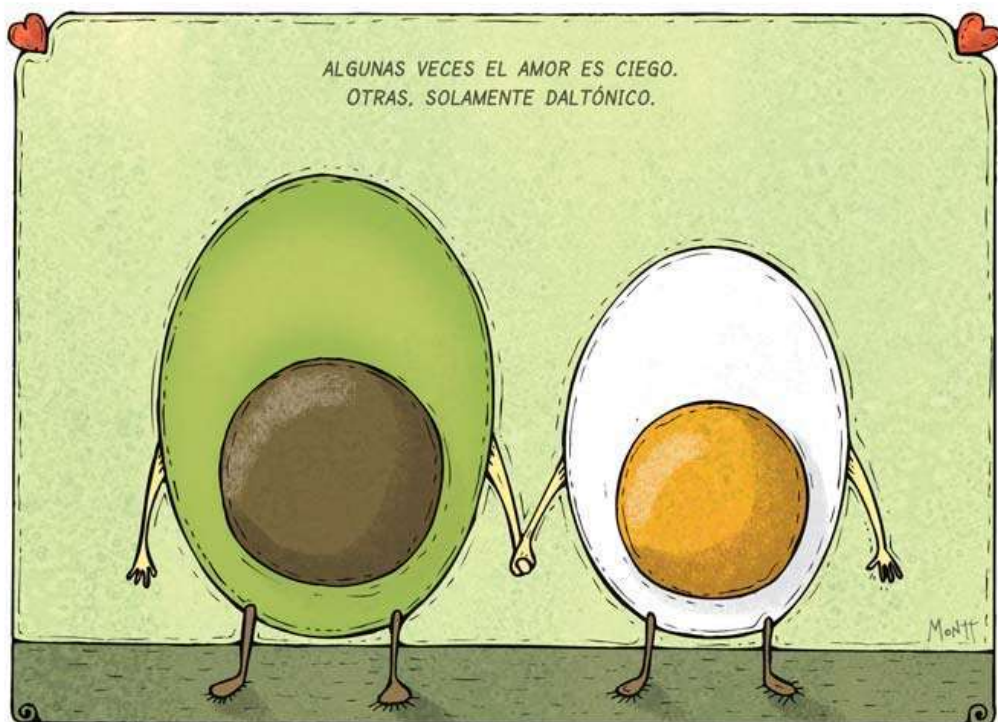


ESTUDIO DE DALTONISMO EN EL IES CARPETANIA



*Aroa Meco Vidal
Lucía Alcaide de la Oliva
Edurne Villar de la Oliva
Lucía Martín-Ampudia
Tutora. Paloma Sepúlveda Vizcaíno
IES Carpetania. Yepes (Toledo)*

INDICE

- 1.- Resumen
- 2.- Objetivos
3. Fundamento teórico
 - 3.1.- Fotorreceptores de la visión
 - 3.2.- Tipos de daltonismo
 - 3.3.- Herencia del daltonismo
 - 3.4.- Ley de Hardy- Weinberg o ley del equilibrio genético
 - 3.5.- Test de Ishihara
- 4.- Material
- 5.- Procedimiento
- 6.- Resultados obtenidos
- 7.- Conclusiones
- 8.- Bibliografía

1.- RESUMEN

La visión de colores es uno de los aspectos más importantes de la visión humana, por esto hemos realizado un estudio en 262 personas del Instituto de Educación Secundaria Carpetania de Yepes, Toledo. En esta población hemos evaluado la percepción de los colores por medio del test de Ishihara con el objetivo de evaluar la incidencia de discromaptosia o daltonismo. El daltonismo es un defecto genético que ocasiona dificultades para distinguir ciertos colores. Su origen se encuentra en una variación con respecto a los individuos de visión normal de los receptores de la visión de la retina.

El estudio se ha llevado a cabo en la Semana de la Ciencia del IES Carpetania, en la que había un stand dedicado al daltonismo. Los alumnos que han visitado la exposición, han participado en este estudio, realizando el test de Ishihara. Tras la toma de datos, se han analizado los mismos, comparándolos con los datos teóricos que aparecen en la bibliografía. Hemos comprobado que la población de varones daltónicos en el IES Carpetania de Yepes, es similar a los datos de la población española, sin embargo, en nuestro centro hemos encontrado una proporción de mujeres daltónicas superior a la media. Asimismo hemos aplicado la ley de Hardy-Weinberg a nuestra población, para comprobar si sigue el patrón establecido por la genética de poblaciones.

2.- OBJETIVOS

El objetivo de este trabajo es comprobar si el daltonismo es más frecuente en hombres o en mujeres en la población del Instituto Carpetania de Yepes, tal y como sugieren los resultados teóricos que encontramos en la bibliografía, según estos la prevalencia de daltonismo en hombres varía de 2.5 a 8.7%, mientras que en mujeres varía de 0.3 a 0.4 %. Para ello se ha investigado a 262 personas, a las que se les ha mostrado el test de Ishihara y según sus respuestas, se ha visto si hay presencia o ausencia de este carácter genético. Asimismo nos planteamos también comprobar la ley de Hardy-Weinberg referida a la genética de poblaciones, comprobando que el número de varones afectados es superior al de mujeres, ya el daltonismo viene determinado por un gen recesivo ligado al cromosoma X.

3.- FUNDAMENTO TEÓRICO

3.1.- Fotorreceptores de la visión

El daltonismo es un defecto genético que ocasiona dificultades para distinguir ciertos colores. Su origen se encuentra en una variación con respecto a los individuos de visión normal de los receptores de la visión de la retina.

El químico inglés John Dalton, publicó el primer artículo científico sobre el tema en 1798, cuando se dio cuenta de su propia dificultad para distinguir los colores. Debido a este trabajo de Dalton, esta diferencia genética se conoce como daltonismo.

Las células de la retina que reaccionan a la luz son de dos tipos: bastones y conos. La misión de los bastones es la de percibir el contraste, mientras que la de los conos es hacer posible la visión de los colores.

En 1965, grupos de investigadores liderados por el físico norteamericano George Wald (1906 – 1997), el fisiólogo norteamericano Haldan Keffer Hartline (1903 – 1983) y el científico finés Ragnar A. Granit (1900 – 1991), descubrieron la existencia de las células receptoras del color. Estos científicos establecieron la existencia de tres tipos de conos, los conos S, los conos M y los conos L, cada uno con un pico de sensibilidad a una longitud de onda determinada,

Los conos S también llamados conos azules responden al azul y constituyen el 2% del conjunto de conos. Son los que poseen mayor sensibilidad, se encuentran fuera de la fovea. Los conos M o conos verdes, constituyen el 33 % del total y los conos L o conos rojos, se localizan concentrados en la fovea y constituyen el 65 % de los conos.

Los conos y los bastones se conectan con el cerebro, que es donde tiene lugar la interpretación del color, mediante el nervio óptico. Por tanto la combinación de estos tres colores básicos permite diferenciar numerosos tonos de colores.

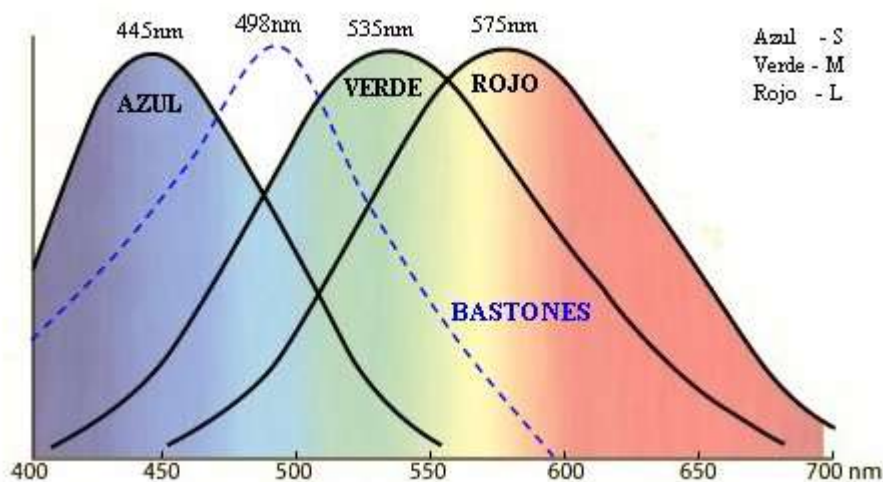


Figura 1. Sensibilidad de los conos frente a las distintas longitudes de onda

3.2.- Tipos de daltonismo

Existen distintos tipos de daltonismo, según el cono o conos que presenten la alteración:

-La acromatopsia: la acromatopsia es un trastorno retiniano autosómico recesivo raro , 1 de cada 100000 personas, caracterizado por la ausencia o la deficiencia en el funcionamiento de los tres tipos de conos.

La acromatopsia se caracteriza por agudeza visual reducida, fotofobia y pérdida reducida o total de la capacidad para discriminar colores. La mayoría de individuos que sufren esta alteración, tienen ausencia completa de actividad en los tres tipos de conos. En raras ocasiones, los individuos presentan acromatopsia incompleta con síntomas similares pero generalmente menos graves.

-El daltonismo monocromático: es el que padecen las personas que cuentan con solamente un tipo de cono sensitivo en la retina, por eso tan solo distinguen un color.

-En el daltonismo dicromático: la persona posee dos tipos de conos visuales en vez de tres. En este caso encontramos a su vez distintos subtipos, individuos con protanopía, que son los individuos insensibles a la presencia del rojo intenso, deuteranopes, que son aquellos que confunden las sombras del rojo, verde y amarillo, y los individuos que

padecen de daltonismo dicromático tritanopes, que no receptan colores como el azul, y confunden las sombras del verde y el azul, como el naranja y el rosa.

-En el daltonismo tricromático anómalo: los individuos poseen los tres tipos de conos pero con alguna disfunción moderada en alguno de ellos, lo que les dificulta la percepción de ciertos colores. De forma similar a los dicromáticos, los tricromáticos anómalos pueden dividirse en **protoanómalos, deuteroanómalos y tritanómalos**.

Evolutivamente hablando, las especies tetracromáticas (con cuatro tipos de conos diferentes) como algunos pájaros, reptiles, peces e insectos; son más antiguas que las tricromáticas, como los humanos y algunos primates; o las dicromáticas como la mayoría de los mamíferos, por lo que la pérdida de capacidad para distinguir una gran cantidad de colores parece ser una característica evolutiva y no al contrario.

3.3.- Herencia del daltonismo

Thomas Hunt Morgan (25 de septiembre 1866 - 4 de diciembre 1945), genetista estadounidense, quien concluyó que algunos caracteres se heredan ligados al sexo. El daltonismo es una enfermedad ligada al sexo, concretamente al cromosoma X quiere decir que el gen que causa el trastorno se localiza en el cromosoma X . La especie humana posee 46 cromosomas dispuestos en 23 pares, de esos 23 pares 22 son autosomas (heredan caracteres no sexuales) y uno es una pareja de cromosomas sexuales, siendo XX en las mujeres y XY en los hombres. Esta pareja de cromosomas sexuales no solo llevan los genes que determinan el sexo, sino que también llevan otros que influyen sobre ciertos caracteres hereditarios no relacionados con el sexo.

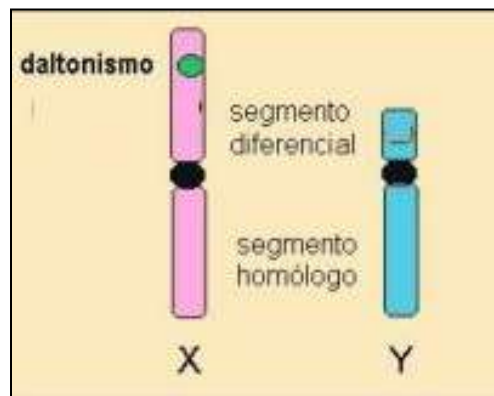


Figura 2. Daltonismo ubicado en el segmento diferencial del cromosoma X

Así, pues, el daltonismo que es un carácter determinado por un gen del cromosoma X aparecerá si la mujer tiene un alelo dominante en cada uno de estos cromosomas, o si tiene dos alelos recesivos, uno en cada uno de ellos (homocigota en ambos casos). Si la mujer es heterocigota para ese carácter, igual se manifestará el alelo dominante. El caso del hombre es radicalmente distinto. Si los genes se encuentran en la zona del cromosoma X que tiene su parte correspondiente (homóloga) en el Y, actúan como en el caso anterior.



Figura 3. Patrón de herencia del daltonismo

3.4.- Ley de Hardy- Weinberg o ley del equilibrio genético

Es un conjunto de fórmulas matemáticas que describen cómo la proporción de distintos genes, que determinan una característica particular en un organismo, puede permanecer igual a lo largo del tiempo en una población numerosa de individuos. En 1908, el matemático británico Godfrey Harold Hardy y el médico alemán Wilhelm Weinberg describieron de forma independiente esta ley. Se basaron en una aplicación de la distribución binomial descubierta por Isaac Newton, explican que una población se comporta de acuerdo con las condiciones que se basa esta fórmula y no debe haber cambios en las frecuencias gaméticas o cigóticas de generación en generación.

La composición genética de una población permanece en equilibrio mientras no actúen ni la selección ni ningún otro factor y no se produzca mutación alguna. Los genes se reorganizan lo cual hace que la frecuencia de estos en las sucesivas generaciones no varíe. Esta ley indica la frecuencia con la que determinados *alelos*, variantes de un gen determinado que contienen información específica respecto a un carácter, en nuestro caso el gen del daltonismo, deberían aparecer en una población. La ley establece también la frecuencia con la que determinados *genotipos*, combinación real de genes de la que un organismo es portador y puede transmitir a sus descendientes, deberían aparecer en esta misma población.

La probabilidad de mujeres portadoras de daltonismo con el gen X defectuoso se determinó con fórmula de Hardy-Weinberg ($p^2 + 2pq + q^2$), que describe el equilibrio genético y las frecuencias de alelos y de genotipos en las poblaciones con base en las leyes mendelianas; en esta ecuación, p^2 representa la probabilidad de encontrar una mujer normal, q^2 representa la probabilidad de encontrar una mujer con daltonismo, dado que ambos cromosomas X son defectuosos, y $2pq$ representa la probabilidad de encontrar una mujer portadora.

3.5.- Test de Ishihara

Las láminas de Ishihara, son consideradas como la mejor prueba pseudoisocromática para la exploración de la visión del color. El test recibe el nombre del doctor Shinobu Ishihara, profesor de la Universidad de Tokio que fue el primero en publicar sus ensayos en 1917. Se representa una imagen compuesta por pequeños círculos de diferentes colores sobre un fondo que formarán una figura, dibujo o número. Normalmente los colores que forman la imagen se definirán de manera que un sujeto con una deficiencia en la visión cromática no pueda distinguir la figura dibujo o número del fondo. Estos test pueden permitir la detección de una deficiencia congénita con una seguridad entre el 90% y el 95%. En su versión completa, consta de 38 láminas, las 25 primeras representan números y las otras 13 representan líneas, para utilizarse en sujetos analfabetos o que no conozcan los números (niños). También existen versiones abreviadas de 24 o 14 láminas.

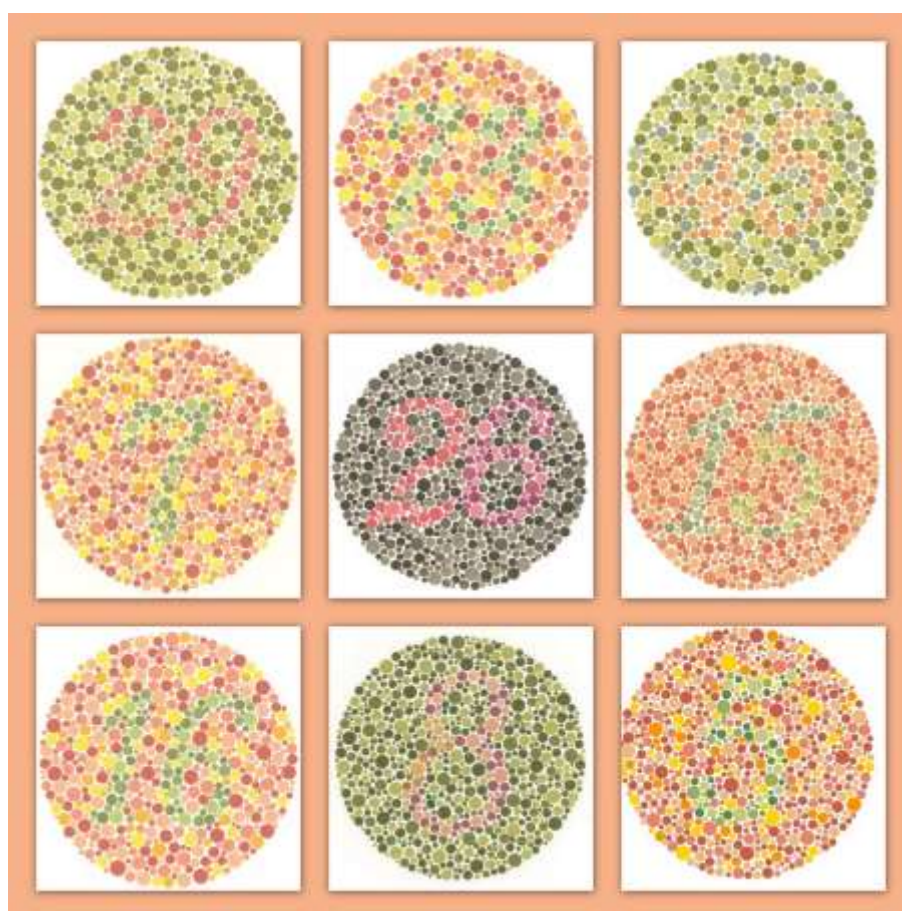


Figura 4. Muestra de las cartas de Ishihara

4.- MATERIAL

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

- ▶ Ordenador para la realización del test .
- ▶ Aula : biblioteca
- ▶ Test visuales con láminas de Ishihara .
- ▶ Presentaciones Power Point para la explicación de la prueba y del Daltonismo
- ▶ Fichas para la recogida de los resultados .



Figura 5. Test de Ishihara en el ordenador

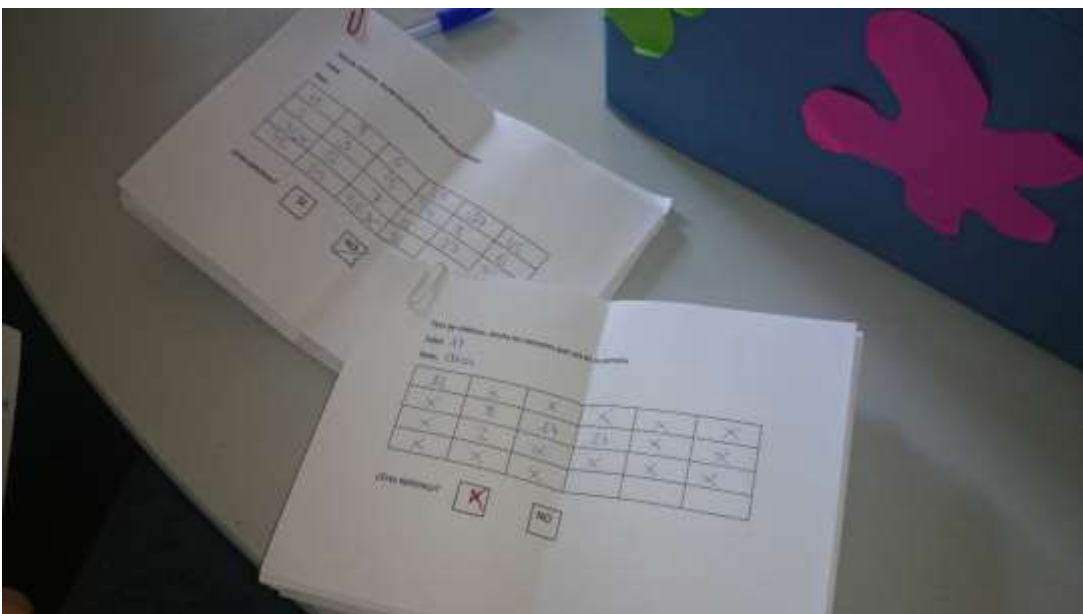


Figura 6. Fichas de recogida de datos

5.- PROCEDIMIENTO

En el centro se lleva a cabo durante una semana del mes de mayo, la semana de la ciencia, en este curso uno de los stands llevaba el título “Hágase la luz” en el que se mostraban distintos aspectos sobre las propiedades de la luz, la percepción por el ojo humano, fenómenos de luminiscencia y daltonismo.

Aprovechando la visita a la semana de la ciencia de todos los alumnos del centro, decidimos realizar un estudio de la distribución de individuos daltónicos en el IES Carpetania. Los alumnos iban pasando por el stand de daltonismo y los alumnos responsables del estudio les explicaban en qué consistía la prueba y cuál era su objetivo. Posteriormente uno de los alumnos iba pasando las distintas imágenes, mientras el otro anotaba los resultados en la hoja de recogida de datos.



Figura 7. Stand de daltonismo en la Feria de la Ciencia

6.- RESULTADOS OBTENIDOS

El test fue realizado por 262 personas, descartamos 27, ya que no se habían recogido los datos de forma adecuada, por tanto la primera tarea fue separar las fichas de recogida de datos correctas de las que no lo eran.



Figura 8. Urna con las fichas de recogida de datos

El segundo paso fue realizar unas tablas en las que se recogen los datos obtenidos en el estudio, separando por sexos y según presentaban visión normal o daltonismo.

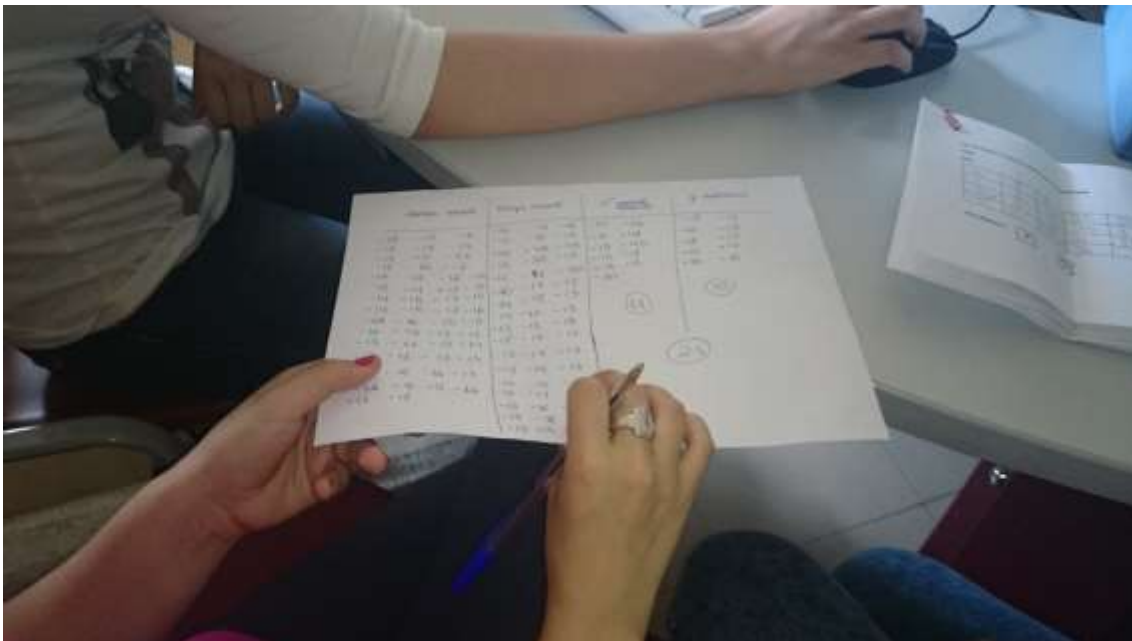


Figura 9. Tablas con los datos separados por sexos y tipo de visión.

Una vez ordenados todos los datos, el siguiente paso fue analizarlos. Realizamos dos tipos de análisis.

- a) El primero, destinado a comprobar si en la muestra de alumnos del IES Carpetania, se obtenían los porcentajes teóricos de los que disponíamos,
- b) En segundo lugar comprobar si nuestra población sigue el patrón descrito por la ley de Hardy- Weinberg o ley del equilibrio genético.

- a) Los datos obtenidos se muestran en las siguientes tablas:

Tabla 1. Prevalencia de Daltonismo

	Nº	%
Normal	247	94,27
Discromatas o daltónicos	15	5,72
Total	262	100,0

Tabla 2. Distribución de Discromatas según sexo

SEXO	Entrevistados		Daltónicos	
	Nº	%	Nº	%
Masculino	125	47,71	11	8,80
Femenino	137	52,29	4	2,92
Total	262	100	15	5,72

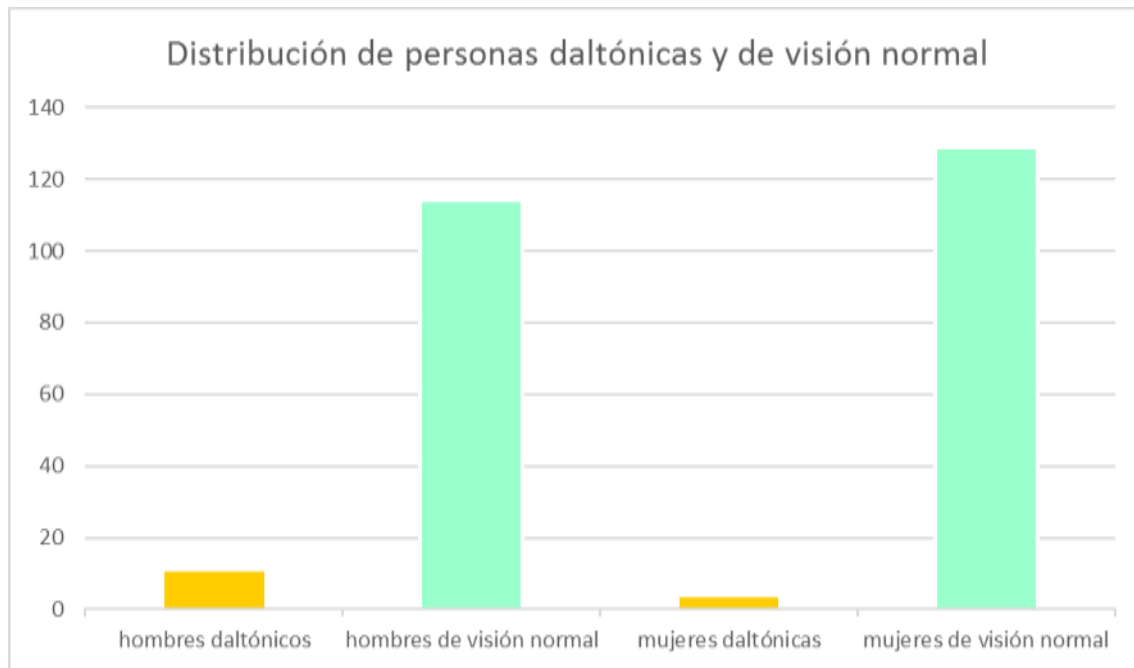


Tabla 3. Distribución de personas daltónicas y de visión normal.

b) Ley de Hardy- Weinberg o ley del equilibrio genético.

El modelo de Hardy-Weinberg hace dos predicciones:

- Las frecuencias de los alelos en el conjunto de genes no cambia con el tiempo
- Si se consideran dos alelos de un locus, A (X^D) y a (X^d), entonces después de una generación de apareamiento al azar, las frecuencias de los genotipos AA, Aa y aa en la población se pueden calcular con la siguiente fórmula:

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

siendo p = frecuencia del alelo X^D q = frecuencia del alelo X^d

Con los datos obtenidos en nuestro estudio tenemos:

% Hombres daltónicos: $11 \times 100/125 = 8,80\%$

% Mujeres daltónicas: $4 \times 100/137 = 2,92 \%$

Calculamos las frecuencias de cada uno de los alelos

$p(XD) = 0,912$ Frecuencia del alelo no daltónico

$q(Xd) = 0,088$ Frecuencia del alelo daltónico

A continuación calculamos el genotipo y fenotipo esperado en mujeres

$p^2 (XDXD) = (0,912)^2 = 0,8317$ será la frecuencia del homocigoto dominante

$q^2 (XdXd) = (0,088)^2 = 0,0077$ será la frecuencia del homocigoto recesivo

$2pq (XDXd) = 2 \times 0,912 \times 0,088 = 0,1605$ será la frecuencia del heterocigoto

Calculamos la probabilidad de ser mujer daltónica o mujer de visión normal.

Probabilidad de ser mujer no daltónica: $0,8317 + 0,1605 = 0,9922$

Probabilidad de ser mujer daltónica es $0,0077$

Probabilidad de ser hombre daltónico es $0,088$

Con estos resultados comprobamos que cuando el número de mujeres afectadas es mucho menor, 23 veces, en nuestro caso, que el de hombres afectados se trata de una enfermedad ligada al cromosoma X, como es el daltonismo.

Tras realizar estos cálculos, obtenemos que la probabilidad esperada de ser mujer daltónica es de $0,0077$, valor muy inferior al obtenido en nuestro muestreo. Esto puede ser debido a la toma errónea de datos, contabilizándose como daltónicas mujeres que posiblemente no lo sean, que al realizar el test no hayan visualizado correctamente los números.

7.- CONCLUSIONES

- El test de Ishihara resulta una herramienta eficaz para detectar el daltonismo en la población, ya que es un test fácil de realizar y al cual, tiene acceso todo el mundo en diversas páginas de Internet, con lo cual, no es necesario ningún tipo de especialista para llevarlo a cabo
- En la población estudiada en el IES Carpetania, hemos encontrado que los porcentajes de varones daltónicos se encuentran dentro de los rangos teóricos estudiado, mientras que, el porcentaje de mujeres daltónicas, es bastante superior
- La población del IES Carpetania sigue los patrones establecidos por la ley de Hardy-Weinberg, explicada anteriormente

8.- BIBLIOGRAFÍA

http://www.uam.es/personal_pdi/medicina/algvilla/fundamentos/nervioso/Daltonismo/daltonismo.htm

http://digital.csic.es/bitstream/10261/96086/1/Daltonismo_Menendez.pdf

<http://www.oftagalía.es/es/pruebas-online/test-ishihara>

<http://www.cac.es/cursomotivar/resources/document/2012/005.pdf>

<http://blogs.ua.es/genetica/2010/10/18/dalton-el-primer-daltonico>

<https://www.tuotromedico.com/temas/daltonismo.htm>

<http://www.saluddiaria.com/9006/tipos-daltonismo-que-puede-padecer-una-persona/>

<http://vidaynatura.com/curiosidades/tipos-de-daltonismo/>