

## PREVALENCIA DE DALTONISMO EN EL ÁRBOL GENEALÓGICO DE UNA FAMILIA AFECTADA Y SUS LIMITACIONES EN ACTIVIDADES DIARIAS

Prevalence of daltonism in the genealogical tree of an affected family and its limitations in daily activities

Melissa González\*, Mireya Salas de González\*\*

\*Facultad de Medicina, Escuela de Medicina. Universidad del Zulia; \*\*Centro de Estudios e investigaciones socioeconómicas y políticas (CEISEP-UNERMB); melissaagsstar@gmail.com

### RESUMEN

Por medio de los cinco sentidos, el ser humano percibe el mundo en sus distintos aspectos, aunque la mayor cantidad de información que percibe el cerebro es transmitida por la vista. No obstante, el trastorno hereditario denominado daltonismo, dificulta la concepción de la información en la apreciación del color deteriorando la calidad de vida en diversas orientaciones. En este sentido, el objetivo de la investigación fue determinar la prevalencia de daltonismo en el árbol genealógico de una familia afectada y sus limitaciones en actividades diarias. Adoptando una metodología descriptiva, diseño de campo, carácter no experimental, se estudiaron 30 sujetos, pertenecientes a cinco generaciones de una familia en Tía Juana, Municipio Simón Bolívar, estado Zulia; cuya ascendencia en primer grado fue un abuelo daltónico. Se recolectó la información con el Test de Ishihara y Entrevista estructurada Dalton-Limity. Se demostró prevalencia de 17% de daltónicos. Según Genotipo y Fenotipo 30% de mujeres portadoras, 17% de mujeres Normales, 36% de hombres Normales y prevalencia en el tipo de daltonismo dicromáticos deuteranopes. Las limitantes se presentan en el área académica, personal y laboral, por lo cual se establecen lineamientos para propiciar una mejor calidad de vida para el daltónico en su entorno social.

**Palabras clave:** Daltonismo, tipos de daltonismo, genética.

### ABSTRACT

Through the five senses, the human perceives the world in its different aspects, although the greater information that perceives the brain is transmitted by the view. However, hereditary disorder called Daltonism hinders the conception of information in the appreciation of color deteriorating the quality of life in various orientations. In this sense, the objective of the research was to determine the prevalence of daltonism in the genealogical tree of an affected family and its limitations in daily activities. Adopting a descriptive methodology, field design, non-experimental character, 30 subjects were studied, belonging to five generations of a family in Tía Juana, Municipality Simon Bolívar, State Zulia; whose ascendancy in the first degree was a daltonic grandfather. The information was collected with the Ishihara Test and Dalton-Limity Structured interview. A prevalence of 17% of daltonic was demonstrated. According to genotype and phenotype, 30% of female carriers, 17% normal women, 36% normal men, and prevalence in the type of daltonism dichromatic deuteranopathy. The limitations are presented in the academic, personal and work area for which guidelines are developed to promote a better quality of life for the daltonic in his environment social.

**Keywords:** Daltonism, type of daltonism, genetics.

### INTRODUCCIÓN

La vista, es el sentido que permite identificar el entorno de una manera gráfica, a través de un proceso cerebral que faculta la interpretación de impulsos de luz convirtiéndolos en imágenes. Debido a

Recibido: 28/01/2016. Aceptado: 21/03/2016

esta información que viaja gracias a la vibración de la luz, desde los globos oculares hasta el cerebro, se perciben las formas de los objetos, el tamaño, luminosidad, volumen, posición, distancia y también el color.

De manera general, gran parte de las personas pueden ver y disfrutar de los colores de la naturaleza, siendo algo común y disfrutable, que hasta pasa desapercibido por la costumbre; sin embargo, para más del 10% de la población mundial, esta perspectiva está inhabilitada por percibir de forma distinta algunos colores. Esta situación es debida a una alteración congénita que provoca la incapacidad de distinguir los colores del espectro debido a una deficiencia visual, denominada daltonismo. Según, Pastoureau (2009), es un trastorno de la visión en color, con diferentes grados de afectación en los individuos dependiendo de la capacidad funcional de los conos de la retina. Los genes encargados de fabricar los pigmentos de estos conos pertenecen al cromosoma X, lo que explica que el daltonismo sea mucho más frecuente en hombres (genotipo XY) que en mujeres (genotipo XX).

Este defecto genético generalmente es hereditario y se transmite por un alelo recesivo ligado al cromosoma X. Si un varón hereda un cromosoma X con esta deficiencia será daltónico; en cambio en el caso de las mujeres, sólo serán daltónicas si sus dos cromosomas X tienen la deficiencia, en caso contrario serán solo portadoras, pudiendo transmitirlo a su descendencia. En todo caso, estas condiciones de transmisión genética, produce un notable predominio de varones en la población afectada.

Dos siglos después de que John Dalton, el investigador británico de quien toma el nombre esta anomalía, aludiera a ella en 1794, científicos de la Universidad Johns Hopkins revelaron en 1993 que el gen causante del daltonismo total había sido descubierto en Pingelap, pequeña isla del Pacífico, donde uno de cada 20 habitantes es daltónico total. Ese hallazgo, reconocido por la comunidad científica, abrió nuevas vías hacia el logro, en un futuro no lejano, de eficaces medios diagnósticos y de tratamientos.

En Venezuela, existen grupos de individuos daltónicos y mujeres portadoras, tal como se observa en el sector Ezequiel Zamora, en la población de Tía Juana, municipio Simón Bolívar del estado Zulia, donde existe una familia con notable padecimiento de esta anomalía, cuyos sujetos han podido ser entrevistados de manera no estructurada por

las investigadoras, para conocer a grandes rasgos, su experiencia.

De manera particular, en uno de los casos consultados, el sujeto manifiesta haber conocido de su padecimiento a los 17 años de edad, durante una revisión médica para comenzar la pasantía profesional en la empresa Lagoven como electricista. A partir de ese momento comprendió sus continuos errores en el código de colores de las resistencias eléctricas y las dificultades para aprobar la asignatura respectiva en sus prácticas.

Cabe destacar que experiencias como estas; ponen de manifiesto que el daltonismo es un trastorno poco conocido por la sociedad y que a menudo se tienen preconcepciones erróneas sobre él. La importancia de que una persona sepa que es daltónica puede servirle de ayuda para muchos ámbitos de su vida cotidiana, desde la elección de la profesión adecuada, el conocimiento de sus limitaciones a la hora de elegir la ropa, hasta la propuesta de medidas curriculares a nivel educativo encaminadas a aumentar el rendimiento escolar en asignaturas que, directa o indirectamente, trabajen el color. De esta manera, la investigación se desarrolla con el interés de que más personas puedan ser diagnosticadas de este trastorno a tiempo y su conveniencia para quien lo padece de conocer su situación a profundidad para adoptar medidas especiales en lo que se refiere a seguridad personal y laboral.

En este contexto, se plantea como objetivo determinar la prevalencia de daltonismo en una familia afectada y sus limitaciones en actividades diarias. Se desarrollan así, objetivos específicos para identificar genotipos y fenotipos del daltonismo en la familia afectada; clasificar la prevalencia según el tipo de daltonismo en la familia investigada, precisar las limitantes en las actividades diarias que pudieran presentar los integrantes que padecen daltonismo dentro de la familia en estudio, para finalmente establecer lineamientos que puedan propiciar una mejor calidad de vida para el daltónico en su entorno social.

### **Daltonismo. etiología y genética**

Para lograr una definición conceptual del daltonismo que integre todas las ideas al respecto, se citan varios autores. En el caso de Fraile (2009), distingue el daltonismo como una alteración en la percepción de ciertos colores; refiere que es un defecto presente entre la población, más frecuente de lo que se piensa y acarrea consecuencias negativas

en el entorno social, laboral y escolar. La percepción de diferencias entre los colores, incluso entre matices y gamas cromáticas de un mismo color es esencial para integrar y categorizar los estímulos ambientales. De hecho es importante la percepción del color para memorizar visualmente información de distintos tipos. Desde la perspectiva de Belarte y Miranda (2007), se define como un trastorno de la visión, más frecuente en los varones, en el que hay dificultad para diferenciar los colores. Se debe a un defecto en la retina u otras partes nerviosas del ojo. La primera referencia sobre esta condición se debe al químico británico John Dalton, que padecía la enfermedad.

Asimismo, Pastoureau (2009), explica que John Dalton (1766-1844) uno de los científicos más importantes de todos los tiempos, verdadero creador de la teoría atómica moderna, fue el primero en descubrir este trastorno visual del cual él mismo estaba afectado. Dentro de su concepción admite que “en general es congénito o hereditario, pero raras veces, aunque posible; puede ser adquirido o padecido mediante accidente” (p.145)

De esta manera, la definición integrada de estos autores consideran que es el fruto de una diferenciación incompleta de los conos y los bastoncitos de la retina, o bien de las conexiones defectuosas con ciertas fibras del nervio óptico (aclarando que los conos reaccionan a las vibraciones más largas –rojos y naranjas- y los bastoncitos a las vibraciones más cortas – verdes y azules-). Hay que precisar, también, que el daltónico distingue los colores, pero tiene problemas para discriminarlos. Además, desarrollan una especial habilidad para distinguir distintas intensidades de luz o de color. Lo importante, es recordar que no es una enfermedad, sino una afección, que aun no siendo grave, impide el ejercicio de determinadas profesiones, principalmente aquellas donde se usan mucho las señales coloreadas.

En cuanto a sus causas o etiología propiamente dicha, de acuerdo a los señalamientos de Fraile (2009), el daltonismo es consecuente a la activación insuficiente y defectuosa de un tipo de células que hay en la retina y que son responsables de la visión del color, ya que son sensibles a la luz diurna (los colores existen como fenómeno físico en función de la incidencia de la luz a determinadas longitudes de onda).

Otro tipo de células, los bastones, también presentes en la retina, se activan preferentemente en

la oscuridad y penumbra, por lo que son sensibles a los grises. Si los Conos fallan, la información que llega al cerebro es defectuosa y éste procesará incorrectamente esa información. El cerebro codifica los colores siguiendo una estrategia denominada por los Psicólogos “de carácter oponente”, de modo que la experiencia perceptiva del color se organiza siguiendo el criterio de semejanza-oposición.

Podría decirse que casi exclusivamente es un trastorno de origen genético y hereditario, aunque también existen indicios de que puede ser causado por factores externos que incluyen aumento de la edad, como consecuencia de enfermedades del nervio óptico y de la retina, problemas como glaucoma o cataratas; el daltonismo causado por intoxicaciones, heridas o efectos secundarios de ciertas medicinas.

En la dimensión de la genética del daltonismo, Fraile (2009), comenta que los genes que contienen la información “conos sanos”, están ligados al cromosoma X. Aunque haya una alteración por mutación en un cromosoma X, en el caso de las mujeres, al tener otro cromosoma X (XX), esta anomalía queda compensada y aumenta la probabilidad de que no manifiesten el Daltonismo en su fenotipo. En cambio si la alteración del cromosoma X ocurre en un varón, como sólo tienen un cromosoma X (XY) aumenta la probabilidad en un 50% de que manifieste daltonismo, es decir, que sus Conos de la retina sean defectuosos desde el nacimiento.

Por otra parte González (2003) explica, que los genes que codifican los pigmentos de los conos verde y rojo se hallan en el cromosoma X, y el del azul, en el cromosoma 7. El cromosoma X está presente dos veces en las mujeres (XX), mientras que una sola en los varones (XY). Un cambio (mutación) en este gen puede causar que no se formen los conos para esos colores. Las anomalías para el azul, al estar en el cromosoma 7, se darán por igual en hombres que en mujeres. Lo mismo pasará con los monocromatismos. El carácter de estas mutaciones es recesivo, esto es, una mujer necesita tener sus dos cromosomas X mutantes para presentar daltonismo, mientras que un hombre, al solo tener un cromosoma X, será daltónico siempre que éste sea mutante.

A esto se debe la diferencia en los porcentajes de hombres y mujeres daltónicos. El daltonismo es, por tanto, una enfermedad ligada al sexo; se refiere así a la transmisión y expresión, en los diferentes sexos, de los genes que se encuentran en el sector no homólogo (heterólogo) del cromosoma X here-

dado del padre. También se señala que la herencia ligada al sexo no es más que la expresión en la descendencia de los genes ubicados en aquellas regiones del cromosoma X que no tienen su correspondencia en el cromosoma Y. Según ello, un daltónico no tendrá hijos que presenten la enfermedad siempre que su mujer no porte el gen mutante. Sin embargo, todas sus hijas portarán el gen sin presentar la enfermedad. Por último, la mitad de los hijos varones de éstas sí padecerán la anomalía.

Tal como se menciona, el **gen responsable** de la enfermedad es **recesivo** y su presencia origina el daltonismo en el hombre, mientras que la mujer que lo posee es portadora y no lo manifiesta. Para que una mujer sea daltónica es necesario que tenga genes del daltonismo en los dos cromosomas X (*homocigota*), lo cual es poco frecuente.

Señalan Ferreira, Szpiniak y Grassi (2005) que este trastorno es 16 veces más frecuente en los

hombres que en las mujeres, debido a que el gen se localiza en el cromosoma X (que es uno solo en el hombre y son dos en las mujeres; por tanto; la mujer tiene mayores posibilidades de tener el gen dominante para la visión normal en uno de los cromosomas X). El cromosoma Y es más corto que el X y por ende es vacío en la parte donde se halla el gen que determina la visión normal.

Para determinar el genotipo y fenotipo se debe recordar que **dominante** es el alelo que se expresa y **se designa con mayúscula**. El **alelo recesivo** sólo se expresa cuando no está presente el dominante y **se designa con minúscula**. Se caracteriza con una letra **N mayúscula** (normal) la condición del cromosoma que lleva el gen **dominante** que caracteriza la visión normal) y con **d minúscula** la tenencia del **cromosoma con el gen recesivo** para el daltonismo, las posibles combinaciones que se pueden dar son:

<i>Madre normal (<math>X_N X_N</math>) y padre normal (<math>X_N Y</math>):</i>	$X_N$ $Y$	$X_N$ $X_N X_N$ $X_N Y$	$X_N$ $X_N X_N$ $X_N Y$	Ninguno de sus hijos (hombres y mujeres) será daltónico ni portador
<i>Madre normal (<math>X_N X_N</math>) y padre daltónico (<math>X_d Y</math>)</i>	$X_d$ $Y$	$X_N$ $X_d X_N$ $X_N Y$	$X_N$ $X_d X_N$ $X_N Y$	Todas las hijas portadoras (100 por ciento) y todos los hijos normales (100 por ciento).
<i>Madre portadora y padre normal</i>	$X_N$ $Y$	$X_d$ $X_N X_d$ $X_d Y$	$X_N$ $X_N X_N$ $X_N Y$	El 50 por ciento de sus hijas serán portadoras y el 50 por ciento de sus hijos serán daltónicos
<i>Madre portadora y padre daltónico</i>	$X_d$ $Y$	$X_d$ $X_d X_d$ $X_d Y$	$X_N$ $X_d X_N$ $X_N Y$	El 50 por ciento de hijas portadoras, 50 por ciento hijas daltónicas, 50 por ciento hijos daltónicos, 50 por ciento hijos normales
<i>Madre daltónica y padre normal</i>	$X_N$ $Y$	$X_d$ $X_N X_d$ $X_d Y$	$X_d$ $X_N X_d$ $X_d Y$	Todas las hijas portadoras y todos los hijos daltónicos
<i>Madre daltónica y padre daltónico</i>	$X_d$ $Y$	$X_d$ $X_d X_d$ $X_d Y$	$X_d$ $X_d X_d$ $X_d Y$	Todos los hijos (hombres y mujeres) daltónicos

Estadísticamente, lo más habitual es la madre portadora con un padre normal.

### Tipos de daltonismo

Según la teoría de Youg-Helmontz, Pastoureau (2009) explica el porqué de los términos en la clasificación, señala que los conos (un tipo de fotorrecep-

tores localizados en la retina central que funcionan en condiciones de alta luminosidad) se subdividen en tres tipos, en atención a los tres pigmentos sensibles a las longitudes de onda que se correspon-

den con el color rojo (protoconos), los sensibles al verde (deutaconos) y los sensibles a los azules y amarillos (tritaconos). Visto esto, cualquier anomalía en el funcionamiento de los fotorreceptores o la falta de alguno de los pigmentos producirá una percepción anómala de los colores. De esta manera, los tipos de daltonismo son monocromático, dicromático y tricromático.

El daltónico monocromático posee únicamente un tipo de cono sensitivo en la retina, por lo tanto solamente ve un solo color. El dicromático, posee dos tipos de conos visuales en vez de tres, y el mismo a su vez se divide en grupos, aquellos clasificados en *protanopes*, son los individuos insensibles a la presencia del rojo intenso, *deuteranopes*, confunden las sombras del rojo, verde y amarillo, y los que padecen de *daltonismo dicromático tritanopes*, no receptan colores como el azul, confunden las sombras del verde y el azul, como el naranja y el rosa.

Por otra parte, el tricromático anómalo, es una forma de visión anómala del color, en que aunque se necesitan tres primarios (rojo, verde y azul) para igualar cualquier tono de color, su proporción es muy diferente a la empleada por un sujeto con visión normal del color. Los sujetos poseen tres tipos de conos pero cuando reciben la información, lo hacen de forma alterada, por eso no consiguen distinguir completamente los colores, suelen tener los mismos defectos que los daltónicos dicromáticos, pero en estos casos es menos notable.

Hay tres clases de tricromatismo anómalo, la Deuteranomalia se caracteriza por la gran cantidad de verde que se necesita mezclar al rojo para lograr un amarillo. Protanomalia donde se necesita una cantidad anormalmente grande de rojo para que al mezclarlo con verde dé amarillo y en la Tritanomalia es necesario añadir a un color verde una enorme cantidad de azul para igualar la mezcla a un estímulo verde azulado dado.

Por su parte, González (2003), explica los tipos de daltonismo, señalando que la disfunción más frecuente es, la ceguera para el rojo o el verde. Ésta se da en el 8% de los varones y el 1% de las mujeres y afecta bien a los conos responsables del rojo, bien a los del verde. Al faltar uno de estos conos, las tonalidades de luz que le deberían corresponder son captadas por el otro, de modo que, una persona con este defecto identifica los dos colores como uno sólo. Menos frecuente es la ceguera para el azul, en la que faltan los conos responsables de

este color y el paciente no es capaz de distinguir entre los tonos azules y los amarillos. Estas alteraciones se conocen como dicromatismos, pues el sujeto que las padece sólo dispone de dos tipos de conos. El autor divide las tres clases de dicromatismo en Deuteranopía, protanopía y tritanopía.

Un último caso, mucho más excepcional es el monocromatismo, en el que todos los colores se aprecian como distintas tonalidades de un mismo color; Belarte y Miranda (2007), manifiestan que se conoce como acromatopsia o monocromatismo. Esta enfermedad congénita, en la que todos los matices de color se perciben como variantes de gris, es muy rara y afecta por igual a ambos sexos.

De manera similar, pero con términos diferentes, Cassin y Solomon (2009), clasifican la ceguera al color como: Acromatopsia, monocromatopsia, dicromatopsia y tricromatopsia anómala. Así mismo, se considera que el perfecto funcionamiento de los pigmentos fotosensibles de los tres tipos de conos se llama tricomasia y supone la correcta percepción cromática.

La mayor parte de los daltónicos tienen visión normal en lo que respecta a sus demás características. Pueden incluso asociar de una manera aprendida algunos colores con la escala de brillos que producen. Algunos daltónicos no son conscientes de su condición, por cuanto si es congénita, la persona ignora que su percepción es diferente a la de los demás.

## METODOLOGÍA

El modelo metodológico se enmarca bajo un enfoque cuantitativo, con un tipo de investigación descriptiva, diseño de campo. Se trabajó con una población de 30 sujetos de una misma familia habitantes del sector Ezequiel Zamora de Tía Juana municipio Simón Bolívar, estado Zulia, pertenecientes a cinco generaciones, donde el abuelo afectado de daltonismo generó un patrón de herencia de portadoras y daltónicos.

El instrumento de recolección de datos principal es el test diagnóstico de Ishihara con láminas de superficies de color sobre las cuales destacan caracteres numéricos también coloreados y algunas figuras. Esta serie de láminas está destinada a suministrar una valoración rápida y exacta de la deficiencia congénita de la visión cromática, la forma más corriente de alteración de dicha visión. Para aprobar cada examen el paciente debe identificar el número correcto, o bien trazar las líneas ondulantes.

Cada investigadora, cuenta con un grupo de láminas con las respuestas correctas y las que pudieran responder los pacientes; además de ello, tendrá una lista de cotejo donde va confrontando las respuestas de cada sujeto, colocando también el sexo y el diagnóstico final, es decir, si es normal o daltónico y en este último caso, que tipo de daltonismo presenta.

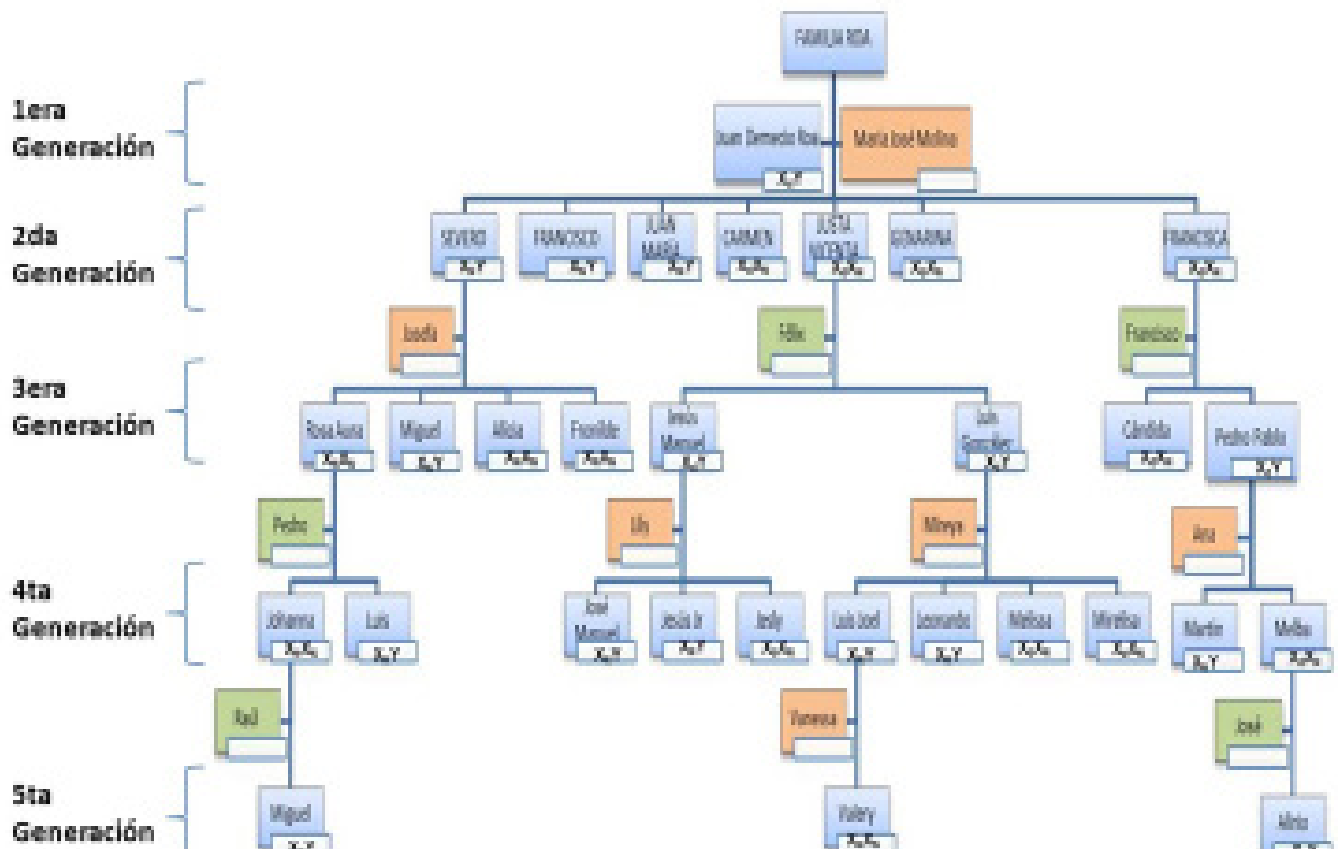
Luego, se aplica a los sujetos que han sido diagnosticados con algún tipo de daltonismo, una entrevista estructurada denominada Dalton-Limit con cuatro preguntas abiertas que determinan las limitantes en la vida diaria debido a esta condición visual.

## RESULTADOS Y DISCUSIÓN

La recolección de la información se genera al

emitir una invitación a la familia Roa sobre despistaje de daltonismo desde la 1era generación comenzando con los abuelos Roa Molina, hasta la quinta generación, publicándola por redes sociales (Facebook), correos electrónicos y mensajes telefónicos.

Ante el objetivo específico encargado de Identificar genotipos y fenotipos del daltonismo en la familia afectada, los resultados arrojan en primer lugar la organización del mapa genético de la Familia Roa (figura 1) como población de estudio de acuerdo al Genotipo y Fenotipo. Se aclara que tres (3) de los integrantes de la Familia, ya no viven, sin embargo, se han tomado como muestra por referencia de familiares, entre ellos se encuentra el abuelo Juan Demecio iniciando la 1era Generación, y dos integrantes de la 2da Generación.



**Figura 1. Mapa generacional de la familia Roa con identificación de Genotipos y Fenotipos. (2016)**

Asimismo se reseña que los conyugues no for-

man parte de la muestra, considerando por referencia que todos son individuos Normales (no afectados), por lo cual no existen variables intervinientes en la genética de la familia Roa. En el Mapa generacional de la Familia con identificación de Genoti-

pos y Fenotipos, los cónyuges hombres se distinguen en recuadros de color verde y las mujeres en color salmón.

La investigación se realizó en 30 sujetos distribuidos de la siguiente manera: En la 1era generación, un sujeto. En la 2da generación, fueron 7 sujetos. En la 3era generación, 8 integrantes de la familia. En la 4ta generación, 11 individuos y en la 5ta generación, con tres niños. Estos datos se organizaron en cuadros frecuenciales, para identificar genotipos y fenotipos quedando de la siguiente manera.

Según el fenotipo, la 1era generación presenta un (1) daltónico, representando el 3% de la muestra total de sujetos. En la 2da generación, se evidencia un total de cuatro (4) mujeres portadoras (13%), y tres (3) hombres Normales (10%), es decir, no afectados con daltonismo. En la 3era generación, se muestra un resultado de tres (3) daltónicos (10%), una (1) mujer portadora del gen (3%), tres (3) mujeres Normales (10%) y 1 hombre Normal – no afectado (3%).

Mientras que en la 4ta generación, cuatro (4) féminas son portadoras (13%), una (1) es Normal (3%) y seis (6) hombres normales. En la 5ta generación (niños aún) se pudo constatar que existe un (1) daltónico (3%), 1 niña normal (3%) y un niño normal (3%). Para un total en la muestra de 30 parientes Roa, de 5 hombres daltónicos (17%), 9 mujeres portadoras del gen (30%), 5 mujeres no afectadas (17%) y 11 hombres Normales (36%).

Cabe destacar que, según las leyes de la genética, en la unión matrimonial de una mujer portadora y un hombre no afectado, 50% de los hijos varones serían daltónicos; no obstante, se observa que una portadora de la 2da generación ha concebido 100% de hijos daltónicos. Convirtiéndose este en un dato significativo que demuestra diferencia ante la teoría.

Por otra parte, se destaca en la 5ta generación, la concordancia con el patrón de herencia expuesto por Ferreira, Szpiniak y Grassi (2005) en las teorías reseñadas en la investigación; por cuanto el descendiente 1 (Miguel) hijo de mujer no portadora y nieto de hombre no afectado, no presenta anomalía daltónica. Igualmente la descendiente 2, hija de padre no afectado pero de abuelo daltónico, según las leyes de la genética no será portadora, ni presenta evidencia de daltonismo. No obstante, el descendiente 3, bisnieto de mujer portadora, nieto de daltónico e hijo de mujer portadora, se ha evidenciado que padece de daltonismo. En consecuencia, se

detectaron cinco (5) hombres daltónicos para una prevalencia del 17% de los parientes estudiados en las cinco generaciones de la Familia Roa.

Siguiendo el orden de los objetivos específicos en busca de respuestas, se clasifica la prevalencia según tipo de daltonismo en la familia afectada, para lo cual es menester destacar que en este caso el 100% está representado por los 5 individuos afectados de daltonismo (17% del total de la muestra). Conforme a estas apreciaciones, se evidencia que 80% de los hombres daltónicos presentan dicromatismo y 20% tricromatismo. No existen afectados con acromatismo, ni monocromatismo.

En este sentido, se resalta que la mayoría de la muestra afectada (80%) son daltónicos dicromáticos deuteranope; concordando mayormente con las explicaciones de Pastoureau (2009), por cuanto en la realidad de los sujetos investigados, confunden las sombras del rojo, verde y amarillo

Por otra parte, el 20% (es decir uno de los 5 afectados), es daltónico tricromático anómalo, padeciendo de deuteronomalía. La diferencia está en que este paciente presenta, defectos parecidos a los dicromatismos, pero más leves, por cuanto posee los tres tipos de receptores, alguno de ellos (frecuentemente los del rojo o el verde) son anómalo, por lo tanto distingue los colores pero dentro de un espectro más restringido, pudiendo identificar como iguales aquellos tonos que para una persona normal resultan bastante parecidos (aunque siempre diferentes).

Dentro del marco de resultados anteriores, se precisan igualmente las limitantes que pudieran presentar los integrantes que padecen daltonismo dentro de la familia investigada, al respecto, se observó que 4 individuos han presentado limitantes académicas, 4 limitantes personal y 3 limitantes laborales. Específicamente, en la 1era generación, el abuelo Juan Demecio Roa no supo nunca de su padecimiento daltónico. Refieren los familiares que solo tuvo pequeñas limitantes en su corta educación, al utilizar los colores para dibujar. No tuvo problemas a nivel personal y en el área laboral, siempre buscaba ayuda en el tiempo de las cosechas para conocer el estado de las frutas y verduras de su sembradío.

En la tercera generación, el primer deuteranope manifiesta que supo de su condición visual al hacer un examen para realizar las pasantías académicas en Lagoven S.A. Entre las limitantes más destacadas a nivel académico, fue la lectura del código de

colores en los capacitadores e inductores al estudiar electricidad. A nivel personal, nunca ha podido combinar su vestuario, escoger el brócoli al hacer el mercado es una odisea porque siempre lleva uno marrón o amarillo cuando en realidad cree que está verde fresco y en el área laboral le limita todo lo que tenga que ver con los colores considerando que es Ingeniero en electricidad y docente.

El segundo deuteranope de la tercera generación, supo de su padecimiento más tarde, al renovar su carta médica para licencia de conducir. Levemente en el área académica, en los dibujos. En su ámbito personal, solo recuerda que se le han presentado problemas para pintar la casa o escoger cerámicas para la casa. En el nivel laboral a pesar de haber estudiado para fotógrafo, refiere no tener mayores dificultades.

En la tercera generación, también se ubica un deuteranómalo (tricromático anómalo) quien refiere descubrir su anomalía visual a los 14 años por medio de un examen médico de rutina. No reporta limitaciones a nivel académico. Personalmente sus limitantes son al vestirse y hacer comida, por ejemplo, nunca está seguro del grado de cocción de la carne, al hacer parrilla. En el área laboral, no lo contrataron en una empresa al conocer su condición visual, sin embargo, manifiesta no presentar problemática en sus trabajos.

De la quinta generación, con siete años de edad, su daltonismo fue detectado por una maestra al ver la insistencia de pintar de verde los conejos y situaciones semejantes. Académicamente solo se ha reflejado sus limitaciones al utilizar colores para manualidades. A nivel personal, le molesta que sus compañeros le contradigan respecto a los colores que debe elegir para pintar árboles, animales, entre otros.

En forma general, los adultos daltónicos de la muestra, han sabido sobrellevar su condición visual en cada una de las áreas de desempeño. Sin embargo, existe aun un niño pequeño que le tocará enfrentar el daltonismo, así como los próximos descendientes en un futuro cercano de esta quinta generación, por cuanto existen cuatro (4) mujeres portadoras en la cuarta generación que tendrán según los patrones de herencia: 50% de hijas portadoras y 50% de hijos daltónicos. En tal sentido, el cuarto objetivo específico dedicado a establecer lineamientos que puedan propiciar una mejor ca-

lidad de vida para el daltónico, serán recomendaciones a las generaciones venideras para la familia Roa y todos aquellos grupos familiares que porten el gen del daltonismo en su descendencia.

#### **Lineamientos: calidad de vida en el daltónico**

De manera que, cada uno de los datos aportados permiten establecer Lineamientos para una mejor calidad de vida del daltónico.

**Detección precoz de la anomalía visual.** El daltonismo es un trastorno visual que se presenta desde el mismo día del nacimiento, predomina sobre todo en los niños más que en las niñas y puede detectarse precozmente en el preescolar cuando el niño comienza a utilizar los colores de una forma impropia en el momento de dibujar o de las manualidades, aunque se dan casos que hasta que no acuden al especialista no se descubre si es daltónico. Al respecto, es importante destacar que es útil conocer tal diagnóstico cuanto antes, previamente a entrar a la educación primaria para que los docentes conozcan tal condición del niño y no puedan recriminar al niño su confusión de colores.

El daltonismo no influye en la vida diaria, en la escuela solo con avisar a los maestros es suficiente para que le guíen a la hora de dibujar y elegir los colores, una manera de ayudarlo es explicarle de manera sencilla el problema y por ejemplo marcar los crayones con el nombre del color o hacerles algún tipo de marca para que sepa cual está utilizando.

Atendiendo a estas consideraciones, es importante resaltar la necesidad de planificarse en el avance del desarrollo de medidas preventivas educacionales relacionadas directamente a nivel escolar como son: el diagnóstico temprano y evaluación, entrenamiento específico de la vista y educación o capacitación para los maestros.

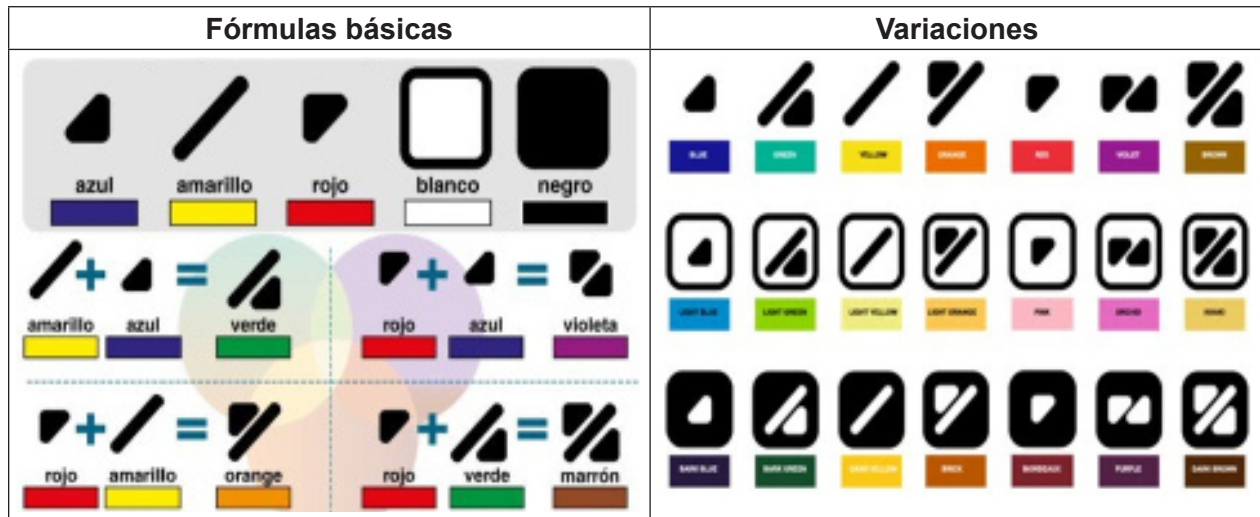
#### **Apropiación del Código gráfico de colores.**

Uno de los lineamientos y sugerencias más importantes en el estudio, lo constituye la apropiación del Código gráfico de colores para daltónicos, tanto para los niños como para los adultos. Este peculiar código de color, se compone de iconos monocromáticos (figura 2), está basado en cinco símbolos gráficos, los correspondientes a los tres colores primarios (rojo, amarillo y azul), más el blanco y el negro, cuya combinación representa una amplia gama de diferentes colores y tonalidades. Los colores se basan en estas formas básicas, añadiendo un corchete para identificar el extra metálico.





**Figura 2. Código gráfico de colores. (2016)**



Este sistema fue realizado por el diseñador portugués Miguel Neiva, profesor e investigador de la Universidad del Miño, y presentado internacionalmente en el congreso TEDxO'Porto de la ciudad de Oporto en el año 2010. El código está diseñado para ser incluido en todos los sistemas basados en el color (desde las etiquetas de prendas de vestir a los mapas de transporte) a fin de aumentar la accesibilidad y la comprensión.

El sistema consiste en representar los colores por medio de símbolos fáciles de conservar en la memoria. Los símbolos básicos son tres: una barra diagonal representa el amarillo, un triángulo que apunta hacia la derecha para el azul y un triángulo en el sentido opuesto al anterior para el rojo. La combinación de estos tres símbolos completan los cuatro colores restantes del arcoíris: verde, naranja, púrpura y marrón (por el añil).

El color negro se representa con un cuadrado negro y el blanco con un cuadrado blanco con el borde negro. Los tonos grises se obtienen así: el cuadro blanco con un pequeño cuadro negro en el interior para el gris claro, y el cuadro negro con un

pequeño cuadro blanco en el interior para el gris oscuro. Los símbolos de los siete colores del párrafo anterior pueden ir enmarcados en un cuadro blanco, obteniéndose así las correspondientes tonalidades claras, o en uno negro para las tonalidades oscuras de cada color. Adicionalmente se utiliza un elemento especial, un paréntesis negro; si este va antepuesto al carácter del amarillo oscuro, el nuevo símbolo representa al color dorado, y si va antepuesto al carácter del gris claro, entonces se trata del color plateado.

Se utilizan 13 símbolos para representar los colores fundamentales: los siete del arcoíris, más el blanco, el negro, el dorado, el plateado y dos tonalidades de gris. Aparte de 14 símbolos para representar las dos tonalidades básicas, claro y oscuro, de los siete colores del arcoíris. Lo que hace un total de 27 símbolos, con los que se puede representar de una manera general y simplificada la gran variedad de colores que el ojo humano percibe en condiciones normales.

***Estimar la utilización de la aplicación tecnológica Color Picker para dispositivos móviles.***

Atendiendo a los últimos avances tecnológicos creados con la idea de mejorar la calidad de vida de estos pacientes, estudiantes de la Universidad Iberoamericana (UIA) crearon una app para dispositivos móviles que permite identificar los colores, denominada "Color Picker", la cual puede ser estimada para su utilización sin contratiempos.

Esta se desarrolló para Windows Phone 8, y a cinco meses de su lanzamiento ha sido descargada por alrededor de dos mil personas, comenta uno de los integrantes del proyecto, el estudiante de la carrera de Diseño Interactivo José Antonio Mijares. La aplicación permite identificar 350 colores y funciona por medio de la cámara del dispositivo móvil (celular o tableta). Al tomar una fotografía compara la imagen capturada con la información de una base de datos. Después se despliega en la pantalla el nombre del color y un código, esto ayuda al usuario a identificar la tonalidad. La aplicación "Color Picker" está disponible de forma gratuita en Microsoft Windows Phone Store.

Consideración de los avances científicos médicos. El daltonismo es un padecimiento que no tiene cura; sin embargo, algunos pacientes pueden beneficiarse de tratamientos biotecnológicos, como los lentes de contacto ColorMax que incrementan el contraste entre los colores. Se diseñaron para incrementar la discriminación de colores que parecen iguales, son funcionales para personas con deficiencias en distinguir los colores rojo y verde, aunque, no producen efecto en los otros tipos de deficiencias.

Hoy, con el avance industrial, es posible colocar lentes de contacto blandas de color rojo, que le permite a los pacientes mejorar el handicap en la prueba conocida como test de Ishihara u otros, que son muy conocidos por quienes padecen este mal. En niños se han observado mejoramientos de apreciación psicológica, portando el elemento corrector. En el caso de los adultos corrige, pero no cura, o sea que la persona obtendrá satisfacción mientras tenga el elemento corrector en uso.

Sin embargo, uno de los avances científicos médicos de mayor trascendencia en la actualidad (aún en estudios) es la Terapia Génica contra el daltonismo, llevado a cabo por investigadores de las Universidades de Washington y Florida, en Estados Unidos (Jay Neitz, autor principal del estudio y su esposa Maureen, profesora de oftalmología), han probado con éxito en monos ardilla, una terapia génica que corrige el defecto de forma defini-

tiva. Su consideración por parte de las personas que padecen de este trastorno visual, es otra de las posibilidades de mejorar la calidad de vida en su entorno social. Aunque aún no se ha probado en seres humanos se perfila como una solución viable y categórica. Aseguran los esposos Neitz, que si se encuentra la fórmula para hacer este tratamiento sin riesgo en humanos, como se ha hecho en monos, con seguridad habría muchas personas dispuestas a corregir sus problemas de visión con esta estrategia.

Es importante destacar que cualquier lineamiento por tratar de mejorar la calidad de vida del daltónico, no estaría completo sin el apoyo psicológico de sus familiares. En el caso de los niños, las recomendaciones en estos lineamientos se hacen específicamente a las mujeres portadoras para tomar conciencia y estudiar estas posibilidades para ayudar a sus hijos a orientarse en todos los ámbitos de su vida, en cuanto a color se refiere.

## CONSIDERACIONES FINALES

A manera de reflexiones finales, es necesario valorar los lineamientos que puedan propiciar una mejor calidad de vida para el daltónico en su entorno social, la detección precoz del trastorno visual, apropiación del código gráfico de colores, estimar la utilización de la aplicación tecnológica Color Picker para dispositivos móviles y la consideración de los avances científicos médicos; se constituyen en las mejores alternativas a estudiar por aquellas personas afectadas en familias como la investigada.

Uno de los descubrimientos significativos en esta investigación, fue evidenciar que los daltónicos desarrollan una agudeza especial para notar contrastes, esto se pudo comprobar según el testimonio de los familiares cercanos de un deuteranope de la muestra, al asegurar que maneja perfectamente el vehículo en caminos plenos de neblina o en medio de lluvias profusas donde a otro conductor se le haría difícil distinguir el camino.

Evidentemente, aunque no distinguen la diferencia entre ciertos colores, tal vez perciban diferencias de contraste o brillo y relacionen estas variaciones con los nombres de los colores. Es posible que aprendan a identificar los objetos por su forma y textura y no por el color. Lo cierto es que muchos han pasado la infancia sin ser conscientes de su condición.

Las consecuencias negativas del daltonismo podrían ser menores si padres, familiares, maestros y

amigos se informarán con mayor profundidad sobre el particular, para ayudar a mejorar su ritmo de vida. Definitivamente, tal como lo manifiestan los daltónicos conscientes de su trastorno visual, mientras se encuentre una cura, hay que convivir con ello. Sin embargo, es importante profundizar un poco más en la información al respecto, para sobrellevar la situación con mayor efectividad.

### REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Belarte, S y Miranda, S. (2007). El Ojo. Documento en línea. Disponible en: <http://www.monografias.com/trabajos5/ojo/ojo.shtml#dalto>
- Cassin, B. y Solomon, S. (2009). Guidelines: Color Blindness. Dictionary of Eye Terminology.
- Ferreira, V.; Szpiniak, B. y Grassi, E. (2005). Manual de Genética: Tomo I. 2ª ed. Rio Cuarto: Universidad Nacional de Rio Cuarto. Argentina.
- Fraile, A. (2009). El Daltonismo. Psicología con Alonso Fraile. Disponible en: <http://psicologia-alonsofraile.blogspot.com/2011/09/el-daltonismo.html>
- González, J. (2003). El daltonismo. Documento en línea. Disponible en: [http://www.uam.es/personal\\_pdi/medicina/algvilla/fundamentos/nervioso/Daltonismo/daltonismo.htm](http://www.uam.es/personal_pdi/medicina/algvilla/fundamentos/nervioso/Daltonismo/daltonismo.htm)
- Pastoureau, M. (2009). El diccionario de los colores. Madrid: Ediciones Paidós Ibérica, S.A.