asymétriques, alors il y a une déviation: si le reflet est décentré en nasal alors il est le signe d'une exotropie; s'il est décentré en temporal il est le signe d'une ésoptropie.

L'**Examen Sous Ecran** (ESE) permet aussi de mettre en évidence une éventuelle déviation. Il consiste à dissocier les yeux à l'aide d'un écran, pendant que l'enfant fixe un objet ou une lumière. Il est principalement pratiqué de près chez les enfants car la fixation de loin est difficile à obtenir. Si une déviation est observée, l'ESE permet aussi de connaître l'alternance du strabisme. En effet, si le strabisme est non alternant c'est un facteur de risque important d'amblyopie.



Le **synoptophore** permet d'examiner les trois degrés de la vision binoculaire, il peut être utilisé chez les enfants suffisamment grands et coopérants (3-4 ans).

Illustration n°2: Synoptophore

Pour tester la vision stéréoscopique, le **test de Lang** est présenté à l'enfant à environ 30 cm. S'il a une bonne vision stéréoscopique il verra en relief trois dessins (la voiture, l'étoile et le chat pour la carte du Lang I; la lune, la voiture et l'éléphant pour la carte du Lang II). Avant l'âge verbal la réaction de l'enfant est observée: s'il regarde précisément les trois dessins, ou s'il essaye d'attraper les dessins en relief alors le test est considéré positif pour son âge. Le test sera définitivement validé lorsqu'il pourra montrer et nommer les trois dessins. Il est possible que l'enfant ne soit pas intéressé par le test, il faudra juste réessayer plus tard, lors d'une prochaine consultation.



Illustration n°3: Test de Lang I

Chez les enfants de plus de 6 ans, il est possible d'utiliser les mêmes tests que pour les adultes comme le test de Wirt ou le test de TNO.



Illustration n°4 : Test de Wirt et Test de TNO

La **motilité oculaire** permet de vérifier le bon fonctionnement des muscles oculaires. Elle consiste à tester la poursuite horizontale, verticale et oblique. Des limitations musculaires peuvent alors être mises en évidence comme les paralysies congénitales de l'oblique supérieur. C'est lors de cet examen que les syndromes de Brown et de Stilling Duane sont dépistés.

Le **Punctum Proximum de Convergence** (PPC) consiste à rapprocher doucement un objet ou une lumière au plus proche du nez. La convergence doit être symétrique et de bonne amplitude.

B. Estimation des capacités visuelles de l'enfant

a. Acuité visuelle à l'âge préverbal

A l'âge préverbal, on peut estimer l'acuité visuelle grâce à la technique du regard préférentiel (cf page 10).

Le numéro de carte vu par le bébé correspond à une acuité visuelle comme le montre le tableau ci-dessous :

Carte n°	Acuité visuelle à 85 cm (en dixièmes)	Carte n°	Acuité visuelle à 85 cm (en dixièmes)
1	0,1	8	2,2
2	0,2	9	2,7
3	0,3	10	3,5
4	0,6	11	4,5
5	0,9	12	5,5
6	1,4	13	7
7	1,7		

Tableau n°3: Correspondance entre numéro de carte du « Bébé-vision» et acuité visuelle [9]

b. Acuité visuelle chez l'enfant à l'âge verbal

A l'âge verbal, à partir de 2-3 ans, l'enfant est capable de répondre aux optotypes: soit en s'exprimant verbalement, soit par appariement. L'acuité visuelle est mesurée de près à 33 centimètres et de loin à 2,5 mètres ou à 5 mètres selon les tests. Une acuité visuelle de 10/10^{èmes} de loin et de Parinaud 2 de près est considérée comme normale à partir de l'âge de 5 ans.

La reconnaissance de dessins, chiffres ou lettres permet de mesurer l'acuité visuelle morphoscopique. L'acuité visuelle angulaire, quant à elle, peut être mesurée avec le E test ou l'anneau de Landolt.

La planche **HRW** (Hess Rossano Weiss) est constituée de cercles dans lesquels se trouvent quatre dessins. Elle teste la vision de près chez les jeunes enfants.

Le **test de Rossano** est un test un peu plus compliqué car il faut que l'enfant soit capable de nommer les dessins. Il est donc utilisé pour tester l'acuité visuelle de près chez les enfants un peu plus grands.

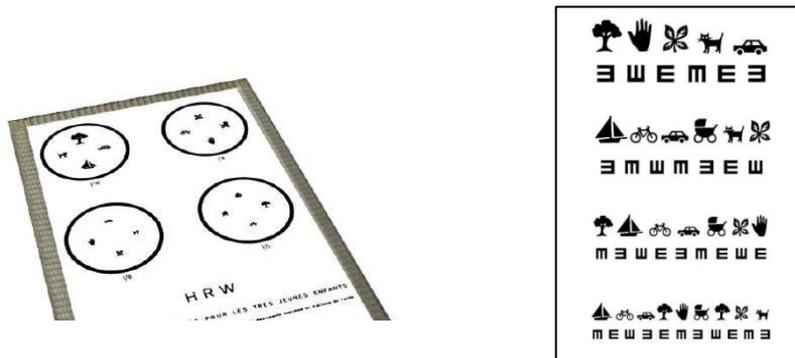


Illustration n°5 : Test HRW et Test de Rossano

L'acuité visuelle de loin est mesurée avec des optotypes d'images comme l'**échelle de Pigassou** (utilisée à 2,5 mètres) ou le **LEA test** (utilisés à 5 mètres). Les **chiffres** peuvent aussi être utilisés si l'enfant les connaît bien.



Illustration n°6 : Tests de Pigassou, Rossano Weiss et LEA test

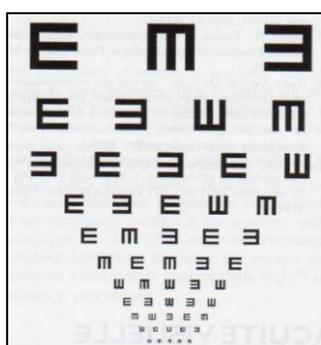


Illustration n°7 : E test

Chez les enfants plus grands (environ 4 ans) il est possible de réaliser le **E test** ou l'**anneau de Landolt** de loin et/ou de près qui mesurent une acuité visuelle angulaire.

I. Les grossesses gémellaires

Les grossesses gémellaires sont relativement rares, elles représentent 1 à 1,5 % des naissances [8].

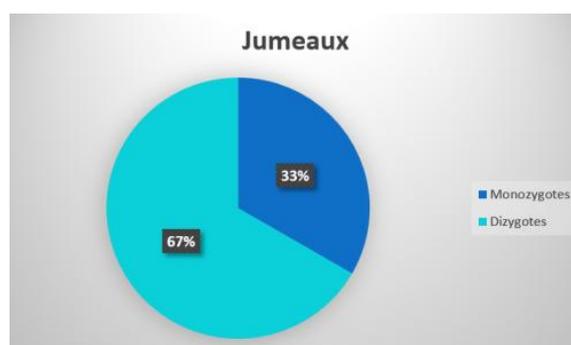
A. Zygosité

a. Jumeaux dizygotes

Ils sont issus de la fécondation de deux œufs différents par deux spermatozoïdes différents. La maturation de deux follicules est liée à l'augmentation du taux de l'hormone folliculostimulante (FSH). D'autres conditions comme l'hérédité, l'ethnie, la saison, le niveau nutritionnel, l'âge parental ou le niveau de pollution de l'environnement agissent sur la fréquence de jumeaux dizygotes.

Les jumeaux dizygotes ont la moitié de leur patrimoine génétique en commun et peuvent être de même sexe ou de sexe différent. On dit qu'ils sont de faux jumeaux. Ils représentent près de 2/3 des naissances gémellaires.

Lorsque les jumeaux sont de même sexe, il est parfois difficile de savoir s'ils sont monozygotes ou dizygotes. La placentation est alors étudiée: si le placenta est monochorial alors les jumeaux sont monozygotes. S'il est dichorial il n'est pas possible de conclure sur la zygosité des jumeaux car les deux cas sont possibles. Cet examen des membranes ovulaires est le seul moyen certain de déterminer la monozygotie des jumeaux. Les autres méthodes, comme l'étude des marqueurs génétiques, permettent de conclure à la monozygotie qu'avec une probabilité plus ou moins grande, mais sans certitude.



Graphique n°1: Fréquence de la zygosité [INSEE]

b. Jumeaux monozygotes

Ils sont issus de la division d'un seul et même œuf fécondé par un seul spermatozoïde. La séparation de l'embryon en deux survient dans les 14 jours suivant la fécondation, c'est un phénomène accidentel rare qui concerne environ 0,5% des naissances [8]. Cette séparation a lieu plus ou moins tôt et permet de qualifier les jumeaux de:

- dichorioniques diamniotiques: séparation dans les 120 heures après la fécondation entre les stades zygote et morula.
- monochorioniques diamniotiques: séparation entre le 5^{ème} et le 8^{ème} jour après la fécondation au stade blastocyste. C'est le cas le plus fréquent.
- monochorioniques monoamniotiques: séparation après le 8^{ème} jour de fécondation.

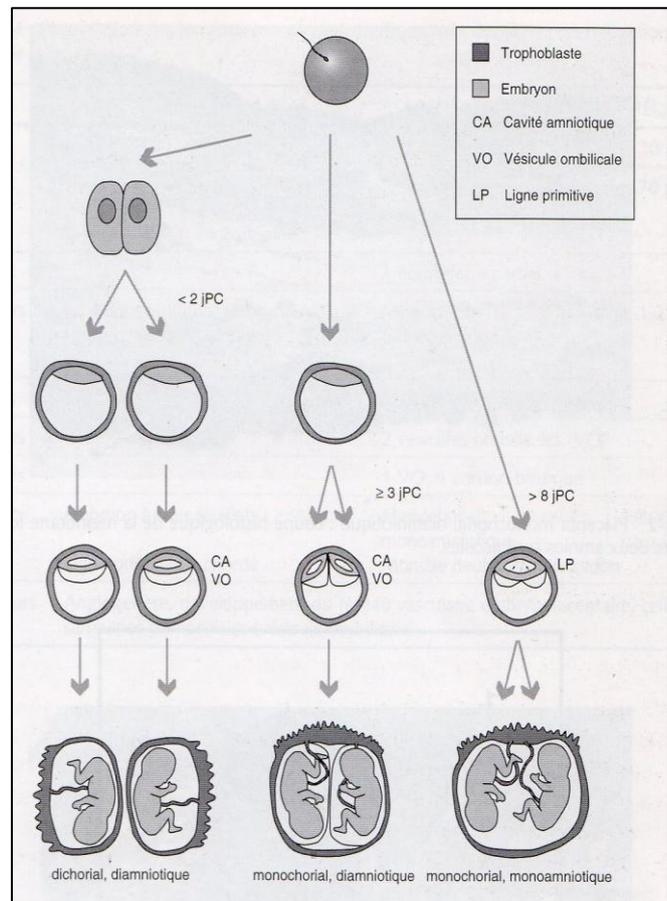


Illustration n°8: Placentation des jumeaux monozygotes [8]

Les jumeaux monozygotes partagent le même patrimoine génétique et sont obligatoirement de même sexe. On dit qu'ils sont de vrais jumeaux. Ils représentent environ 1/3 des naissances gémellaires.

B. Prématurité et ses facteurs de risques pour la vision

a. Age gestationnel et poids de naissance

La gestation est la période qui s'écoule entre la fécondation et l'accouchement, période pendant laquelle la femme est en aménorrhée (absence de menstruations). La

durée d'une grossesse se calcule en nombre de **semaines d'aménorrhée** (SA): elle est comprise entre 37 et 42 SA pour une grossesse normale. Pour les grossesses gémellaires la naissance doit se dérouler idéalement entre 37 et 38 SA. Tout accouchement avant 37 SA est considéré comme prématuré.

Degré de prématurité	Age gestationnel
Prématurés modérés	entre 32 et 36 SA
Grands prématurés	entre 28 et 31 SA
Très grands prématurés	moins de 28 SA

Tableau n°4 : Degrés de prématurité en fonction de l'âge gestationnel

Les grossesses gémellaires sont un facteur de risque de prématurité et environ 60% des jumeaux naissent prématurément [7]. L'hyperpression intra utérine que causent ces grossesses est responsable de contractions précoces et de rupture prématurée des membranes.

Dans le cadre d'une naissance prématurée, pour évaluer la croissance et le développement du bébé il faut apporter une correction à son âge: on parle alors d'âge corrigé. C'est l'âge que l'enfant aurait eu s'il était né à terme, il est donc inférieur à l'âge réel du nombre de semaines de prématurité.

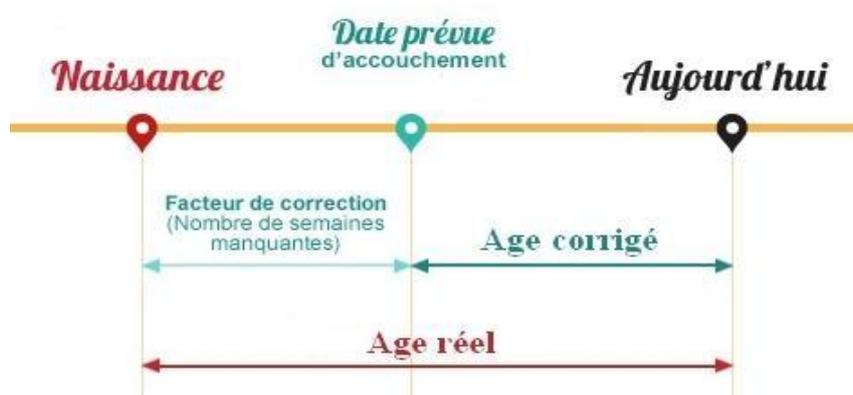


Illustration n°9: Age corrigé et Age réel

Pour une grossesse gémellaire, le **poids de naissance** moyen des jumeaux est de 2500g, soit environ 600g de moins qu'un enfant issu d'une grossesse unique [8]. Cette différence s'explique par le fait que le bébé grossit surtout en fin de grossesse et que les jumeaux naissent prématurément dans la majorité des cas.

Il existe une classification des poids de naissance:

Catégories	Poids de naissance
Faible poids	de 1500 à 2500g
Très faible poids	de 1000 à 1500g
Extrêmement faible poids	de 500 à 1000g

Tableau n°5 : Classification des poids de naissance

b. Amétropies et strabismes

Le prématuré est souvent myope dans la période néonatale, mais à l'âge de 6 mois, on ne retrouve aucune différence réfractive par rapport aux enfants nés à terme. Il en est de même pour l'astigmatisme, qui est souvent plus important à la naissance en cas de prématurité.

La rétinopathie des prématurés est une prolifération de vaisseaux anormaux au niveau de la rétine. Elle touche les bébés ayant un faible poids de naissance et pour lesquels une sur-oxygénation a été nécessaire. D'autre part c'est un facteur de risque de myopie.

En ce qui concerne la vision binoculaire, la prématurité est un facteur de risque du strabisme. En effet, le retard de croissance intra-utérin chez les enfants prématurés est un facteur qui augmente le risque de strabisme que ce soit pour les ésootropies ou les exotropies. De plus, les prématurés ayant eu une rétinopathie du prématuré ont un risque plus important de développer un strabisme. Plus elle est sévère, plus le risque d'apparition d'un strabisme est important.

	Fréquence
Strabisme dans la population générale	3 à 5 %
Strabisme chez les anciens prématurés	10 à 15 %

Tableau n°6 : Fréquence du strabisme dans la population générale et chez les anciens prématurés [28]

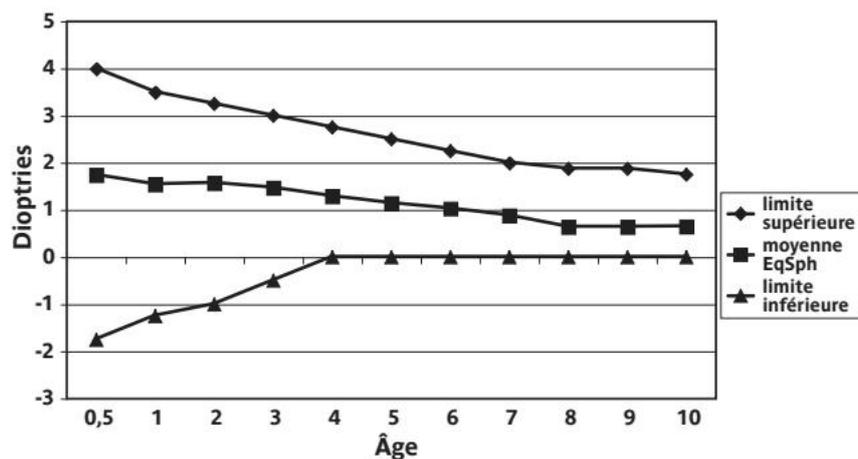
La prématurité et un faible poids de naissance augmentent le risque chez l'enfant de développer un strabisme et/ou une amblyopie. Plus la prématurité est grande, plus le risque est important. Il est donc essentiel de surveiller les enfants les plus à risque, c'est-à-dire ceux nés avant 32 SA et présentant un poids inférieur à 1500g à la naissance.

II. Troubles du développement de la fonction visuelle

A. Amétropies chez l'enfant

a. Amétropies et amblyopies réfractives

Vers l'âge de 4 mois, l'enfant présente une hypermétropie dite physiologique de l'ordre de 2 à 3 dioptries. Elle diminue rapidement au cours la première année puis progressivement et presque totalement dans le sens de l'emmétropie jusqu'à l'âge de 5 ans, grâce à la présence d'un phénomène actif d'emmétropisation. Ce parcours d'emmétropisation se poursuit jusqu'au début de l'adolescence. On parle de réfraction physiologique.



Graphique n°2 : Evolution de la réfraction physiologique en fonction de l'âge [13]

Entre 6 et 12 mois, si une hypermétropie supérieure à +3,75 dioptries persiste, le risque de voir apparaître une amblyopie et/ou un strabisme est important. En effet, les efforts d'accommodation perturbent le bon développement du couple accommodation-convergence, qui conditionne le bon équilibre oculomoteur.

La proportion de nouveau-nés présentant une faible myopie est de 4 à 6 %. La forte myopie touche 1 % d'entre eux, elle est qualifiée de néonatale ou congénitale. La myopie de la première année de vie peut régresser temporairement mais elle réapparaît souvent au cours de l'enfance, vers 6-8 ans, surtout si l'un des parents au moins est myope [12].

Un astigmatisme de l'ordre de 0,75 ou 1 dioptrie est présent chez 40 % à 60 % des enfants de 0 à 5 mois. Il peut être congénital et varier très peu au cours de la vie. Entre 2 et 4 ans cette proportion baisse de 20 % [12].

Défaut réfractif (dioptries)	Fréquence (%)
Hypermétropie > + 3,00	16
Astigmatisme > 0,75	40 à 60
Myopie faible Myopie forte	4 à 6 1
Anisométrie > 1,00	5

Tableau n°7 : Fréquences des amétropies entre 9 et 12 mois [12]

L'amblyopie fonctionnelle correspond à une faible acuité visuelle sans anomalie apparente de la rétine ou des voies visuelles. Elle est réversible jusqu'à l'âge de 6 ans environ, période pendant laquelle un traitement par occlusion est possible. Cette faible acuité visuelle est due à une stimulation visuelle mal transmise au cerveau. Le cerveau, recevant une image floue venant d'un des deux yeux, va neutraliser cette image. Ainsi, l'acuité visuelle d'un ou des deux yeux ne se développera pas.

Il faut une différence d'acuité visuelle supérieure à 2/10 entre les deux yeux pour parler d'amblyopie fonctionnelle.

Degrés d'amblyopie	Acuité visuelle
légère	6 à 7/10 ^{ème}
moyenne	2 à 5/10 ^{ème}
profonde	inférieure ou égale à 1/10 ^{ème}

Tableau n°8: Les différents degrés d'amblyopie fonctionnelle

Les troubles de la réfraction unilatéraux entraînent une anisoacuité (différence d'acuité visuelle entre les deux yeux) et donc une amblyopie sur l'œil avec la correction la plus élevée. On parle alors d'amblyopie par anisométrie.

La cause la plus fréquente est l'astigmatisme unilatéral, surtout s'il est associé à un autre défaut réfractif. L'amblyopie liée à la myopie forte unilatérale est généralement moins sévère que celle liée à l'hypermétropie forte.

La cause la plus fréquente d'amblyopie réfractive bilatérale est l'hypermétropie forte. Elle est souvent dépistée et traitée tardivement car l'enfant se contente d'une acuité visuelle de 3 à 6/10^{ème} suffisante pour ses activités.

Amétropies	Valeurs (dioptries)
Hypermétropie	> + 3,75
Astigmatisme	> + 1,75
Myopie	> - 2,00
Anisométrie	> + 1,00

Tableau n°9 : Facteurs de risque d'amblyopies

b. Génétique des amétropies

Les études sur la génétique de l'hypermétropie et de l'astigmatisme sont peu nombreuses mais elles confirment une part génétique.

En effet, il a été démontré que la présence d'antécédents de troubles de la réfraction au sein de la famille est un facteur de risque de voir apparaître une amétropie qui peut elle-

même engendrer une amblyopie et un strabisme; c'est le cas de l'hypermétropie forte. En ce qui concerne les hypermétropies de moins de 7 dioptries, les gènes AIPL1 et RPGRIP1 seraient impliqués. L'hypermétropie de plus de 7 dioptries serait le fait de mutations du gène GUCY2D [3].

En ce qui concerne l'astigmatisme, plusieurs études ont montré qu'il pouvait être transmis de façon héréditaire mais que l'environnement avait une influence plus importante. Les dernières études sont en faveur d'une transmission dominante autosomique (le caractère est porté sur un chromosome non sexuel, et la présence d'un seul allèle muté suffit pour qu'il se manifeste).

De nombreuses études génétiques ont été menées sur la myopie. Elles mettent nettement en évidence l'influence de facteurs génétiques dans cette amétropie mais son mode de transmission reste encore mal connu. Si un des parents est myope le risque que l'enfant le soit aussi est multiplié par 1,7. Si les deux parents sont myopes, l'enfant a 4,6 fois plus de risques de l'être aussi [9]. Aujourd'hui, 5 loci autosomiques responsables de la myopie forte familiale (au-delà de 6 dioptries) ont été découverts. Des facteurs environnementaux comme le manque de lumière naturelle ou une stimulation excessive de la vision de près augmenteraient les risques de myopie. Les naissances prématurées, multiples et les complications post-natales augmentent aussi le risque de myopie.

B. Strabismes fonctionnels et amblyopies strabiques

a. Strabismes et amblyopies strabiques

Les strabismes sont caractérisés par leur sens de déviation et leur âge d'apparition. On parle d'ésotropie lorsque la déviation strabique est convergente et d'exotropie lorsqu'elle est divergente. Les ésotropies représentent la majorité des strabismes: $4/5^{\text{ème}}$ de la totalité des strabismes. Les strabismes congénitaux sont présents dès la naissance, ils sont dus soit à une paralysie oculomotrice congénitale, soit à la présence d'un syndrome de rétraction (comme le Stilling-Türk-Duane ou le Brown). On parle de strabisme précoce lorsqu'il apparaît avant l'âge de 6 mois mais n'était pas présent à la naissance. Le strabisme tardif, lui, apparaît après l'âge de 1 an. Les strabismes les plus fréquemment rencontrés chez le jeune enfant sont les ésotropies accommodatives et les exotropies intermittentes.

Le strabisme est la cause la plus fréquente d'amblyopie fonctionnelle. La déviation oculaire entraîne la compétition entre deux images différentes et mène à la neutralisation de l'œil dévié. Si le strabisme est non alternant, c'est-à-dire que la fixation oculaire est non alternante, il engendrera une amblyopie fonctionnelle sur l'œil dévié. Ainsi, en l'absence de traitement, il génèrera une amblyopie chez 50% des strabiques.

	Risques d'amblyopie
Esotropies	65 à 75 %
Exotropies	10 à 15 %

Tableau n°10 : Risques d'amblyopie en fonction du type de déviation [19]

Toutefois, aucune corrélation n'est retrouvée entre la profondeur de l'amblyopie et l'angle du strabisme.

b. Génétique des strabismes

L'incidence des formes familiales d'**ésotropies** varie de 13 à 65%, toutes formes d'ésotropies confondues. La fréquence des formes familiales entre parents et enfants est variable en fonction du type d'ésotropie : 26% d'hérédité pour l'ésotropie accommodative et 15% pour l'ésotropie congénitale. Le mode de transmission des ésotropies n'est à ce jour pas encore bien connu mais les études réalisées sont en faveur d'un mode autosomique dominant (le caractère est porté sur un chromosome non sexuel et la présence d'un seul allèle muté suffit pour qu'il se manifeste). Concernant les gènes, un locus de susceptibilité pour le strabisme a été retrouvé sur le chromosome 7, en 7p221 dans une famille d'ésotropie [3].

La fréquence des formes familiales d'**exotropies** entre parents et enfants est de 4%. Le mode de transmission des exotropies serait dominant autosomique. La myopie, également héréditaire aurait un rôle dans le développement des exotropies [3].

I. Matériel et méthode

A. Type d'étude et méthode de recherche des patients

Nous avons mené une étude rétrospective en consultant les dossiers ophtalmologiques pédiatriques de l'hôpital Edouard Herriot de Lyon. Le but était de déterminer la part génétique des strabismes et des amétropies en comparant les jumeaux dizygotes et monozygotes.

Chez les jumeaux monozygotes, si une discordance (un seul jumeau touché) est retrouvée, le caractère étudié serait par conséquent d'origine environnementale et non pas génétique.

Les études comparatives consistent à évaluer le taux de concordance d'un caractère (les deux jumeaux sont touchés) chez les jumeaux monozygotes et dizygotes. On peut en conclure qu'un taux de concordance plus élevé chez les monozygotes que chez les dizygotes est en faveur d'un élément génétique.

Dans les dossiers, les données orthoptiques et réfractives recueillies ont été (cf Annexe 1 p39) :

- Zygosité des jumeaux
- Présence ou non de strabisme
- Type de strabisme
- Présence ou non d'un traitement d'amblyopie
- Acuité visuelle
- Réfraction objective ou subjective

La zygosité des jumeaux n'apparaissait dans aucun des dossiers. Il a été nécessaire de contacter tous les parents des jumeaux de même sexe. Pour cela, nous leur avons envoyé un message écrit leur présentant notre étude et leur demandant les informations manquantes. Sans réponse de leur part, nous les avons contactés par téléphone les jours suivants. Cette information ne s'appuie donc pas sur des preuves scientifiques.

B. Population étudiée

80 paires de jumeaux dizygotes et 16 paires de jumeaux monozygotes soit un total de 192 sujets ont été retenus. Chez les dizygotes il y a 48% de filles et 52% de garçons. Chez les monozygotes il y a 31% de filles et 69% de garçons (cf annexe 2 p40). Les sujets sont âgés de 8 mois à 11 ans.

Pour les sujets dont les détails de la naissance étaient notés dans les dossiers, les naissances se sont déroulées entre 25 et 39 SA. Aussi bien chez les monozygotes que chez les dizygotes, le taux de prématurité est de 60% (cf annexe2 p40). Les poids de naissances étaient compris entre 0,634 kg et 3,750 kg.

Les cas suivants ont été exclus de notre étude :

- Jumeaux dont la zygosité n'est pas connue
- Jumeaux dont les parents n'ont pas répondu à nos appels et nos messages
- Triplés
- Pathologies et syndromes oculaires : colobomes iriens et chorioretiniens, cataractes et glaucomes congénitaux, syndrome de Peters, Syndrome de Stilling-Duane
- Œil unique
- Autres syndromes : Angelman, polymalformatifs

C. Variables étudiées et tests statistiques

Concernant les strabismes, dans un premier temps nous avons comparé les pourcentages de sujets atteints de strabisme chez les dizygotes et les monozygotes. Nous avons ensuite comparé les proportions d'ésotropies et d'exotropies parmi les sujets strabiques chez les dizygotes et les monozygotes. Et enfin nous avons comparé les proportions de traitement d'amblyopie chez les dizygotes et les monozygotes, parmi les sujets strabiques.

Concernant les amétropies, nous avons étudié séparément les bébés entre 7 et 18 mois et les enfants de plus de 5 ans. Nous n'avons pas retenu les résultats des enfants entre 18 mois et 4 ans car, à ces âges, la coopération est difficile et les tests manquent de fiabilité. Pour les plus de 5 ans, nous avons calculé la répartition des différentes amétropies dans les deux groupes.

Enfin, nous avons pu comparer les pourcentages de concordance du strabisme. Nous avons noté une concordance lorsque la déviation était dans le même sens (ésotropie/exotropie) et sur le même œil des deux jumeaux.

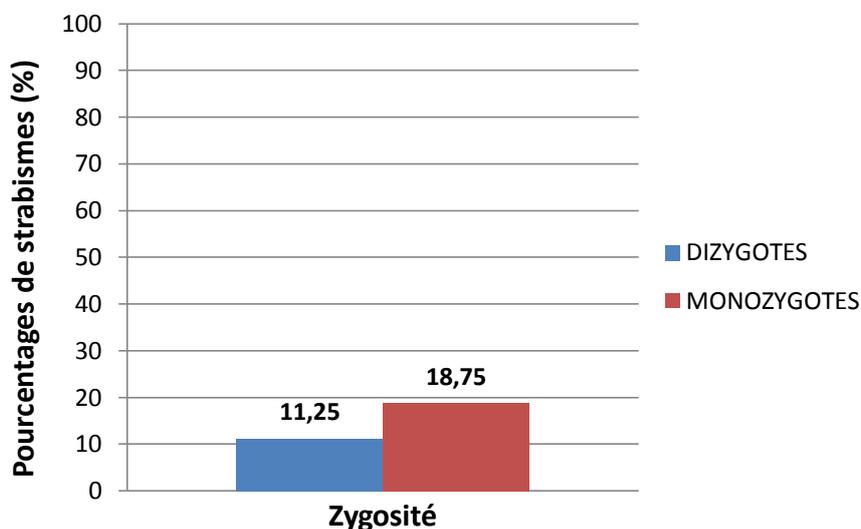
Ensuite, nous avons comparé les pourcentages de concordance des amétropies. Pour ce faire, nous avons pris en compte les sphères équivalentes. Il nous a fallu d'abord comparer l'écart de sphère équivalente entre les yeux droits des deux jumeaux, puis entre les yeux gauches des deux jumeaux. Nous avons noté une concordance lorsque l'écart de sphère équivalente était inférieur à 1 dioptrie pour les deux yeux.

Pour comparer les pourcentages et savoir s'ils sont significativement différents ou non, nous avons utilisé le test de la probabilité exacte de Fisher ou le test du Khi-deux.

II. Résultats et discussion

A. Concernant les strabismes

a. Proportions de strabismes chez les dizygotes et les monozygotes

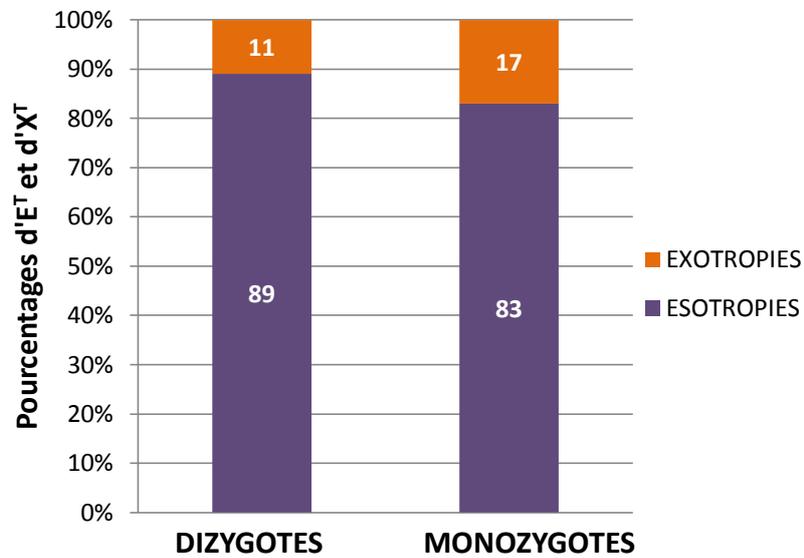


Graphique n°3 : Pourcentages de strabismes en fonction de la zygosité (cf annexes 3,4 et 5 p.41)

La fréquence du strabisme ne varie pas selon la zygosité des jumeaux. D'un point de vue statistique, il n'y a pas de différence significative entre les deux pourcentages trouvés.

La fréquence du strabisme dans les groupes de monozygotes et de dizygotes est supérieure à la fréquence du strabisme dans la population générale qui est de 3 à 5 %. Ce résultat peut s'expliquer par le fait que notre échantillon n'est pas représentatif de la population générale : en effet il est composé d'enfants ayant été amenés à consulter car ils avaient des facteurs de risques de strabisme (antécédents familiaux, prématurité, faible poids de naissance...). Une autre hypothèse peut être qu'il y a plus de strabismes dans la population gémellaire.

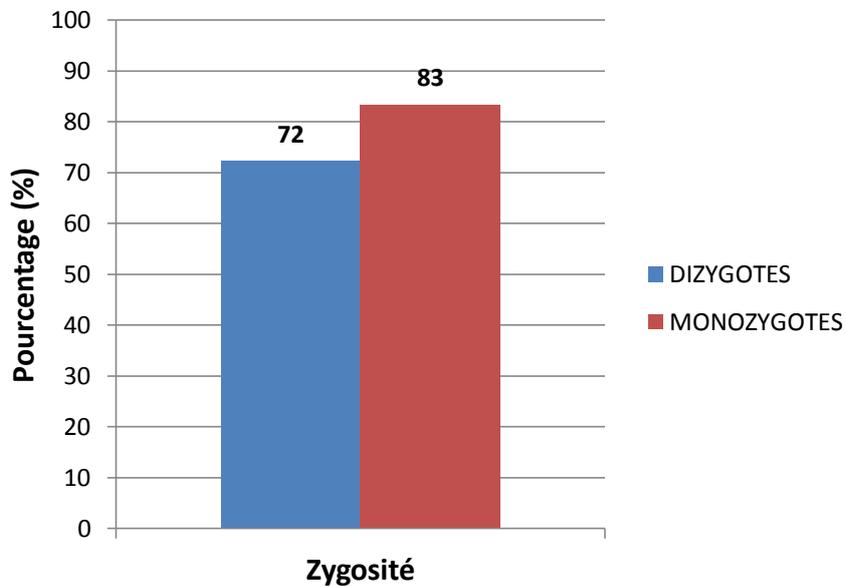
b. Proportions des types de strabismes chez les dizygotes et les monozygotes



Graphique n°4 : Pourcentages d'ésotropies (E^T) et d'exotropies (X^T) en fonction de la zygosité (cf annexe 6 p45)

Les proportions d'ésotropies et d'exotropies ne varient pas selon la zygosité des jumeaux. Les pourcentages ne sont pas significativement différents. Dans les deux groupes de notre population, les fréquences d'ésotropies et d'exotropies sont proches de celles de la population générale (80 % d'ésotropies et 20% d'exotropies).

c. Proportions d'amblyopies strabiques traitées chez les dizygotes et les monozygotes



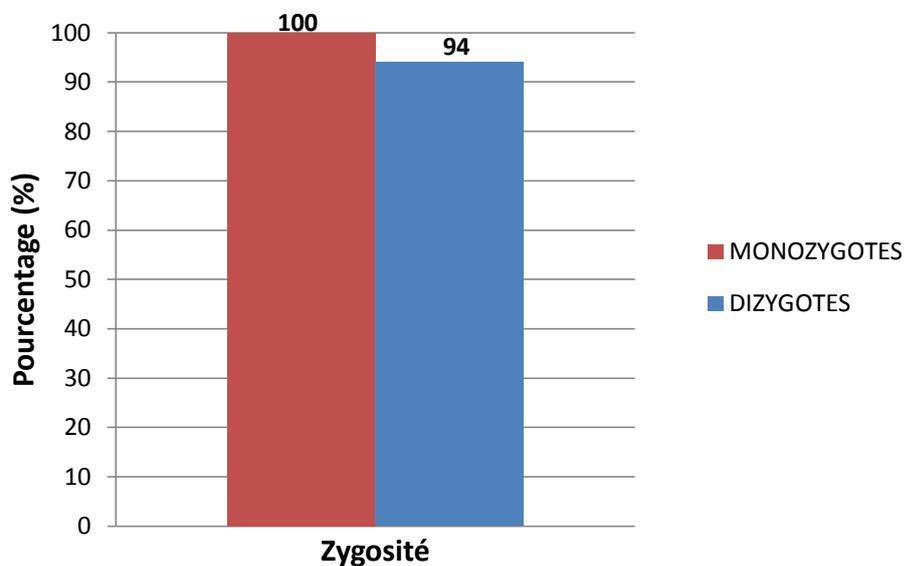
Graphique n°5 : Pourcentages de traitements d'amblyopies en fonction de la zygosité (cf annexe 7 p46)

La fréquence d'amblyopies strabiques ne varie pas selon la zygosité des jumeaux.

La fréquence d'amblyopies strabiques dans les groupes de monozygotes et de dizygotes est supérieure à la fréquence d'amblyopies dans la population générale strabique, soit 50%. Cela pourrait s'expliquer par une proportion légèrement plus importante d'ésotropies dans nos deux groupes étudiés, l'ésotropie étant plus amblyogène que l'exotropie.

B. Concernant les amétropies

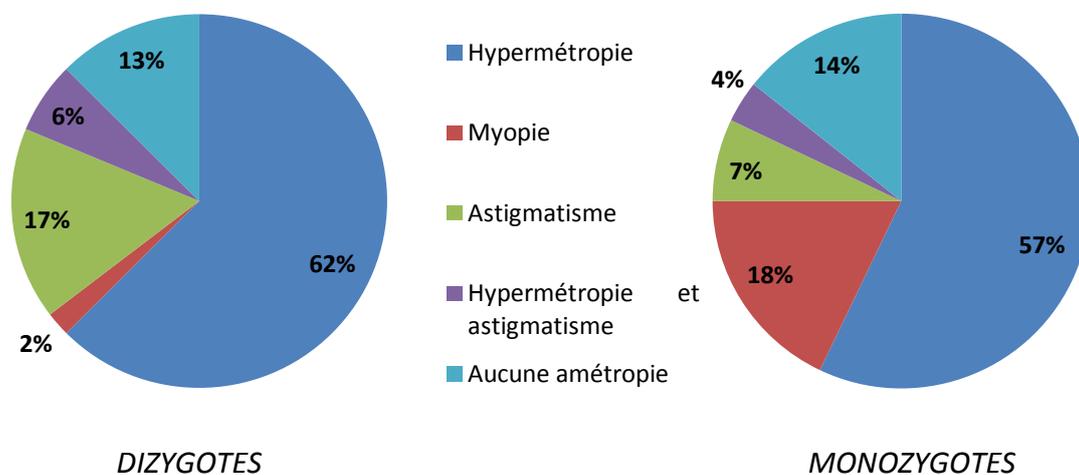
a. Proportions des « Bébé-visions » physiologiques



Graphique n°6 : Pourcentages de « Bébé-visions » physiologiques en fonction de la zygosité (cf annexes 8, 9 et 10 p.47)

La proportion de « Bébé-visions » physiologiques ne varie pas selon la zygosité. Nous avons considéré comme non physiologiques les tests de « Bébé-vision » où une différence supérieure à deux cartes entre les deux yeux était présente. Les acuités visuelles mesurées sont souvent inférieures à celles données par la littérature : l'iso-acuité est donc le critère principal recherché lors de ce test.

b. Proportions des différentes amétropies des sujets âgés de plus de 5 ans chez les dizygotes et chez les monozygotes

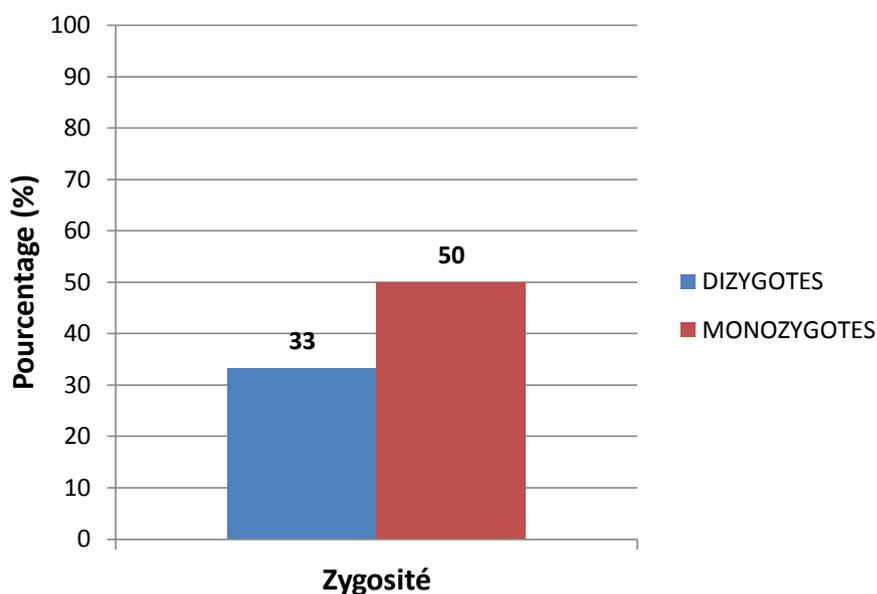


Graphique n°7: Distribution des différentes amétropies chez les dizygotes et les monozygotes (cf annexes 11 p.50, 12 p.51 et 15 p.54)

Les proportions des types d'amétropies dans les deux groupes ne diffèrent pas significativement sauf pour la myopie où une proportion plus grande est retrouvée chez les monozygotes. Ce résultat peut s'expliquer par le déséquilibre du nombre de sujets chez les monozygotes et chez les dizygotes : nous avons comparé 7 paires de monozygotes à 24 paires de dizygotes. Nous supposons qu'avec autant de monozygotes que de dizygotes nous aurions trouvé un taux de myopie similaire dans les deux populations.

C. Concordances

a. Concordance des strabismes



Graphique n°8 : Pourcentages de concordance de strabisme en fonction de la zygosité (cf annexes 13 p.52, 14 p.53, 16 p.59)

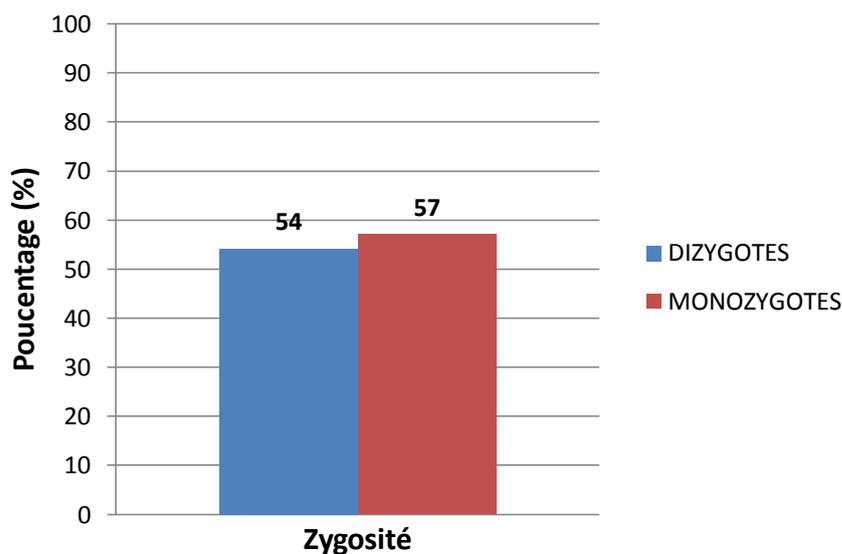
Notre étude ne met pas en évidence d'origine génétique dans le strabisme. Le taux de concordance du strabisme plus élevé chez les jumeaux monozygotes que chez les jumeaux dizygotes est en faveur d'un élément génétique. Cependant, dans notre étude, les tests statistiques que nous avons réalisés ont mis en évidence que la concordance du strabisme ne diffère pas significativement entre les dizygotes et monozygotes. Si nous avions eu un échantillon plus important de monozygotes, la différence aurait peut être été significative.

Auteur(s) de l'étude, année et nombre de paires de jumeaux	Concordance chez les MZ (%)	Concordance chez les DZ (%)
Richter (1967) 7 MZ et 21 DZ	86	29
Wei (1987) 17 MZ et 5 DZ	76	20
Waardenburg (1961) 76 MZ et 47 DZ	76	9
Matsuo et al (2002) 16 MZ et 11 DZ	75	36
Paul , Ohardage (1994) 206 MZ et 130 DZ [3]	73	35
Reynolds & Wackerhagen (1986) 6 MZ et 5 DZ	67	40
Etude Hôpital E. Herriot (2017) 4 MZ et 12 DZ	50	33
Kvapilikova (1969) 3 MZ et 3 DZ	33	0
Weekers, Moreau, Hacourt (1956) 7 MZ et 8 DZ	14	25

Tableau n°11 : Comparaison de nos résultats avec la littérature [31]

Nos résultats suivent la même tendance que la majorité des études de la littérature, avec un taux de concordance de strabisme bien supérieur chez les monozygotes que chez les dizygotes.

b. Concordance des amétropies



Graphique n° 9: Pourcentages de concordance des amétropies en fonction de la zygosité (cf annexe 17 p 61)

Notre étude ne met pas en évidence d'origine génétique dans les amétropies, tous types confondus. Notre étude montre qu'environ une paire de jumeaux sur deux, qu'elle soit monozygote ou dizygote, possède le même trouble de la réfraction. Cela ne met pas en évidence de part d'hérédité dans les amétropies car la différence entre les deux groupes n'est pas significative.

Nos résultats diffèrent des études de jumeaux concernant les amétropies [3], [13], [32] qui ont démontré une concordance bien supérieure chez les monozygotes par rapport aux dizygotes.

Notre étude avait pour but de mettre en évidence une éventuelle origine génétique dans les amétropies, tous types confondus. Cela n'étant pas le cas, il serait intéressant d'étudier séparément les concordances de chaque type d'amétropie.

Conclusion

En conclusion, notre étude ne met pas clairement en évidence de part génétique dans les strabismes et les amétropies. Cependant, pour les strabismes, le taux de concordance a tendance à être plus élevé chez les monozygotes. Pour le confirmer ou l'infirmer, il faudrait compléter cette étude avec une population de monozygotes plus importante.

Certains de nos sujets monozygotes présentent des différences alors qu'ils partagent une constitution génétique similaire. Cela écarte donc une origine exclusivement génétique car toute différence entre deux jumeaux monozygotes est d'origine environnementale.

La vision des jumeaux peut donc être influencée par de nombreux facteurs environnementaux tels que: le déroulement de la grossesse (infection, alcool, tabac...), les conditions obstétricales (césarienne, forceps, âge gestationnel, poids de naissance, suroxygénation...), le mode de vie (saison de naissance, temps d'exposition à la lumière naturelle, temps passé à focaliser sur les objets proches, alimentation...).

Des études plus poussées sur les facteurs environnementaux permettraient d'élucider la mystérieuse origine des strabismes et amétropies.

Bibliographie

Livres

1. BESNARD Marie-José. (2006) *Orthoptie pratique*. Paris : A & J Pêchereau.
2. DE LAAGE DE MEUX Patrice. (2003) *Ophthalmologie pédiatrique*. Paris: Masson.
3. DUFIER Jean-Louis et KAPLAN Josseline. (2005) *Oeil et génétique*. Paris: Masson.
4. JEANROT Nicole et François. (2011) *Manuel de strabologie, aspects cliniques et thérapeutiques*. Paris: Elsevier Masson.
5. MORTON E.Smith, MARYLIN C.Kincaid, CONSTANCE E.West. (2004) *Anatomie et réfraction*. Paris: Elsevier Masson.
6. PECHEREAU Alain, DENIS Danièle, SPEEG-SCHATZ Claude. (2013) *Strabisme*. Paris: Elsevier Masson.
7. PONS Jean-Claude, FRYDMAN René. (1998) *Les jumeaux*. Paris : Presses Universitaires de France.
8. PONS Jean-Claude, CHARLEMAINE Christiane et PAPIERNIK Emile.(2000) *Les grossesses multiples*. Paris: Flammarion.
9. SPEEG-SCHATZ Claude et DUREAU Pascal. (2014) *Examen ophtalmo-pédiatrique*. Paris: Lavoisier.
10. URVOY Martine, LE BERRE Carole, LE MAREC Bernard. (1992) *Ophthalmologie de l'enfant, neurologie et génétique*. Marseille: Diffusion Générale de Librairie.
11. VOYER Marcel et MAGNY Jean-François. (1998) *Prématurité; Le préterme*. Paris: Elsevier.

Colloques et rapports

12. ARNAUD Catherine, BURSZTYN Joseph, CHARLIER Jacques, DEFOORT-DELLHEMMES Sabine, KAPLAN Josseline et coll. *Déficits visuels, Dépistage et prise en charge chez le jeune enfant* : 2002. Paris : Institut National de la Santé Et de la Recherche Médicale.
13. CLERGEAU Guy. *La réfraction de l'enfant : Cahiers de Sensorio-motricité*, Nantes, 2007. Paris : A & J Pêchereau.
14. PECHEREAU Alain. *Bases cliniques de la sensorio-motricité oculaire* : Cahiers de Sensorio-motricité, Nantes, 1998. Paris : A Pêchereau.

15. PECHEREAU Alain. *Le strabisme accommodatif* : Cahiers de Sensorio-motricité, Nantes, 2003. Paris : A Péchereau et B Richard.
16. PECHEREAU Alain. *Le strabisme de A à Z* : Cahiers de Sensorio-motricité, Nantes, 2006. Paris : A & J Péchereau.
17. PECHEREAU Alain. *L'amblyopie* : Cahiers de Sensorio-motricité, Nantes, 2007. Paris : A & J Péchereau.
18. QUERE Maurice-Alain. *Exotropies* : Cahiers de Sensorio-motricité, Nantes, 1993. Paris : MA Quéré.
19. QUERE Maurice-Alain. *Les amblyopies fonctionnelles* : Cahiers de Sensorio-motricité, Nantes, 1994. Paris : A Péchereau.
20. QUERE Maurice-Alain, PECHEREAU Alain. *Esotropies* : Cahiers de Sensorio-motricité, Nantes, 1996. Paris : A Péchereau.

Articles

21. BLOUZA J, LOUKIL I, MHENNI A, KHAYATI L, MALLOUCHE N et coll. Prise en charge de l'hypermétropie de l'enfant. *Journal Français d'ophtalmologie* 2007, 30 (3) : 255-259
22. BOURCIER-BAREIL F, LECUYER AI, BUREL B et DELPLACE MP. Intérêt du Bébé-Vision dans le dépistage de masse de l'amblyopie strabique et anisométrique du nourrisson. *Journal Français d'Ophtalmologie* 2001, 24 : 1034-1039
23. BUI QUOC E et MILLERET C. Origins of strabismus and loss of binocular vision. *Frontiers In Integrative Neuroscience* 2014, 8 (71): 1-19
24. CLERGEAU G. Amétropies de l'enfant et leurs évolutions (myopie, hypermétropie, astigmatisme). *La revue du praticien* 2007, 57 :2009-2013
25. DIRANI M, CHAMBERLAIN M, GAROUFALIS P, CHEN C, H.GUYMER R et coll. Refractive errors in twin studies. *Twin research and human genetics* 2006, 9: 566-572
26. LYHNE N, SJOLIE AK, OHM KYVIK K, GREEN A. The importance of genes and environment for ocular refraction and its determiners: a population based study among 20-45 year old twins. *Br J Ophthalmol* 2001, 85: 1470-1476
27. MOHN G et VAN HOF-VAN HUIN J. Development of the monocular and binocular visual fields of human infants during the first year of life. *Clinical visual science* 1986, 1:51-64
28. NIESSEN F. Diagnostic et traitement du strabisme chez l'ancien prématuré. *Médecine thérapeutique et pédiatrie* 2000, 3 (4) : 287-292
29. TELLER DY. Visual development. *Vision research* 1986, 26:1483-1506

30. VALLURI S, MINKOVITZ JB, BUDAK K, ESSARY LR, WALKER RS et coll. Comparative corneal topography and refractive variables in monozygotic and dizygotic twins. *Am J Ophthalmol* 1999, 127 : 158-16
31. WILMER J, BACKUS B. Genetic and environmental contributions to strabismus and phoria: evidence from twins. *Vision research* 2009, 49 (20): 2485-2493
32. TEIKARI et al. Heritability estimate for refractive errors, a population-based sample of adult twins. *Genetic epidemiology* 1988, 5 (3): 137-209

Annexe 1 : Fiche récapitulative des informations des jumeaux

NOM :

<p>N° tél : _____</p> <p>Adresse : _____</p>	<p>DDN : _____</p> <p>Né(e)s à SA _____</p> <p>ATCD familiaux : _____</p>
<p>Prénom : _____</p> <p>PN : _____ kg</p> <p>ATCD ophtalmo/généraux : _____</p> <p>Date du 1^{er} examen : _____ (âge : _____)</p> <p>ESE : _____</p> <p>PPC : _____</p> <p>Lang : _____</p> <p>MO : _____</p> <p>AOE/ Synoptophore : _____</p> <p>AV OD : _____</p> <p>avec : _____</p> <p>Ttt amblyopie ? OUI / NON _____</p>	<p>Sexe M / F</p> <p>Prénom : _____</p> <p>PN : _____ kg</p> <p>ATCD ophtalmo/généraux : _____</p> <p>Date du 1^{er} examen : _____ (âge : _____)</p> <p>ESE : _____</p> <p>PPC : _____</p> <p>Lang : _____</p> <p>MO : _____</p> <p>AOE/ Synoptophore : _____</p> <p>AV OD : _____</p> <p>avec : _____</p> <p>Ttt amblyopie ? OUI / NON _____</p>
<p>Date du dernier examen : _____ (âge : _____)</p> <p>ESE : _____</p> <p>AOE/ Synoptophore : _____</p> <p>AV OD : _____</p> <p>avec : _____</p>	<p>Date du dernier examen : _____ (âge : _____)</p> <p>ESE : _____</p> <p>AOE/ Synoptophore : _____</p> <p>AV OD : _____</p> <p>avec : _____</p>

Annexe 2 : Calculs de pourcentages chez les dizygotes et les monozygotes

Pourcentages de filles et de garçons

DIZYGOTES

$$P_{\text{filles}} (\text{DZ}) = \frac{77}{160} \times 100 = 48\%$$

$$P_{\text{garçons}} (\text{DZ}) = \frac{83}{160} \times 100 = 52\%$$

MONOZYGOTES

$$P_{\text{filles}} (\text{MZ}) = \frac{10}{32} \times 100 = 31\%$$

$$P_{\text{garçons}} (\text{MZ}) = \frac{22}{32} \times 100 = 69\%$$

Pourcentages de prématurés

DIZYGOTES

$$P_{\text{prématurité}} (\text{DZ}) = \frac{39}{65} \times 100 = 60\%$$

$$P_{\text{à terme}} (\text{DZ}) = \frac{26}{65} \times 100 = 40\%$$

MONOZYGOTES

$$P_{\text{prématurité}} (\text{MZ}) = \frac{9}{15} \times 100 = 60\%$$

$$P_{\text{à terme}} (\text{MZ}) = \frac{6}{15} \times 100 = 40\%$$

Annexe 3: Tableau récapitulatif des strabismes chez les dizygotes

DIZYGOTES	Strabisme		X ^T ou E ^T		Traitement amblyopie		Concordance
	N° paire	Jumeau A	Jumeau B	Jumeau A	Jumeau B	Jumeau A	
1	Non	Non	-	-	-	-	-
2	Non	Non	-	-	-	-	-
3	Non	Non	-	-	-	-	-
4	Non	Non	-	-	-	-	-
5	Non	Non	-	-	-	-	-
6	Non	Non	-	-	-	-	-
7	Non	Non	-	-	-	-	-
8	Non	Non	-	-	-	-	-
9	Oui	Non	E ^T OD	-	Oui	-	Non
10	Non	Non	-	-	-	-	-
11	Non	Non	-	-	-	-	-
12	Non	Non	-	-	-	-	-
13	Non	Non	-	-	-	-	-
14	Non	Non	-	-	-	-	-
15	Non	Non	-	-	-	-	-
16	Non	Non	-	-	-	-	-
17	Oui	Non	E ^T OD	-	Non	-	Non
18	Oui	Oui	E ^T OD	E ^T OD	Non	Oui	Oui
19	Non	Non	-	-	-	-	-
20	Oui	Oui	E ^T OD	E ^T OD	Oui	Oui	Oui
21	Non	Non	-	-	-	-	-
22	Non	Non	-	-	-	-	-
23	Non	Non	-	-	-	-	-
24	Non	Non	-	-	-	-	-
25	Non	Non	-	-	-	-	-
26	Non	Non	-	-	-	-	-
27	Non	Non	-	-	-	-	-
28	Non	Non	-	-	-	-	-
29	Non	Oui	-	E ^T OG	-	Non	Non
30	Non	Non	-	-	-	-	-
31	Non	Non	-	-	-	-	-
32	Non	Non	-	-	-	-	-
33	Non	Non	-	-	-	-	-
34	Non	Non	-	-	-	-	-
35	Non	Non	-	-	-	-	-
36	Oui	Oui	E ^T OD	X ^T OG	Oui	Non	Non
37	Non	Non	-	-	-	-	-
38	Non	Non	-	-	-	-	-
39	Non	Non	-	-	-	-	-

DIZYGOTES	Strabisme		Xt ou Et		Traitement amblyopie		Concordance
	N° paire	Jumeau A	Jumeau B	Jumeau A	Jumeau B	Jumeau A	
40	Non	Non	-	-	-	-	-
41	Non	Non	-	-	-	-	-
42	Non	Oui	-	X ^T OD	-	Non	Non
43	Non	Non	-	-	-	-	-
44	Non	Non	-	-	-	-	-
45	Non	Non	-	-	-	-	-
46	Non	Non	-	-	-	-	-
47	Non	Non	-	-	-	-	-
48	Oui	Oui	E ^T OD	E ^T OD	Oui	Oui	Oui
49	Oui	Oui	E ^T OD	E ^T OG	Oui	Oui	Non
50	Non	Non	-	-	-	-	-
51	Non	Non	-	-	-	-	-
52	Non	Non	-	-	-	-	-
53	Non	Non	-	-	-	-	-
54	Non	Non	-	-	-	-	-
55	Non	Non	-	-	-	-	-
56	Oui	Non	E ^T OD	-	Oui	-	Non
57	Non	Non	-	-	-	-	-
58	Non	Non	-	-	-	-	-
59	Non	Non	-	-	-	-	-
60	Oui	Non	E ^T OD	-	Oui	-	Non
61	Non	Non	-	-	-	-	-
62	Non	Non	-	-	-	-	-
63	Non	Non	-	-	-	-	-
64	Non	Non	-	-	-	-	-
65	Non	Non	-	-	-	-	-
66	Non	Non	-	-	-	-	-
67	Non	Non	-	-	-	-	-
68	Oui	Oui	E ^T OG	E ^T OG	Oui	Oui	Oui
69	Non	Non	-	-	-	-	-
70	Non	Non	-	-	-	-	-
71	Non	Non	-	-	-	-	-
72	Non	Non	-	-	-	-	-
73	Non	Non	-	-	-	-	-
74	Non	Non	-	-	-	-	-
75	Non	Non	-	-	-	-	-
76	Non	Non	-	-	-	-	-
77	Non	Non	-	-	-	-	-
78	Non	Non	-	-	-	-	-
79	Non	Non	-	-	-	-	-
80	Non	Non	-	-	-	-	-

Annexe 4: Tableau récapitulatif des strabismes chez les monozygotes

MONOZYGOTES N° paire	Strabisme		X ^T ou E ^T		Traitement amblyopie		Concordance
	Jumeau A	Jumeau B	Jumeau A	Jumeau B	Jumeau A	Jumeau B	
1	Non	Non	-	-	-	-	-
2	Oui	Oui	E ^T OG	E ^T OG	Oui	Oui	Oui
3	Non	Non	-	-	-	-	-
4	Non	Non	-	-	-	-	-
5	Non	Non	-	-	-	-	-
6	Non	Non	-	-	-	-	-
7	Non	Non	-	-	-	-	-
8	Non	Non	-	-	-	-	-
9	Non	Non	-	-	-	-	-
10	Non	Non	-	-	-	-	-
11	Non	Oui	-	E ^T OG	-	Non	Non
12	Oui	Oui	E ^T OD	E ^T OD	Oui	Oui	Oui
13	Oui	Non	X ^T OD	-	Oui	-	Non
14	Non	Non	-	-	-	-	-
15	Non	Non	-	-	-	-	-
16	Non	Non	-	-	-	-	-

Annexe 5: Calculs et comparaison des pourcentages de strabismes chez les dizygotes et les monozygotes

	Strabisme		Total
	Oui	Non	
Dizygotes (DZ)	18	142	160
Monozygotes (MZ)	6	26	32
Total	24	168	192

Tableau de contingence des effectifs observés

Hypothèse H_0 : $P_{\text{strabisme}}(\text{DZ}) = P_{\text{strabisme}}(\text{MZ})$

	Strabisme		Total
	Oui	Non	
Dizygotes (DZ)	$\frac{24}{192} \times 160 = 20$	$\frac{168}{192} \times 160 = 140$	160
Monozygotes (MZ)	$\frac{24}{192} \times 32 = 4$	$\frac{168}{192} \times 32 = 28$	32
Total	24	168	192

Tableau de contingence des effectifs théoriques sous H_0

Tous les effectifs théoriques de chaque cellule ne sont pas ≥ 5 donc le test du χ^2 ne peut pas être utilisé. On calcule donc la probabilité exacte de Fisher à l'aide d'un logiciel. On trouve alors $P=0,249$ et $\alpha=0,05$.

$P > \alpha$ donc **non rejet de H_0** : $P_{\text{strabisme}}(\text{DZ}) = P_{\text{strabisme}}(\text{MZ})$ avec :

$$P_{\text{strabisme}}(\text{DZ}) = \frac{18}{160} \times 100 = 11,25 \%$$

$$P_{\text{strabisme}}(\text{MZ}) = \frac{6}{32} \times 100 = 18,75 \%$$

Annexe 6: Calculs et comparaison des pourcentages d'ésotropies et d'exotropies chez les dizygotes et les monozygotes strabiques

	Esotropie (E ^T)		Total
	Oui	Non (donc X ^T)	
Dizygotes (DZ)	16	2	18
Monozygotes (MZ)	5	1	6
Total	21	3	24

Tableau de contingence des effectifs observés

Hypothèse H₀ : P_{ésotropies} (DZ) = P_{ésotropies} (MZ)

	Esotropie (E ^T)		Total
	Oui	Non (donc X ^T)	
Dizygotes (DZ)	$\frac{21}{24} \times 18 = 15,75$	$\frac{3}{24} \times 18 = 2,25$	18
Monozygotes (MZ)	$\frac{21}{24} \times 6 = 5,25$	$\frac{3}{24} \times 6 = 0,75$	6
Total	21	3	24

Tableau de contingence des effectifs théoriques sous H₀

Tous les effectifs théoriques de chaque cellule ne sont pas ≥ 5 donc le test du χ^2 ne peut pas être utilisé. On calcule donc la probabilité exacte de Fisher à l'aide d'un logiciel. On trouve alors **P=1** et $\alpha=0,05$.

$P > \alpha$ donc **non rejet de H₀** : P_{ésotropie} (DZ) = P_{ésotropie} (MZ) avec :

$$P_{\text{ésotropies}} (\text{DZ}) = \frac{16}{18} \times 100 = 89 \%$$

$$P_{\text{exotropies}} (\text{DZ}) = 100 - P_{\text{ésotropies}} (\text{DZ}) = 100 - 89 = 11 \%$$

$$P_{\text{ésotropie}} (\text{MZ}) = \frac{5}{6} \times 100 = 83 \%$$

$$P_{\text{exotropies}} (\text{MZ}) = 100 - P_{\text{ésotropies}} (\text{MZ}) = 100 - 83 = 17 \%$$

Annexe 7 : Calculs et comparaison des pourcentages de traitement d'amblyopie chez les dizygotes et les monozygotes strabiques

	Traitement d'amblyopie		Total
	Oui	Non	
Dizygotes (DZ)	13	5	18
Monozygotes (MZ)	5	1	6
Total	18	6	24

Tableau de contingence des effectifs observés

Hypothèse H_0 : $P_{\text{ttt amblyopie}}(\text{DZ}) = P_{\text{ttt amblyopie}}(\text{MZ})$

	Traitement d'amblyopie		Total
	Oui	Non	
Dizygotes (DZ)	$\frac{18}{24} \times 18 = 13,5$	$\frac{6}{24} \times 18 = 4,5$	18
Monozygotes (MZ)	$\frac{18}{24} \times 6 = 4,5$	$\frac{6}{24} \times 6 = 1,5$	6
Total	18	6	24

Tableau de contingence des effectifs théoriques sous H_0

Tous les effectifs théoriques de chaque cellule ne sont pas ≥ 5 donc le test du χ^2 ne peut pas être utilisé. On calcule donc la probabilité exacte de Fisher à l'aide d'un logiciel. On trouve alors $P=1$ et $\alpha=0,05$.

$P > \alpha$ donc **non rejet de H_0** : $P_{\text{ttt amblyopie}}(\text{DZ}) = P_{\text{ttt amblyopie}}(\text{MZ})$ avec :

$$P_{\text{ttt amblyopie}}(\text{DZ}) = \frac{13}{18} \times 100 = 72,22 \%$$

$$P_{\text{ttt amblyopie}}(\text{MZ}) = \frac{5}{6} \times 100 = 83,33 \%$$

Annexe 8 : Tableau récapitulatif des « Bébé-vision » chez les dizygotes

DIZYGOTES

N° paire	Age corrigé	N° carte BB vision				Acuité en dixièmes				Acuité physiologique	
		Jumeau A		Jumeau B		Jumeau A		Jumeau B		Jumeau A	Jumeau B
		OD	OG	OD	OG	OD	OG	OD	OG		
2	13 mois	9	9	8	8	2,7	2,7	2,2	2,2	Oui	Oui
9	13 mois	2	6	11	11	0,2	1,4	4,5	4,5	Non	Oui
16	19 mois	10	10	10	10	3,5	3,5	3,5	3,5	Oui	Oui
20	9 mois	9	9	7	7	2,7	2,7	1,7	1,7	Oui	Oui
21	17 mois	10	10	10	10	3,5	3,5	3,5	3,5	Oui	Oui
22	12 mois	7	6	8	7	1,7	1,4	2,2	1,7	Oui	Oui
23	10 mois	9	7	9	7	2,7	1,7	2,7	1,7	Non	Non
25	10 mois	9	9	9	9	2,7	2,7	2,7	2,7	Oui	Oui
27	12 mois	10	10	9	9	3,5	3,5	2,7	2,7	Oui	Oui
31	16 mois	9	9	5	5	2,7	2,7	0,9	0,9	Oui	Oui
32	8 mois	10	9	9	9	3,5	2,7	2,7	2,7	Oui	Oui
34	8 mois	8	8	8	8	2,2	2,2	2,2	2,2	Oui	Oui
35	11 mois	8	8	6	6	2,2	2,2	1,4	1,4	Oui	Oui
38	12 mois	8	7	8	8	2,2	1,7	2,2	2,2	Oui	Oui
39	14 mois	9	9	8	8	2,7	2,7	2,2	2,2	Oui	Oui
41	11 mois	9	9	7	7	2,7	2,7	1,7	1,7	Oui	Oui
42	8 mois	7	6	6	5	1,7	1,4	1,4	1,7	Oui	Oui
43	12 mois	8	8	9	9	2,2	2,2	2,7	2,7	Oui	Oui
45	8 mois	10	9	9	10	3,5	2,7	2,7	3,5	Oui	Oui
47	8 mois	9	9	7	7	2,7	2,7	1,7	1,7	Oui	Oui
50	7 mois	10	10	7	8	3,5	3,5	1,7	2,2	Oui	Oui
51	18 mois	9	9	9	9	2,7	2,7	2,7	2,7	Oui	Oui
52	8 mois	9	9	9	9	2,7	2,7	2,7	2,7	Oui	Oui
53	16 mois	9	9	9	9	2,7	2,7	2,7	2,7	Oui	Oui
54	15 mois	9	9	10	10	2,7	2,7	3,5	3,5	Oui	Oui
55	13 mois	9	8	9	9	2,7	2,2	2,7	2,7	Oui	Oui
58	8 mois	8	8	9	9	2,2	2,2	2,7	2,7	Oui	Oui
59	9 mois	9	9	9	8	2,7	2,7	2,7	2,2	Oui	Oui
61	7 mois	9	8	10	10	2,7	2,2	3,5	3,5	Oui	Oui
63	12 mois	9	9	10	10	2,7	2,7	3,5	3,5	Oui	Oui
67	15 mois	8	8	7	7	2,2	2,2	1,7	1,7	Oui	Oui
69	10 mois	9	9	9	9	2,7	2,7	2,7	2,7	Oui	Oui
70	13 mois	6	10	8	10	1,4	3,5	2,2	3,5	Non	Non
71	8 mois	10	11	10	10	3,5	4,5	3,5	3,5	Oui	Oui
73	12 mois	6	6	7	7	1,4	1,4	1,7	1,7	Oui	Oui
74	10 mois	7	7	8	8	1,7	1,7	2,2	2,2	Oui	Oui
75	11 mois	9	9	8	8	2,7	2,7	2,2	2,2	Oui	Oui
78	11 mois	9	9	10	10	2,7	2,7	3,5	3,5	Oui	Oui
79	10 mois	7	6	8	8	1,7	1,4	2,2	2,2	Oui	Oui
80	9 mois	8	8	8	8	2,2	2,2	2,2	2,2	Oui	Oui

Annexe 9 : Tableau récapitulatif des « Bébé-visions » chez les monozygotes

MONOZYGOTES

N° paire	Age corrigé	N° carte BB vision				Acuité en dixièmes				Acuité physiologique	
		Jumeau A		Jumeau B		Jumeau A		Jumeau B		Jumeau A	Jumeau B
		OD	OG	OD	OG	OD	OG	OD	OG		
1	13 mois	10	10	8	7	3,5	3,5	2,2	1,7	Oui	Oui
3	9 mois	8	8	8	8	2,2	2,2	2,2	2,2	Oui	Oui
7	14 mois	10	10	11	10	3,5	3,5	4,5	3,5	Oui	Oui
8	18 mois	9	9	9	9	2,7	2,7	2,7	2,7	Oui	Oui
9	8 mois	7	6	6	6	1,7	1,4	1,4	1,4	Oui	Oui
10	13 mois	10	10	11	11	3,5	3,5	4,5	4,5	Oui	Oui
11	11 mois	8	8	7	7	2,2	2,2	1,7	1,7	Oui	Oui
14	12 mois	8	8	10	10	2,2	2,2	3,5	3,5	Oui	Oui

Annexe 10 : Calculs des pourcentages de « Bébé-vision » physiologiques

	BB vision physiologique		Total
	Oui	Non	
Dizygotes (DZ)	75	5	80
Monozygotes (MZ)	16	0	16
Total	91	5	96

Tableau de contingence des effectifs observés

Hypothèse H_0 : $P_{\text{BB vision physio}}(\text{DZ}) = P_{\text{BB vision physio}}(\text{MZ})$

	BB vision physiologique		Total
	Oui	Non	
Dizygotes (DZ)	$\frac{91}{96} \times 80 = 75,8$	$\frac{5}{96} \times 80 = 4,2$	80
Monozygotes (MZ)	$\frac{91}{96} \times 16 = 15,2$	$\frac{5}{96} \times 16 = 0,8$	16
Total	91	5	96

Tableau de contingence des effectifs théoriques sous H_0

Tous les effectifs théoriques de chaque cellule ne sont pas ≥ 5 donc le test du χ^2 ne peut pas être utilisé. On calcule donc la probabilité exacte de Fisher à l'aide d'un logiciel. On trouve alors $P=0,586$ et $\alpha=0,05$.

$P > \alpha$ donc **non rejet de H_0** : $P_{\text{BB vision physio}}(\text{DZ}) = P_{\text{BB vision physio}}(\text{MZ})$ avec :

$$P_{\text{BB vision physio}}(\text{DZ}) = \frac{75}{80} \times 100 = 94 \%$$

$$P_{\text{BB vision non physio}}(\text{DZ}) = \frac{5}{80} \times 100 = 6 \%$$

$$P_{\text{BB vision physio}}(\text{MZ}) = \frac{16}{16} \times 100 = 100 \%$$

$$P_{\text{BB vision non physio}}(\text{MZ}) = \frac{0}{16} \times 100 = 0 \%$$

Annexe 11: Tableau récapitulatif des amétropies chez les dizygotes âgés de plus de 5 ans

DIZYGOTES

N° paire	Age	Problème réfractif majeur			
		Jumeau A		Jumeau B	
		OD	OG	OD	OG
1	5 ans	ASTIGM	ASTIGM	ASTIGM	ASTIGM
7	7 ans	ASTIGM	ASTIGM	ASTIGM	ASTIGM
8	7 ans	ASTIGM	ASTIGM	HM/ASTIGM	HM/ASTIGM
12	5 ans	HM	HM	-	-
14	6 ans	HM	HM/ASTIGM	ASTIGM	HM/ASTIGM
17	7 ans	HM	HM	HM	HM
18	9 ans	HM	HM	HM	HM
19	11 ans	HM	HM	HM	HM
24	6 ans 1/2	HM	HM	HM	HM
26	11 ans	ASTIGM	-	-	-
28	7 ans	-	-	HM	HM
29	11 ans	HM	HM	HM	HM
36	11 ans	HM	HM	ASTIGM	ASTIGM
37	5 ans	-	-	HM	HM
40	8 ans	HM	HM	HM/ASTIGM	ASTIGM
44	5 ans	HM	HM	HM	HM
46	9 ans	HM	HM	HM	HM
48	5 ans	HM	HM	HM	HM
49	11 ans	HM	HM	HM	HM
56	10 ans	HM	HM	HM	HM
60	11 ans	-	-	HM	HM
68	5 ans	HM	HM	HM	HM
72	8 ans	-	ASTIGM	HM/ASTIGM	HM
77	10 ans	MYO	MYO	HM	HM

Légende

ASTIGM : Astigmatisme

HM : Hypermétropie

MYO : Myopie

HM/ASTIGM : Hypermétropie et astigmatisme

- : Sans amétropie

Annexe 12: Tableau récapitulatif des amétropies chez les monozygotes âgés de plus de 5 ans

MONOZYGOTES

N° paire	Age	Problème réfractif majeur			
		Jumeau A		Jumeau B	
		OD	OG	OD	OG
2	10 ans	HM	HM	HM	HM/ASTIGM
5	6 ans 1/12	-	-	HM	HM
6	5 ans	HM	HM	HM	HM
12	6 ans	ASTIGM	MYO	MYO	MYO
13	7 ans	HM	HM	HM	HM
15	11 ans	-	-	HM	HM
16	10 ans	MYO	MYO	ASTIGM	HM

Légende

ASTIGM : Astigmatisme

HM : Hypermétropie

MYO : Myopie

HM/ASTIGM : Hypermétropie et astigmatisme

- : Sans amétropie

Annexe 13: Tableau récapitulatif des sphères équivalentes des dizygotes âgés de plus de 5 ans

N° paire	Sphère équivalente (SE)				Astigmatisme (> -2,00 en gras)				Ecart entre les SE		Concor- dance
	Jumeau A		Jumeau B		Jumeau A		Jumeau B		OD	OG	
	OD	OG	OD	OG	OD	OG	OD	OG			
1	+0,125	-0,25	-1,50	-1,50	0,75 à 15°	1 à 165°	2 à 10°	2 à 175°	1,62 5	1,25	Non
7	-1,00	-0,625	-	-	1,50 à 180°	1,75 à 180°	2,75 à 180°	2,25 à 170°	0,62 5	0,25	Oui
8	-0,125	-0,125	+1,00	+0,87 5	2,75 à 5°	2,75 à 180°	2 à 175°	1,75 à 5°	1,12 5	1,00	Non
12	+1,625	+1,75	plan	plan	0,75 à 5°	0,50 à 5°	-	-	1,62 5	1,75	Non
14	+0,625	+0,375	plan	+0,50	0,75 à 180°	0,75 à 10°	2 à 10°	1 à 180°	0,62 5	0,12 5	Oui
17	+5,00	+4,875	+0,37 5	+0,37 5	2 à 150°	2,25 à 20°	0,25 à 115°	0,25 à 65°	4,62 5	4,5	Non
18	+4,25	+4,75	+4,37 5	+3,87 5	1,50 à 150°	1,50 à 5°	1,25 à 150°	1,75 à 5°	0,12 5	0,87 5	Oui
19	+4,50	+4,75	+3,75	+4,62 5	0,50 à 120°	1,50 à 65°	0,50 à 145°	0,75 à 50°	0,75	0,12 5	Oui
24	+2,00	+2,00	+1,37 5	+2,62 5	-	-	0,25 à 170°	0,25 à 140°	0,62 5	0,62 5	Oui
26	-0,25	plan	plan	plan	0,50 à 80°	-	-	-	0,25	0	Oui
28	plan	plan	+0,50	+0,50	-	-	-	-	0,5	0,5	Oui
29	+2,50	+3,25	+4,00	+4,00	1,50 à 175°	2,50 à 180°	3 à 180°	3 à 180°	1,5	0,75	Non
36	+2,125	+2,50	- 2,375	- 2,625	0,75 à 115°	1 à 65°	2,25 à 90°	2,25 à 70°	4,5	5,12 5	Non
37	plan	plan	+1,50	+1,12 5	-	-	1 à 180°	0,75 à 180°	1,5	1,12 5	Non
40	+0,75	+0,75	+0,75	+0,50	0,50 à 175°	-	1,50 à 160°	2 à 20°	0	0,25	Oui
44	+1,50	+1,50	+0,50	+0,50	-	-	-	-	1	1	Oui
46	+6,00	+2,75	+6,00	+3,25	0,50 à 10°	1 à 170°	2,50 à 170°	2 à 180°	0	0,5	Non
48	+5,625	+6,25	+5,25	+5,75	1,75 à 170°	1,50 à 10°	2 à 10°	1 à 160°	0,37 5	0,5	Oui
49	+3,25	+3,00	+2,75	+3,00	0,50 à 170°	0,50 à 160°	0,50 à 160°	0,50 à 170°	0,5	0	Oui
56	+5,875	+5,00	+4,12 5	+4,12 5	1,25 à 180°	1 à 180°	1,25 à 10°	1,25 à 170°	1,75	0,87 5	Non
60	plan	plan	+0,50	+0,25	-	-	-	-	0,5	0,25	Oui
68	+6,625	+6,75	+3,25	+4,87 5	1,75 à 175°	1,50 à 10°	2,50 à 175°	2,75 à 15°	3,37 5	1,87 5	Non
72	plan	plan	+0,50	+0,50	-	0,50 à 35°	1 à 180°	0,50 à 10°	0,5	0,5	Oui
77	-2,25	-2,75	+0,50	+0,25	-	-	-	-	2,75	3	Non

Annexe 14 : Tableau récapitulatif des sphères équivalentes des monozygotes âgés de plus de 5 ans

N° paire	Sphère équivalente (SE)				Astigmatisme(> -2,00 en gras)				Ecart entre les SE		Concor- dance
	Jumeau A		Jumeau B		Jumeau A		Jumeau B		OD	OG	
	OD	OG	OD	OG	OD	OG	OD	OG			
2	+3,50	+3,875	+2,75	+2,50	2 à 180°	2,75 à 170°	3,50 à 180°	5 à 180°	0,75	1,375	Non
5	plan	plan	+1,00	+1,12 5	-	-	0,50 à 165°	0,75 à 45°	1	1,125	Non
6	+2,75	+2,875	+2,75	+2,62 5	0,50 à 20°	1,25 à 145°	1,50 à 20°	1,25 à 175°	0	0,25	Oui
12	-3,25	-2,875	-3,50	-3,25	2,50 à 10°	1,75 à 170°	1,50 à 10°	1 à 170°	0,25	0,375	Oui
13	+1,00	+0,75	+1,25	+1,25	-	-	-	-	0,25	0,5	Oui
15	plan	plan	+0,25	+0,50	-	-	-	-	0,25	0,5	Oui
16	-2,50	-2,625	+0,50	+1,12 5	1 à 15°	1,25 à 175°	2 à 15°	0,75 à 175°	3	3,75	Non

Légende

Esotropie

Exotropie

Annexe 15: Calculs et comparaison des pourcentages des différentes amétropies chez les dizygotes et chez les monozygotes

HYPERMETROPIE

	Yeux hypermétropes		Total
	Oui	Non	
Dizygotes (DZ)	60	36	96
Monozygotes (MZ)	16	12	28
Total	76	48	124

Tableau de contingence des effectifs observés

Hypothèse H₀ : P_{hypermétropie (DZ)} = P_{hypermétropie (MZ)}

	Yeux hypermétropes		Total
	Oui	Non	
Dizygotes (DZ)	$\frac{76}{124} \times 96 = 58,8$	$\frac{48}{124} \times 96 = 37,2$	96
Monozygotes (MZ)	$\frac{76}{124} \times 28 = 17,2$	$\frac{48}{124} \times 28 = 10,8$	28
Total	76	48	124

Tableau de contingence des effectifs théoriques

$$\chi_0^2 = \sum_{i,j} \frac{(O_{i,j} - T_{i,j})^2}{T_{i,j}} = \frac{(60 - 58,8)^2}{58,8} + \frac{(36 - 37,2)^2}{37,2} + \frac{(16 - 17,2)^2}{17,2} + \frac{(12 - 10,8)^2}{10,8}$$

$$\chi_0^2 = 0,28$$

A l'aide de la table, pour un degré de liberté (1 ddl), on trouve 0,50 < P < 0,90 et $\alpha=0,05$

P > α donc **non rejet de H₀** : P_{hypermétropie (DZ)} = P_{hypermétropie (MZ)} avec :

$$P_{\text{hypermétropie (DZ)}} = \frac{60}{96} \times 100 = 62 \%$$

$$P_{\text{hypermétropie (MZ)}} = \frac{16}{28} \times 100 = 57 \%$$

MYOPIE

	Yeux myopes		Total
	Oui	Non	
Dizygotes (DZ)	2	94	96
Monozygotes (MZ)	5	23	28
Total	7	117	124

Tableau de contingence des effectifs observés

Hypothèse H_0 : $P_{\text{myopie}}(\text{DZ}) = P_{\text{myopie}}(\text{MZ})$

	Yeux myopes		Total
	Oui	Non	
Dizygotes (DZ)	$\frac{7}{124} \times 96 = 5,4$	$\frac{117}{124} \times 96 = 90,6$	96
Monozygotes (MZ)	$\frac{7}{124} \times 28 = 1,6$	$\frac{117}{124} \times 28 = 26,4$	28
Total	7	117	124

Tableau de contingence des effectifs théoriques

Tous les effectifs théoriques de chaque cellule ne sont pas ≥ 5 donc le test du χ^2 ne peut pas être utilisé. On calcule donc la probabilité exacte de Fisher à l'aide d'un logiciel. On trouve alors $P=0,006$ et $\alpha=0,05$.

$P < \alpha$ donc **rejet de H_0** : $P_{\text{myopie}}(\text{DZ}) \neq P_{\text{myopie}}(\text{MZ})$ avec :

$$P_{\text{myopie}}(\text{DZ}) = \frac{2}{96} \times 100 = 2 \%$$

$$P_{\text{myopie}}(\text{MZ}) = \frac{5}{28} \times 100 = 18 \%$$

Les proportions de myopies chez les dizygotes et chez les monozygotes sont donc significativement différentes.

ASTIGMATISME

	Yeux astigmatés		Total
	Oui	Non	
Dizygotes (DZ)	16	80	96
Monozygotes (MZ)	2	26	28
Total	18	106	124

Tableau de contingence des effectifs observés

Hypothèse H_0 : $P_{\text{astigmatisme}}(\text{DZ}) = P_{\text{astigmatisme}}(\text{MZ})$

	Yeux astigmatés		Total
	Oui	Non	
Dizygotes (DZ)	$\frac{18}{124} \times 96 = 13,9$	$\frac{106}{124} \times 96 = 82,1$	96
Monozygotes (MZ)	$\frac{18}{124} \times 28 = 4,1$	$\frac{106}{124} \times 28 = 23,9$	28
Total	18	106	124

Tableau de contingence des effectifs théoriques

Tous les effectifs théoriques de chaque cellule ne sont pas ≥ 5 donc le test du χ^2 ne peut pas être utilisé. On calcule donc la probabilité exacte de Fisher à l'aide d'un logiciel. On trouve alors $P=0,359$ et $\alpha=0,05$.

$P > \alpha$ donc **non rejet de H_0** : $P_{\text{astigmatisme}}(\text{DZ}) = P_{\text{astigmatisme}}(\text{MZ})$ avec :

$$P_{\text{astigmatisme}}(\text{DZ}) = \frac{16}{96} \times 100 = 17 \%$$

$$P_{\text{astigmatisme}}(\text{MZ}) = \frac{2}{28} \times 100 = 7 \%$$

HYPERMETROPIE ET ASTIGMATISME

	Yeux hypermétropes et astigmatés		Total
	Oui	Non	
Dizygotes (DZ)	6	90	96
Monozygotes (MZ)	1	27	28
Total	7	117	124

Tableau de contingence des effectifs observés

Hypothèse H_0 : $P_{\text{hypermétropie/astigmatisme (DZ)}} = P_{\text{hypermétropie/astigmatisme (MZ)}}$

	Yeux hypermétropes et astigmatés		Total
	Oui	Non	
Dizygotes (DZ)	$\frac{7}{124} \times 96 = 5,4$	$\frac{117}{124} \times 96 = 90,6$	96
Monozygotes (MZ)	$\frac{7}{124} \times 28 = 1,6$	$\frac{117}{124} \times 28 = 26,4$	28
Total	7	117	124

Tableau de contingence des effectifs théoriques

Tous les effectifs théoriques de chaque cellule ne sont pas ≥ 5 donc le test du χ^2 ne peut pas être utilisé. On calcule donc la probabilité exacte de Fisher à l'aide d'un logiciel. On trouve alors $P=1$ et $\alpha=0,05$.

$P > \alpha$ donc **non rejet de H_0** : $P_{\text{hypermétropie/astigmatisme (DZ)}} = P_{\text{hypermétropie/astigmatisme (MZ)}}$ avec :

$$P_{\text{hypermétropie/astigmatisme (DZ)}} = \frac{6}{96} \times 100 = 6 \%$$

$$P_{\text{hypermétropie/astigmatisme (MZ)}} = \frac{1}{28} \times 100 = 4 \%$$

AUCUNE AMETROPIE

	Yeux sans amétropie		Total
	Oui	Non	
Dizygotes (DZ)	12	84	96
Monozygotes (MZ)	4	24	28
Total	16	108	124

Tableau de contingence des effectifs observés

Hypothèse H_0 : $P_{\text{sans amétropie}}(\text{DZ}) = P_{\text{sans amétropie}}(\text{MZ})$

	Yeux sans amétropie		Total
	Oui	Non	
Dizygotes (DZ)	$\frac{16}{124} \times 96 = 12,4$	$\frac{108}{124} \times 96 = 83,6$	96
Monozygotes (MZ)	$\frac{16}{124} \times 28 = 3,6$	$\frac{108}{124} \times 28 = 24,4$	28
Total	16	108	124

Tableau de contingence des effectifs théoriques

Tous les effectifs théoriques de chaque cellule ne sont pas ≥ 5 donc le test du χ^2 ne peut pas être utilisé. On calcule donc la probabilité exacte de Fisher à l'aide d'un logiciel. On trouve alors $P=0,757$ et $\alpha=0,05$.

$P > \alpha$ donc **non rejet de H_0** : $P_{\text{sans amétropie}}(\text{DZ}) = P_{\text{sans amétropie}}(\text{MZ})$ avec :

$$P_{\text{sans amétropie}}(\text{DZ}) = \frac{12}{96} \times 100 = 13 \%$$

$$P_{\text{sans amétropie}}(\text{MZ}) = \frac{4}{28} \times 100 = 14 \%$$

Annexe 16: Calculs et comparaison des concordances de strabismes chez les dizygotes et les monozygotes

	Strabisme concordant		Total de paires de jumeaux
	Oui	Non	
Dizygotes (DZ)	4	8	12
Monozygotes (MZ)	2	2	4
Total de paires de jumeaux	6	10	16

Tableau de contingence des effectifs observés

Hypothèse H_0 : $P_{\text{strabisme concordant (DZ)}} = P_{\text{strabisme concordant (MZ)}}$

	Strabisme concordant		Total de paires de jumeaux
	Oui	Non	
Dizygotes (DZ)	$\frac{6}{16} \times 12 = 4,5$	$\frac{10}{16} \times 12 = 7,5$	12
Monozygotes (MZ)	$\frac{6}{16} \times 4 = 1,5$	$\frac{10}{16} \times 4 = 2,5$	4
Total de paires de jumeaux	6	10	16

Tableau de contingence des effectifs théoriques sous H_0

Tous les effectifs théoriques de chaque cellule ne sont pas ≥ 5 donc le test du χ^2 ne peut pas être utilisé. On calcule donc la probabilité exacte de Fisher, possible dans ce cas sans le logiciel car les effectifs ne sont pas trop importants.

Il faut dans un premier temps faire tous les tableaux possibles qui respectent les nombres totaux de paires de jumeaux (en couleur celui correspondant à nos effectifs observés) :

2	10
4	0

12 **P1**

4

3	9
3	1

12 **P2**

4

4	8
2	2

12 **P3**

4

5	7
1	3

12 **P4**

4

6	6
0	4

12 **P5**

4

6 10

On calcule ensuite P1, P2, P3, P4 et P5 d'après la formule suivante :

$$P = \frac{(a+b)!(c+d)!(a+c)!(b+d)!}{a!b!c!d!n!}$$

Avec

<i>a</i>	<i>b</i>
<i>c</i>	<i>d</i>

Et $n=a+b+c+d$

$$P1 = \frac{12! 4! 6! 10!}{2! 10! 4! 0! 16!} = 0,0082$$

$$P2 = \frac{12! 4! 6! 10!}{3! 9! 3! 1! 16!} = 0,1099$$

$$P3 = \frac{12! 4! 6! 10!}{4! 8! 2! 2! 16!} = 0,3709$$

$$P4 = \frac{12! 4! 6! 10!}{5! 7! 1! 3! 16!} = 0,3956$$

$$P5 = \frac{12! 4! 6! 10!}{6! 6! 0! 4! 16!} = 0,1154$$

$$\begin{aligned} \sum P &= P1 + P2 + P3 + P4 + P5 \\ &= 0,0082 + 0,1099 + 0,3709 + 0,3956 + 0,1154 \\ &= 1 \end{aligned}$$

Pour trouver P de Fisher il faut additionner tous les $P \leq 0,3709$ (Valeur de P3, correspondant à nos effectifs observés).

$$P = P1 + P2 + P3 + P5$$

$$P = 0,0082 + 0,1099 + 0,3709 + 0,1154$$

$$P = 0,604$$

$\alpha=0,05$ donc $P > \alpha$, il y a donc **non rejet de H_0** : $P_{\text{strabisme concordant (DZ)}} = P_{\text{strabisme concordant (MZ)}}$ avec :

$$P_{\text{strabisme concordant (DZ)}} = \frac{4}{12} \times 100 = 33 \%$$

$$P_{\text{strabisme concordant (MZ)}} = \frac{2}{4} \times 100 = 50 \%$$

Annexe 17 : Calculs et comparaison des concordances des amétropies chez les dizygotes et les monozygotes

	Amétropie concordante		Total de paires de jumeaux
	Oui	Non	
Dizygotes (DZ)	13	11	24
Monozygotes (MZ)	4	3	7
Total de paires de jumeaux	17	14	31

Tableau de contingence des effectifs observés

Hypothèse H_0 : $P_{\text{amétropie concordante (DZ)}} = P_{\text{amétropie concordante (MZ)}}$

	Amétropie concordante		Total de paires de jumeaux
	Oui	Non	
Dizygotes (DZ)	$\frac{17}{31} \times 24 = 13,2$	$\frac{14}{31} \times 24 = 10,8$	24
Monozygotes (MZ)	$\frac{17}{31} \times 7 = 3,8$	$\frac{14}{31} \times 7 = 3,2$	7
Total de paires de jumeaux	17	14	31

Tableau de contingence des effectifs théoriques sous H_0

Tous les effectifs théoriques de chaque cellule ne sont pas ≥ 5 donc le test du χ^2 ne peut pas être utilisé. On calcule donc la probabilité exacte de Fisher à l'aide d'un logiciel. On trouve alors P=1 et $\alpha=0,05$.

$P > \alpha$ donc **non rejet de H_0** : $P_{\text{amétropie concordante (DZ)}} = P_{\text{amétropie concordante (MZ)}}$ avec :

$$P_{\text{amétropie concordante (DZ)}} = \frac{13}{24} \times 100 = 54 \%$$

$$P_{\text{amétropie concordante (MZ)}} = \frac{4}{7} \times 100 = 57 \%$$