

# ESTUDIO DE UNA ANOMALIA GENÉTICA : EL DALTONISMO

Irene Alegría · Isabel Basanta · Miguel A. Cabezas · Carlos Carrasco · Carmen Casares · Ana Cebanu · Eva Fernández · Abril Gómez · Clara Humanes · Daniela Marchese · Dayana Montaña · Vicent Navarro · Yanni Quintero · Teresa Salvi · Claudia Simarro · NorbertSuciu · Alfredo Tormo · María Vovc · Sergi Bodi Diego.

*Alumnos de 4ª ESO . IES Torre del Rei (Orpesa , Castellón)  
Marzo 2013*

## INTRODUCCIÓN

Los objetos reflejan la luz de forma distinta dependiendo de sus características físicas, como su forma o composición, y cuando esta luz es absorbida por pigmentos contenidos en las células de la retina llamadas conos y bastones se inician las sensaciones visuales

El **daltonismo** es un defecto genético que ocasiona dificultad para distinguir los colores. El grado de afectación es muy variado ya que va desde la dificultad para distinguir cualquier color hasta la dificultad para diferenciar algunos matices del rojo y del verde. A pesar de esto la sociedad cree que esta dificultad pasa inadvertida aunque supone algunos problemas para las personas que lo padecen en su vida diaria.

La deficiencia es hereditaria y se transmite por un alelo recesivo ligado al cromosoma X. Si un hombre hereda un cromosoma X afectado será daltónico, mientras que las mujeres que tienen dos cromosomas X, serán daltónicas si ambos están afectados, si solo lo esta uno será portadora y podrá transmitirlo a la descendencia. Se estima que un 8% de varones y menos de un 1% de mujeres tienen cierta dificultad con la visión del color (en su variante más frecuente, la anomalía rojo-verde).

Aunque no todos los daltónicos confunden las mismas tonalidades, lo más frecuente es que tengan dificultades para distinguir entre el verde y el rojo. En cambio, un daltónico puede apreciar más matices del violeta que un sujeto con visión normal.

A nivel general podemos distinguir tres tipos de daltonismo:

**Monocromático:** se caracteriza porque en la retina sólo tiene un cono sensitivo por lo que únicamente ve un color.

**Dicromático:** Este hecho trae consigo que nos encontremos a su vez con tres tipos de daltónicos: los que son insensibles absolutamente al rojo; los que confunden las sombras rojas, verdes y amarillas; y los que son insensibles al azul al tiempo que confunden las sombras azules y verdes.

**Tricromático anómalo:** no logran distinguir los colores, confunden unos con otros.

El método más rápido para la diagnosis del daltonismo consiste en unas láminas de manchas de Stilling e Ishihara. Estas láminas consisten en numerosos puntos de los distintos colores primarios dispuestos sobre fondos de colores similares, agrupados de

modo que una persona normal puede distinguir en ellos números o formas conocidas.

Las personas que sufran algún tipo de daltonismo, sin embargo, no serán capaces de reconocer esas figuras, o bien verán otras diferentes en función del tipo y grado de la anomalía que padezcan.

En el presente trabajo se someterán al test visual el conjunto de los alumnos del IES Torre del Rei . Primero se les pasará un test de 15 láminas . Se buscaran alumnos que tengan 3 o más fallos en este primer test y se les someterá a un segundo test de 13 láminas (y en casos excepcionales a un tercero) . En el caso de seguir fallando en estos test finales se concluirá que puede padecer daltonismo y se buscará una explicación de transmisión hereditaria estudiando su genealogía familiar.

**Palabras clave :** Daltonismo . Herencia ligada al sexo . Cromosoma X . Gen . Alelo . Conos de la retina . Test de Ishihara .

## **Materiales y métodos**

Para la realización de este estudio genético y estadístico dispusimos de los siguientes materiales :

- Ordenadores (6) para la realización de los Test .
- Aulas : biblioteca , Laboratorios de Ciencias Naturales/Física y química
- Test visuales con láminas de Ishihara .
- Presentaciones Power Point para la explicación de la prueba y del Daltonismo
- Tablas para la anotación de los resultados .
- Listas por cursos de los alumnos del centro .

Previamente a la realización del estudio , se trajo al instituto una antigua alumna , con Daltonismo , que nos explicó como había tenido conocimiento de que era Daltónica y como le afectaba este hecho a su vida cotidiana . También nos contó todos los antecedentes familiares de Daltonismo y como estaba justificado que ella fuera daltónica a pesar del bajo porcentaje de Daltonismo entre las mujeres

Finalmente accedió a pasar la prueba de nuestros Test lo cual nos ayudó a tener una especie de “control de calidad” de los test preparados y decidir cual era el más idóneo para empezar con las pruebas.





Rebeca explicando a los alumnos de 4º ESO su experiencia con el Daltonismo , pasando amablemente los Test de Ishihara y finalmente foto de familia con toda la clase y su profesor

**Realización de las pruebas .** Finalmente llegó el momento de someter a todos los alumnos del centro a los Test en busca de posibles Daltónicos . Para la realización de la investigación se utilizaron 3 espacios :

*Laboratorio de Ciencias Naturales :* en él los alumnos de cada grupo entraban y unos alumnos del grupo que realiza el proyecto daba una pequeña charla explicativa sobre los motivos por los cuales estaban allí y como se iba a desarrollar la prueba. Al respecto y a fin de hacer este Test lo más objetivo posible , no sabían nada más que se trataba de unas láminas en las cuales se podían distinguir números, formas o letras ; que tenían un tiempo limitado para decir el resultado y sobretodo que no importaba no ver nada (por aquello de que si te esfuerzas acabas viendo aquello que te dicen que has de ver) . Se rogaba a los alumnos que no dijeran el resultado en voz alta para no condicionar a los demás . Después de aclarar las posibles dudas , se les hacía pasar en grupos de 6 a la biblioteca donde realizarían la prueba.



Alumnos del proyecto explicando a sus compañeros en que consistía el Test que iban a realizar

*Biblioteca* : Como se ha dicho anteriormente en grupos de 6 los alumnos iban entrando en la biblioteca donde les esperaba una alumna que los iba anotando en la lista correspondiente y les decía donde debían sentarse . En cada ordenador había dos compañeros más ; unos de los cuales iba haciendo avanzar las láminas del test nº2 (el que decidimos era el más idóneo para discriminar entre posibles daltónicos y no daltónicos con el Control realizado con la alumna Daltónica) y el otro anotaba en la tabla correspondiente sus datos y los resultados de su Test . Al finalizar le entregaban el resultado a otro compañero que lo ordenaba por grupo y se les acompañaba para terminar la prueba .



Alumnos de diferentes cursos pasando los Test supervisados por alumnos de 4º ESO . Otra alumna comprobando quien realiza el Test



*Laboratorio de Física y química:* Cuando todos los alumnos del grupo habían terminado la prueba , se les hacía pasar al laboratorio de física y química . Una vez estaba todo el grupo se les explicaba los motivos por los cuales habían hecho dicha prueba , la explicación teórica del Daltonismo y aspectos de interés para ellos . Al respecto , los alumnos responsables tenían que hacer la explicación a dos niveles dependiendo del curso de los alumnos a los que iba dirigida la explicación . Un nivel para primer ciclo de ESO y PQPI ; un segundo nivel para segundo ciclo de ESO y bachillerato . Al final de las explicaciones podía preguntar todas sus dudas a los alumnos . En todo momento la explicación estaba supervisada por el profesor , aunque nunca tuvo que intervenir debido a la preparación de los alumnos responsables



Un grupo de alumnos de 4º ESO explicando a sus compañeros que es el Daltonismo y como es su transmisión hereditaria . Aunque parezca extraño los alumnos atendían con mucho interés y hacían preguntas al finalizar la explicación teórica .

## Resultados obtenidos

Finalmente pasaron el Test nº 2 un total de 275 alumnos : 134 chicos y 141 chicas .

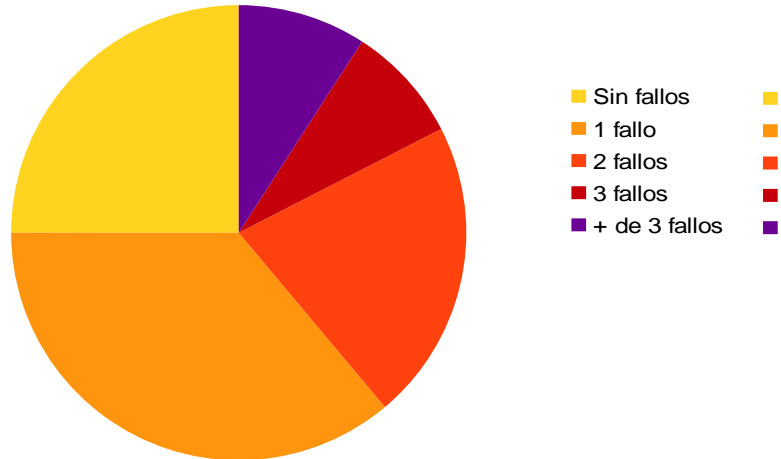
- 84 alumnos de 1º ESO
- 60 alumnos de 2º ESO
- 32 alumnos de 3º ESO
- 19 alumnos de 4º ESO
- 28 alumnos de 1º Bachillerato
- 18 alumnos de 2º Bachillerato
- 33 alumnos de PQPI (Administrativo y Jardinería)

De los 275 **Test nº2** , hubo 5 alumnos con 3 o más errores significativos\* :

- MadalinaHarabagin i DuniaHarchi de 1º ESO
- Laura Stefan de 2º ESO
- Dima Berdianu de 3º ESO
- ValentinVuia de 1º Bachillerato

\*Consideramos errores significativos aquellos que no se habían producido en las láminas nº4 (OS) , nº5 (ZO) y nº7 (SZ) . En dichas láminas comprobamos que la mayoría de errores estaban propiciados por confundir la Z con el 2 y la O con un 0 y no eran debidos a posibles problemas de daltonismo. Debido a ello las estadística hechas por el grupo dedicado a contar que alumnos habían hecho 3 o más fallos (el límite impuesto al principio para la realización de en test nº1) reflejan más posibles daltónicos de los reales .

Total de estudiantes que han hecho el test



A los anteriores alumnos se les repitió el test , utilizando ahora el **Test nº 1** y el **nº 3**:

- MadalinaHarabagin con 10 fallos en el test nº2 , mostró 3 en el nº 1 y alguna duda en el nº 3.
- DuniaHarchi , con 5 fallos en el test nº2 , no falló ninguna lámina en el nº1 .
- Laura Stefan , falló12 en el test nº2 y ningún fallo en el test nº3.
- Dima Berdianu con 9fallos en el test nº2 , falló 12 en el nº1.
- ValentinVuia con 15 fallos en el test nº 2 falló 11 en el nº1 .



ValentinVuia i Dima Verdianu repitiendo el Test debido a sus numerosos fallos en el primero...candidatos a Daltónicos.

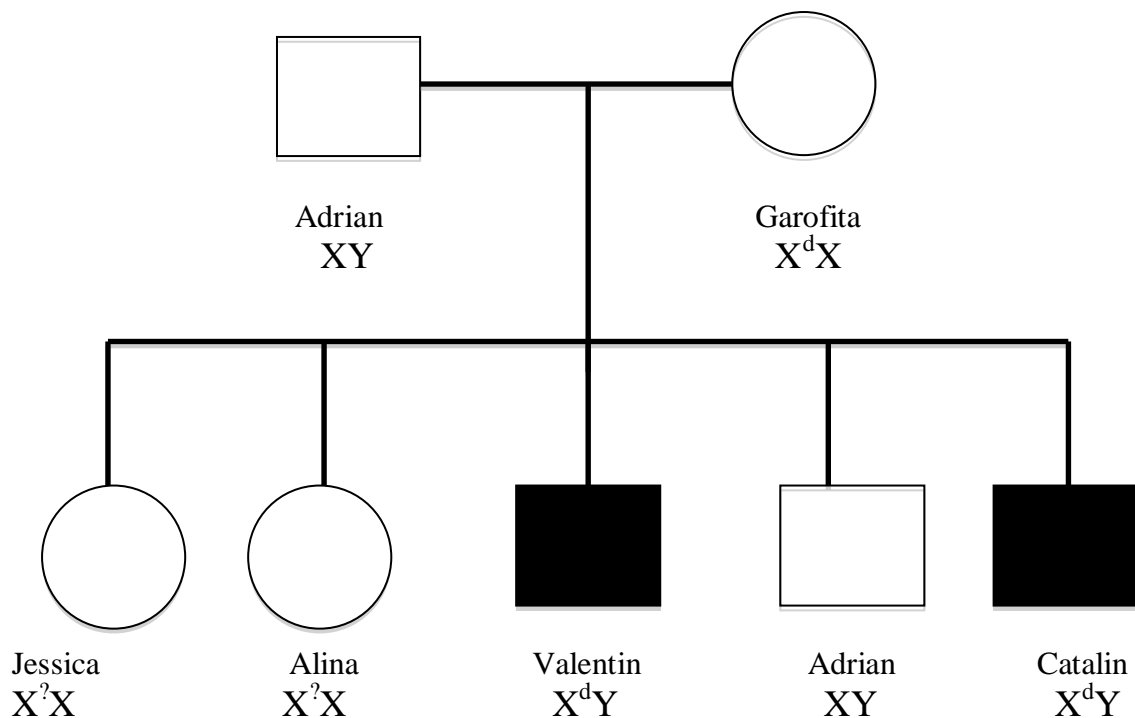
En el caso de ValentinVuia , debido a que convive con sus padres y 4 hermanos más muy cerca del centro , fuimos a que pasaran el test el resto de la familia , intentando establecer un posible patrón de herencia que justificara los casos de Daltonismo . Los resultados fueron los siguientes :

- AdrianVuia (padre) : No muestra síntomas de daltonismo al realizar el test
- GarofitaVuia (madre): Tampoco muestra síntomas de daltonismo .
- Jessica Vuia (hermana , 5 meses) : imposible realizarle el test debido a su corta edad.
- Alina Vuia (hermana , alumna de PQPI del instituto) : Test negativo , no presenta síntomas de Daltonismo (ya incluida en las estadísticas del trabajo).
- AdrianVuia (hermano) : No muestra síntomas de daltonismo al realizar el test
- CatalinVuia (hermano): Muestra síntomas de daltonismo ante el test .

## **Discusión de los resultados y conclusiones del trabajo**

- Los resultados revelan que dos alumnos muestran claros síntomas de Daltonismo y una alumna leves síntomas de Daltonismo . Estos resultados nos llevan a unos porcentajes de **1,5% de daltonismo** entre los chicos analizados y de **0,7%** para las chicas .  
El hecho de no llegar a los porcentajes teóricos (8% en el caso de los chicos) lo atribuimos al pequeño tamaño de la muestra de población analizada (134 alumnos varones). En el caso de las chicas el porcentaje obtenido es muy similar al teórico . La conclusión es que aumentando la muestra de población sometida al test , los resultados se hubieran acercado al 8% encontrado en la teoría.
- El hecho de que todos los alumnos daltónicos sean de países del este (Rumania , Moldavia , Rusia , Bulgaria , etc.) ha hecho sugerir a algunos alumnos alguna posible influencia de la procedencia del alumno en la expresión del gen del daltonismo .
- Se han encontrado casos de hermanos del mismo sexo (Dima i Tudor Berdianu) los cuales uno presenta síntomas de daltonismo y otro no . Su caso no pudo seguirse en el ambiente familiar para justificar tal hecho.  
En el caso de Alina i ValentinVuia , se puede justificar dado el baja incidencia de la anomalía entre las chicas.
- Los dos test nº 2 que resultaron positivos (multitud de fallos en ambos casos) y que después de realizar el nº1 no mostraron fallo alguno , hemos de concluir que son frutos del nerviosismo en el primer test , ya que además este mostraba los resultados de cada lámina una vez pasado el tiempo permitido para identificar el numero mostrado en la lámina , lo cual aumentaba el nerviosismo del alumno y la posibilidad de fallar una lámina sin ser daltónico.

- Los resultados obtenidos con la **familia Vuia** permite concluir el siguiente patrón de transmisión que se muestra en la siguiente genealogía:



- Debido a que el padre no es daltónico y dos de sus hijos varones sí, el gen del daltonismo ha de proceder de la madre que es por ello portadora. La hija mayor que tiene visión normal para los colores podría ser portadora del gen, para saberlo habremos de esperar a que tenga hijos...

**Agradecimientos.** Todo el grupo de 4º ESO y su profesor quieren agradecer la colaboración mostrada por los alumnos del centro así como las facilidades que han dado para la realización de las pruebas los profesores que tenían los alumnos los días de la realización de los Test. La Vicedirectora colaboró confeccionando los horarios de la realización de los Test de manera que se alterara en lo mínimo el normal desarrollo de las clases. El departamento de física y química y la biblioteca cedieron amablemente sus espacios. La familia Vuia accedió a someterse a los test para establecer la genealogía de la anomalía visual.

### **Bibliografía i Webgrafia utilizada**

- **Tratado de Fisiología médica.** A.Guyton/J.Hall. 10ª Ed. McGraw-Hill Interamericana. ISBN 970-10-3599-2
- **Atlas Ilustrado de Genética.** Enzo Gallori. Susaeta Ediciones, S.A
- **Biología y Geología de 4ESO** Ed. Voramar Santillana. ISBN 978-84-9807-145-0



[http://www.uam.es/personal\\_pdi/medicina/algvilla/fundamentos/nervioso/Daltonismo/is\\_hihara.htm](http://www.uam.es/personal_pdi/medicina/algvilla/fundamentos/nervioso/Daltonismo/is_hihara.htm)

<http://www.daltonismo.es/>

[http://www.daltonismo-eu.com/daltonismo\\_acromatopsia\\_parcial.htm](http://www.daltonismo-eu.com/daltonismo_acromatopsia_parcial.htm)

<http://www.colourvision.info/>

[https://plataforma.cep-marbellacoin.org/moodle/file.php/376/Discapacidad%20visual/Test\\_de\\_ceguera\\_al\\_color.htm](https://plataforma.cep-marbellacoin.org/moodle/file.php/376/Discapacidad%20visual/Test_de_ceguera_al_color.htm)

[http://www.hombremaquina.net/test\\_daltonismo.htm](http://www.hombremaquina.net/test_daltonismo.htm)

<http://www.daltonic.net/tests-de-daltonismo/>

<http://www.promocionoptometrica.com/FichaArticulo.aspx?IDArticulo=350&IDDetalleCatalogo=278>

<http://www.youtube.com/watch?v=yEIM4jmK1F0>

• <http://www.youtube.com/watch?v=8g69b0VakmI> (test utilizado en la primera fase)

• [http://www.youtube.com/watch?v=ZVid-9U-\\_\\_QQ](http://www.youtube.com/watch?v=ZVid-9U-__QQ) (test utilizado en la segunda fase)

• <http://www.daltonismo-eu.com/> (información)

• <http://www.taringa.net/posts/imagenes/12415133/Asi-ven-los-daltonicos-Info-Imagenes.html> (imágenes en visión normal y visión con a;daltonismo)

• <http://www.youtube.com/watch?v=hYR4BgOPkL4> (información mas imágenes)

• <http://www.youtube.com/watch?v=fRBQLcpQznU> (como ve un daltonico)

• <http://www.youtube.com/watch?feature=endscreen&v=MkGK4uQgdIc&NR=1> (información)

• wikipedia.

• Google imágenes.

• <http://ar.noticias.yahoo.com/ve-mundo-dalt%C3%B3nico-190900360.html> (como ve un daltonico, imágenes)

• <http://lasegundapuerta.com/index.php/cultura/ciencia/1026-entiende-como-ve-el-mundo-un-daltonico.html> (imágenes e información)

<http://www.biblioteca-medica.com.ar/2011/09/todo-relacionado-sobre-el-daltonismo.html>