Service d'Anthropologie et de Génétique Humaine, Université Libre de Bruxelles

Probabilité de Jumeaux DZ parmi des Jumeaux Concordants Sanguins

E. Defrise-Gussenhoven

Dans le laboratoire d'anthropologie de l'Institut Royal des Sciences Naturelles de Belgique, le Prof. Twiesselmann a organisé, en 1961, une enquête gémellaire au cours de laquelle une centaine de paires (jumeaux de même sexe) et de couples (jumeaux de sexes opposés) furent analysées. Seules 63 paires pour lesquelles nous possédons des données biométriques complètes seront envisagées dans cette note.

Neuf sérums sanguins — respectivement deux, deux et cinq pour les systèmes ABO, MN et Rh — permirent de séparer les 63 paires en deux groupes:
1) 30 paires de jumeaux concordants pour les neuf sérums;
2) 33 paires de jumeaux discordants pour au moins un sérum.
Les 33 paires étant certainement DZ, nous nous proposons d'évaluer, en termes de probabilité, le nombre k de paires DZ qui peuvent se cacher parmi les 30 paires de jumeaux concordants, dont la majorité est MZ.

Méthode de Bulmer

Pour chacune des 30 paires de concordants, Mme Vrydagh a calculé la probabilité de monozygotie en utilisant la méthode de Maynard-Smith et Penrose (1954) qui est basée sur le théorème de Bayes de la probabilité des causes. Pour nos 30 paires de concordants, ces probabilités vont de 83 à 92%; elles auraient été plus élevées si plus de sérums sanguins avaient été utilisés.

Bulmer (1957) a proposé une excellente manière de calculer l'espérance mathématique et la variance du nombre inconnu k de paires DZ qui se trouvent parmi les 30 paires de jumeaux concordants sanguins. Appliquée à nos données, cette méthode donne:

$$E(k) = 4.15$$
$$V(k) = 3.5555$$
$$\sigma(k) = [V(k)]^{1/2} = 1.885$$
$0 < k < 7.84$ est l'intervalle de confiance à 95%.

Nous pourrions donc nous attendre à trouver, parmi les 30 paires de jumeaux concordants sanguins, environ 4 paires de DZ et nous aurions moins de 2.5 chances sur 100 de trouver plus de 8 telles paires.

Acta Genet. Med. Gemellol. (1970), 19: 57-60

https://doi.org/10.1017/S1120962300025014 Published online by Cambridge University Press

Si les nombres de paires DZ prévisibles sont relativement élevés, cela tient aux valeurs assez faibles des probabilités de monozygotie des paires de jumeaux concordants. Si ces probabilités avaient toutes été supérieures à 95% (comme c'est le cas dans l'article de Bulmer), nous aurions trouvé des valeurs de E(k) et de V(k) plus petites et donc plus susceptibles de nous rassurer sur le contraste souhaité entre les deux groupes de jumeaux, concordants et discordants.

Évaluation de k à l'Aide des Fréquences des Naissances Gémellaires DZ et MZ Observées en Belgique

Lorsque, comme c'est notre cas, on a obtenu des probabilités de monozygotie faibles, il est possible de trouver la répartition de k d'une autre manière.

Un travail mené en collaboration du Laboratoire d'Anthropologie (Prof. Twiesselmann) et de l'Oeuvre Nationale de l'Enfance (ONE) (M. Corbisier) a fourni les chiffres suivants relatifs à 780 naissances gémellaires contrôlées par l'ONE en 1960-1961 (Susanne et Corbisier, 1969).

Tab. I

	N. de naissances gémellaires	Fréquence relative	Fréquences théoriques	
			DZ	MZ
Paires ♂♂	295	a = 0.339081	$p^2\theta$	$p(1-\theta)$
Couples ♂♀	283	b = 0.325287	$2p(1-p)\theta$	0
Paires ♀♀	292	c = 0.335632	$(1-p)^2\theta$	$(1-p)(1-\theta)$
Total	870	1.000000	θ	$1-\theta$

En reprenant les notations et la méthode d'estimation du maximum de vraisemblance de Gittelsohn et Milham (1964), nous obtenons

$$\hat{\theta} = \frac{2b}{1-(a-c)^2} = 0.650581$$

comme estimateur de la probabilité θ d'une naissance gémellaire DZ et

$$\hat{p} = a + \frac{b}{2} = 0.501724$$

comme celui de la probabilité p d'une naissance masculine parmi les naissances gémellaires.

Si l'on ne considère que les paires (jumeaux de même sexe), on voit que

$$\hat{P} = \frac{\hat{\theta} - 2\,\hat{p}\,(1-\hat{p})\,\hat{\theta}}{1-2\,\hat{p}\,(1-\hat{p})\,\hat{\theta}} = 0.482$$

est l'estimateur de la probabilité P d'une paire DZ et

$$\hat{Q} = 1 - \hat{P} = 0.518$$

celle de la probabilité Q d'une paire MZ.

Considérons une population infinie de paires de jumeaux, dans laquelle P et Q sont respectivement les probabilités des paires DZ et MZ. Dans un échantillon d'effectif N = 63 prélevé au hasard dans cette population, l'espérance mathématique et l'écart-type du nombre d de paires DZ sont

$$E\ (d) = NP = 63 \cdot 0.482 = 30.366$$

$$\sigma\ (d) = [NPQ]^{1/2} = [63 \cdot 0.482 \cdot 0.518]^{1/2} = 3.966$$

Comme NP et NQ sont des nombres supérieurs à 10, la distribution normale est une bonne approximation de celle de d; assimilant d à une variable aléatoire continue, on peut dire que d a une distribution normale de moyenne 30.366 et d'écart-type 3.966.

Analysons cette distribution pour certaines valeurs supérieures à la moyenne 30.366.

Tab. II

X	Ecart-réduit de X = = (X — 30.366) / 3.966	Probab. a priori de $d \leq X$
32.5	0.54	$p_1 = 0.705$
33.5	0.79	$p_2 = 0.785$
34.5	1.04	$p_3 = 0.850$
35.5	1.29	$p_4 = 0.901$
36.5	1.55	$p_5 = 0.939$
37.5	1.80	$p_6 = 0.964$
38.5	2.05	$p_7 = 0.980$
39.5	2.30	$p_8 = 0.989$
∞	∞	$p_9 = 1.000$

Si donc un échantillon de 63 paires de jumeaux est tiré au hasard de la population des paires de jumeaux belges, la probabilité a priori qu'il s'y trouve exactement 33 paires de DZ est égale à $p_2 - p_1 = 0.785 - 0.705 = 0.080$ et, dans ce cas, le groupe de 30 concordants sanguins ne contiendra aucune paire DZ et on aura k = 0.

De même, la probabilité a priori d'obtenir exactement 34 paires de DZ parmi les 63 paires vaut $p_3 - p_2 = 0.850 - 0.785 = 0.065$ et, dans un tel cas, k vaudra 1, c.à d. qu'il y aura une paire de jumeaux DZ parmi les 30 paires de jumeaux concordants sanguins.

Il nous reste à calculer la probabilité a posteriori de k, étant donné que nous savons qu'il y a au moins 33 DZ dans l'échantillon, c.à d. que $d \geq 33$.

Les valeurs possibles de k sont 0, 1, 2, ..., 6 et plus, correspondant à des valeurs de d égales à 33, 34, 35, ..., 39 et plus.

Tab. III

X	Prob. a priori % P (d = X)	X-33	Probab. a posteriori % P (k = X-33)
33	p_2-p_1 = 8.0	0	0.080/0.295 = 27.1
34	p_3-p_2 = 6.5	1	0.065/0.295 = 22.0
35	p_4-p_3 = 5.1	2	0.051/0.295 = 17.3
36	p_5-p_4 = 3.8	3	0.038/0.295 = 12.9
37	p_6-p_5 = 2.5	4	0.025/0.295 = 8.5
38	p_7-p_6 = 1.6	5	0.016/0.295 = 5.4
39	p_8-p_7 = 0.9	6	0.009/0.295 = 3.1
$>$39	1 -p_8 = 1.1	7 et plus	0.011/0.295 = 3.7
Total	1 -p_1 = 0.295		100.0

En d'autres termes: parmi les 63 paires de jumeaux, il y a au moins 33 paires de DZ, discordants pour au moins un des sérums sanguins. Cela étant, il y a 27.1 chances sur 100 que les 30 paires de concordants sanguins ne comprennent aucune paire de DZ; il y a 49.1 chances sur 100 que ces paires ne contiennent pas plus de 1 paire de DZ; *la probabilité qu'il s'y trouve plus de 1 paire de DZ est* 50.9%, plus de 2 paires 33.6%, plus de 3 paires 20.7%, plus de 4 paires 12.2%, plus de 5 paires 6.8% et seulement 3.7% que les 30 paires de concordants sanguins contiennent plus de 6 paires de DZ.

Cette méthode indirecte, basée sur la connaissance des fréquences gémellaires régionales, donne donc, dans notre cas, de plus petites valeurs pour k que la méthode de Bulmer qui prévoyait une valeur moyenne de k égale à 4.15.

Bibliographie

Bulmer G. M. (1957). A note on monozygotic twin diagnosis. Ann. Hum. Genet., **22**: 340.

Gittelsohn A., Milham S. (1964). Statistical study of twin-methods. Amer. J. Public Health, **54**: 286.

Maynard-Smith S. M., Penrose L. S. (1954). Monozygotic and dizygotic twin diagnosis. Ann. Hum. Genet., **19**: 273.

Susanne C., Corbisier J. (1969). Naissances gémellaires en Belgique. Acta Genet. Med. Gemellol., **18**: 294.

Mme E. Defrise-Gussenhoven, 44 Avenue des Ortolans, B 1170 Bruxelles, Belgique.