
Alumna: Maria del Mar Folch Rangel

Tutor: Antoni Pons

El daltonisme, una limitació?

Presentació

La intenció d'aquest treball no és centrar-lo en l'àmbit científic, sinó investigar a nivell social el que comporta el tema escollit. Per tant, cercar informació sobre una malaltia o anomalia és el més fàcil per orientar el meu treball a l'experiència personal dels afectats.

He optat per investigar sobre el daltonisme -que va sorgir durant una classe de ciències del món contemporani-, una alteració cromosòmica de la qual poques persones coneixen la causa i què comporta.

Donem suficient importància a la visió dels colors? Si no els diferenciéssim perfectament, la conducció, travessar un carrer o fer diferents activitats de la vida diària ja suposarien una gran dificultat. Per això m'he plantejat aquesta pregunta: el daltonisme limita a un gran nombre de persones?

Per trobar-hi una resposta, s'han redactat els següents objectius:

Investigar el funcionament i l'anatomia de l'ull humà.

Saber què és el daltonisme, els seus tipus i les possibles teràpies gèniques o avenços tecnològics que modifiquin genèticament la percepció del color d'un daltonià.



Com és la transmissió genètica del daltonisme i la manera de detectar-lo. Estudiar el percentatge de daltonians dels diferents cursos del centre escolar on estudia i fer una comparativa amb altres estudis previs de la població mundial. A nivell personal, i des del punt de vista d'un oftalmòleg, saber què ha comportat el descobriment d'aquesta alteració a un daltonià/na i com s'ha assimilat. Investigar les limitacions que ha suposat aquesta alteració cromosòmica en la vida quotidiana, en la formació acadèmica i laboral d'un daltonià.

Metodologia

S'ha dut a terme un test seguint les pautes del test d'Ishihara –el més usat per detectar el daltonisme– però, amb làmines semblants a les del test de Jean Jouannic –que utilitza formes en lloc de nombres. Això facilita la interpretació del test als cursos escollits del centre escolar Vedruna Sagrat Cor de Tarragona. Els resultats permeten saber quin percentatge de daltonians hi ha al centre, quin gènere predomina, l'edat dels alumnes afectats entre 4 i 17 anys i el tipus més comú. També s'han realitzat dues entrevistes, una amb un oftalmòleg i l'altra amb un daltonià adult. Mentre que els tests permeten descobrir a quin percentatge d'alumnes afecta el daltonisme en diferents paràmetres, les entrevistes permeten saber les limitacions de l'alteració des de diferents punts de vista.

Làmines utilitzades per realitzar el test per detectar el daltonisme al centre escolar Vedruna Sagrat Cor de Tarragona.

Cos del treball

Segons els resultats obtinguts, els tests realitzats mostren que: el percentatge de daltonians al centre escolar és menor que el d'alumnes que han realitzat el test (192 alumnes), l'alteració que predomina és del tipus verd-vermell, hi ha un major nombre de nois que de noies afectades i a parvulari hi ha més alumnes que presenten l'anomalia. I, els resultats coincideixen amb els percentatges de daltonisme respecte a la població mundial? Aquesta qüestió s'ha resolt mitjançant l'anàlisi dels resultats i comparant-los amb estudis previs dels paràmetres analitzats. S'ha vist que totes les dades obtingudes coincideixen, tot i que l'edat no ha estat un paràmetre estudiat a nivell mundial. Pel que fa a les entrevistes, el daltonisme és definit com una disfunció de la visió dels colors i, per això, és considerat una limitació des del punt de vista oftalmològic. Però la major part dels daltonians –molts dels quals no saben que ho són i, per tant, no estan dins del percentatge de la població mundial afectada– consideren que no ho és. Es pot dir que tenen un món propi, amb les seves gammes de colors amb les quals viuen el dia a dia amb normalitat, prescindint d'avenços tecnològics que els facilitin les tasques diàries.

Conclusions

Quant al primer objectiu, sobre la investigació del funcionament i l'anatomia del globus ocular, aquest el podem comparar amb una càmera fotogràfica, que està composta per elements funcionals que capten la llum i fan possible la visió de la forma, el color, la magnitud i la distància a la qual se situen els objectes. L'ull humà té diferents capes: la més externa està formada per l'escleròtica -carcassa de la màquina- i la còrnia -lent objectiu-; la capa intermèdia o úvea -el conjunt de lents de l'interior de la càmera-, i la retina -la més interna- on es transformen els raigs lluminosos en impulsos nerviosos per enviar-los a través del nervi òptic al cervell, on s'interpreta la imatge. A la retina hi ha les cèl·lules fotoreceptores que capten el color -cons- i les tonalitats de l'escala de grisos en la foscor -bastons- i altres cèl·lules (bipolars i ganglionars) que traspassen la informació de les fotoreceptores al nervi òptic. Quan manquen cons, o no funcionen correctament, en diem daltonisme. Aquesta disfunció és una anomalia hereditària lligada a l'al·lel recessiu del cromosoma sexual X; per això hi ha una probabilitat més elevada que els homes -amb cromosomes XY a cadascuna de les seves cèl·lules- presentin daltonisme. En el cas de les dones (XX), ambdós progenitors han de ser daltonians perquè el caràcter anòmal no quedi dominat pel caràcter sa del cromosoma X. Si no és així, no presenten aquesta alteració. Hi ha diferents tipus de daltonisme, segons el nombre i el tipus de cons que manquen o funcionen malament.

En la visió tricromàtica anòmala existeixen els tres tipus de cons però alguns d'ells funcionen malament. Parlem de: protanomalia (no es percep el vermell ni les seves variants), deuteranomalia (no es percep el verd ni les variants) i tritanomia (no es percep el blau ni les variants). Les discromatòpsies són alteracions produïdes per la manca d'un dels cons: protanopia (manca del con que capta el vermell), deuteranopia (manca del que capta el verd) i tritanopia (manca del que capta el blau). En les visions monocromàtiques la visió és en blanc i negre: la monocromatòpsia es produeix pel disfuncionament de tots els cons menys el con-L -que percep el blau- i l'acromatòpsia és causada per la manca de tots ells.

Per detectar el daltonisme s'utilitzen tests que informen sobre la presència d'aquesta disfunció com el test d'Ishihara i de Jean Jouannic, tests que determinen quin tipus i grau de daltonisme hi ha, com el Farnsworth-Munsell 100-hue i l'anomaloscopi. El més utilitzat i eficaç és el test d'Ishihara. Consta d'unes làmines amb punts circulars que formen un nombre visible per a la visió tricromàtica normal i no visible per a qui presenta daltonisme. Tot i que existeixen diferents tests per detectar aquesta alteració cromosòmica, actualment no s'ha desenvolupat cap tractament gènic específic, però sí unes lents -ulleres EnChroma-, un avenç tecnològic relativament recent que permet que un daltonià pugui percebre totes les gammes de colors que pel mal funcionament o manca de cons no és capaç de veure.

Pel que fa a l'estudi del percentatge de daltonians, a partir de la realització del test d'Ishihara a 192 alumnes de diferents edats de l'escola Vedruna Sagrat Cor de Taragona, i d'una taula comparativa d'estudis previs sobre diferents paràmetres del daltonisme dins de la població mundial, s'ha determinat el següent: hi ha un percentatge petit de daltonians dins de la mostra dels 192 estudiants (14,06 %) i de la població mundial; hi ha un major nombre d'homes (un 8,33 % al centre escolar i un 8 % dins de la població mundial) que presenta daltonisme que de dones (un 5,73 % dins del centre escolar i entre 0,5-1 % de la població mundial) a causa de l'herència d'aquesta anomalia, i dins de la mostra del centre escolar predomina la protanòpsia amb un 10,94 %, mentre que dins de la població mundial ho fa la deuteranòpsia. Per tant, el tipus de discromatòpsia que predomina en ambdós estudis és del tipus verd-vermell.

Per concloure, per saber què ha comportat el descobriment d'aquesta alteració a un daltonià i com s'ha assimilat, s'han dut a terme dues entrevistes: l'opinió i l'experiència d'un oftalmòleg i d'un daltonià adult. Ambdós punts de vista coincideixen que el resultat del diagnòstic per a una persona daltoniana no és una sorpresa, ja que o bé hi ha antecedents familiars, o bé l'anomalia no ha suposat cap dificultat greu que impedeixi fer vida normal abans del diagnòstic. Finalment, les entrevistes indiquen que a nivell social el daltonisme no es pot considerar una limitació per realitzar la gran majoria de les tasques diàries escolars i laborals. Tot i així, des del punt de vista oftalmològic sí que ho és, ja que el pacient no consta d'una visió del 100 % dels colors. En alguns casos i oficis molt concrets i amb un grau de daltonisme alt (controls d'aviació, navegació, o exercicis com la interpretació de reaccions químiques o gràfics de colors, etc.) un daltonià es pot veure limitat.

Bibliografia i webgrafia

Llibres consultats:

J. KANSKI, Jack. *Oftalmología clínica*. Sisena edició, Windsor, UK. Editorial Elsevier, no consta d'any d'edició. – DEFELIPE, Javier i VIOSCA, José. *El cerebro: descifrar y potenciar nuestro órgano más complejo*. Espanya. Editorial RBA, *National Geographic*, 2017. – DEL HOYO CALDUCH, Josep. *Problemas dels ulls i la vista*, núm.36. Barcelona. Edicions Proa, 1985. Col·laboració amb Dr. CASSAN, Adolf i Dr. STAJNSZNAJDER, Pablo. – FERNÁNDEZ GALIANO, Dimas i RAMÍREZ SÁNCHEZ RUBIO, Enrique. *Ciencias Naturales*. Editorial Anaia, 1976.

Suport electrònic:

MARTOS SILVÁN, Cinta. *Sistema Nervioso Periférico: Partes y Funciones*. <<https://www.lifeder.com/sistema-nervioso-periferico/>> (Consulta: 2017) – MARTOS SILVÁN, Cinta. *Sistema Nervioso Central: Partes y Funciones*. <<https://www.lifeder.com/sistema-nervioso-central/>> (Consulta: 2017) – MUÑOZ COLLADO, Sergio. *El*

Sistema Nervioso Autónomo: los sistemas simpático y parasintático. <<https://www.psicoadictiva.com/blog/sistema-nerviosoautonomosimaticoparasimpatico/>> (Consulta: 2017) – FARNÚS BARTOLO, Núria i PIQUÉ BO, Arnau. *L'encèfal* (Àlber Ambiental: temes i treballs de ciències). <<http://www.xtec.cat/ceipalber/ciencia/nervis/encefal.htm>> (Consulta: 2017) – GISBERT BRIANSÓ, Miquel. *La visió*, Ed. Bruño, 2016. <<http://www.xtec.cat/~mgisbert/projecte/vista.html>> (Consulta: 2017) – FERRUELA, Rafael. *La visió i l'ull*, Institut ILO Oftalmologia, 2007. <<file:///C:/Users/PORTATIL/Downloads/300335-420564-1-SM.pdf>> (Consulta: 2017) – HERNAN SENDRA, Imma. *Mutacions que modifiquen l'expressió gènica associades a RP Autosòmica Dominant. Aproximació terapèutica mitjançant la interferència del mRNA* Tesis doctoral del juny del 2008, Terrassa. <<http://www.tdx.cat/bitstream/handle/10803/4519/ihs1de1.pdf;jsessionid=96D485BF8BB360799F9B8F8E1CBEEC06?sequence=1>> (Consulta: 2017) – *Anatomia de l'ull.* <http://www.xtec.cat/~egarci58/anatomiadelull/anatomia_de_lull.htm> (Consulta: 2017) – *La retina: cons i bastons (Estratègies per a la inclusió de l'alumnat amb discapacitat visual).* <http://ateneu.xtec.cat/wikiexport/cursos/escola_inclusiva/d232/modul_1/practica_3> (Consulta: 2017) – MAURIZ TURRADO, Isabel. *Fisiología de la visión* (Universidad de León). <<http://www.monografias.com/trabajos92/fisiologia-vision/fisiologia-vision.shtml#visiondela>> (Consulta: 2017) – ADMIRA VISIÓN. *Daltonisme i aprenentatge* (22/07/2015). <<http://www.admiravision.es/ca/articulos/divulgacion/articulo/daltonismo-y-aprendizaje#.WKxy6PnhDIV>> (Consulta: 2017) – MOPEZ, Víctor. *Así ven el mundo las personas daltónicas* (26 de gener del 2017). <<https://www.losreplicantes.com/articulos/asi-ven-mundo-personas-daltonicas/>> (Consulta: 2017) – CEBALLOS, Juan Carlos. *Todo lo que debes saber sobre el daltonismo* (15 d'agost del 2010). *Óptica por la cara.* <<http://opticaporlacara.com/2010/08/daltonismo/>> (Consulta: 2017) – GARCÍA CASTRO, Montse. *Siete Aportaciones de John Dalton a la Ciencia y Sociedad.* <<https://www.lifeder.com/aportaciones-john-dalton/>> (Consulta: 2017) – GARRIGUES, Fran. EL BLOG DE DIVULGACIÓN DE REVISTA GENÉTICA MÉDICA. *Leyes de Mendel: 3 mandamientos de la genética* (4 d'abril del 2017). <<http://revistageneticamedica.com/blog/leyes-de-mendel/>> (Consulta: 2017) – *Test d'Ishihara. Diagnòstic del daltonisme* (31/07/2012) Admira Visión. <<http://www.admiravision.es/ca/articulos/tests-visuales/articulo/test-de-ishihara#.W00kVtLyjiU>> (Consulta:2017) – COLBINDOR. *Color Blindness Test by Dr. Shinobu Ishihara* (15 de març del 2006). <<http://www.color-blindness.com/2006/03/15/color-blindness-test-by-dr-shinobu-ishihara/>> (Consulta: 2017) – DUCH MESTRES, Dr. Francesc. *Los avances y la actualidad sobre el daltonismo* (31 de maig del 2013). <<http://cmc1bcccf.blogspot.com.es/2013/05/anomaloscopia.html>> (Consulta: 2017) – COLBLINDOR. *Colorblind Population* (28 d'abril del 2006). <<http://www.color-blindness.com/2006/04/28/colorblind-population/>> (Consulta: 2017) – COISION. *EnChroma lanza unas gafas para corregir el daltonismo para los mercados*

pediátricos, deportivos y de prescripción (10 d'octubre del 2014). <<https://www.prnewswire.com/news-releases/enchroma-lanza-unas-gafas-para-corregir-el-daltismo-para-los-mercados-pediatricos-deportivos-y-de-prescripcion-285345911.html>> (Consulta: 2017)
