

Quin color veus?

El daltonisme



ÍNDEX

1. Introducció.....	5
2. Introducció a la part teòrica.....	7
3. Els cinc sentits.....	8
3.1. L'oïda.....	8
3.2. L'olfacte.....	9
3.3. El gust.....	9
3.4. El tacte.....	10
3.5. La vista.....	11
4. L'ull i el seu funcionament.....	11
5. Les Cèl·lules receptores.....	13
5.1. Els bastonets.....	13
5.2. Els cons.....	13
6. Defectes de la visió.....	15
7. La física del color.....	17
7.1. El color.....	17
7.2. Llum visible.....	19
8. El daltonisme.....	21
8.1. Qui el va descobrir?.....	22
8.2. Ceguesa al color i tipus de daltonisme.....	23
8.2.1. Defectes congènits de la visió cromàtica.....	23
8.2.1.1. Discromatòpsia.....	23
8.2.1.2. Tricromàtics anòmals.....	24
8.2.1.3. Monocromàtics o acromàtics.....	24
8.2.2. Defectes adquirits de la visió del color.....	24
9. Introducció a la genètica.....	26
9.1. Gregor J. Mendel.....	26
9.2. Teoria cromosòmica de l'herència.....	28
9.3. Què és el DNA?.....	29
9.4. Les mutacions.....	29
9.5. Herència lligada al sexe.....	31
10. Genètica del daltonisme.....	33
11. Mètodes de detecció.....	40
11.1. Test de llanes de colors.....	40
11.2. Làmines pseudoisocromàtiques d'Ishihara.....	41
11.2.1. Test d'Ishihara de 38 làmines.....	42
11.2.2. Test d'Ishihara de 24 làmines.....	44
11.3. Test de Farnsworth-Munsell.....	45
11.3.1. Test de Farnsworth-Munsell 100-Hue.....	45
11.3.2. Test de Farnsworth-Munsell 28-Hue.....	46
11.3.3. Test de Farnsworth-Munsell 15-Hue.....	46
11.4. Test d'Ohkuma.....	47
11.5. Test d'Ichikawa.....	48
11.6. "Colour vision testing made easy".....	48
11.7. Anomaloscopi.....	49
12. Limitacions a l'entorn i millores.....	50
12.1. Daltonize.....	50
12.2. Eyepilot.....	53
13. Test <i>Color Vision</i> i filtres <i>Colorlite</i>	56
13.1. Entrevista a Araceli Garcia Cardona.....	58
14. Enquesta a alumnes de l'institut.....	60
14.1. Objectiu.....	60

14.2. Respostes.....	60
14.3. Conclusions.....	65
15. Conclusió.....	67
16. Bibliografia.....	70

IL·LUSTRACIONS

Imatge 1: Parts de l'orella.....	8
Imatge 2: Estructura de l'aparell olfatiu.....	9
Imatge 3: Especialitzacions de les papil·les gustatives.....	10
Imatge 4: Parts de la pell.....	10
Imatge 5: Parts de l'ull.....	11
Imatge 6: Formació de la imatge a la retina.....	12
Imatge 7: Imatge dels bastons.....	13
Imatge 8: Cons S, cons L i cons M.....	14
Imatge 9: Parts dels bastons i dels cons.....	14
Imatge 10: Visió d'una persona amb glaucoma.....	15
Imatge 11: Correcció de la miopia amb lents divergents.....	15
Imatge 12: Correcció de la hipermetropia amb lents convergents.....	15
Imatge 13: Visió d'una persona amb cataractes.....	16
Imatge 14: Visió d'una persona amb retinopatia diabètica.....	16
Imatge 15: Roda de colors ordenats per gammes.....	17
Imatge 16: Mescla additiva dels colors.....	17
Imatge 17: Mescla subtractiva dels colors.....	18
Imatge 18: Espectre electromagnètic i espectre visible.....	19
Imatge 19: Freqüències i longituds d'ona de l'espectre visible.....	19
Imatge 20: Els vuit colors elementals.....	20
Imatge 21: John Dalton.....	22
Imatge 22: Primera llei de Mendel.....	27
Imatge 23: Segona llei de Mendel.....	27
Imatge 24: Tercera llei de Mendel.....	28
Imatge 25: Cadena de DNA.....	29
Imatge 26: Cromosomes Y i X.....	31
Imatge 27: Els 23 parells de cromosomes.....	31
Imatge 28: Zones dels cromosomes sexuals.....	32
Imatge 29: Localització del gen del daltonisme.....	33
Imatge 30: Test de llanes de colors.....	40
Imatge 31: Exemples de làmines del test d' Ishihara.....	41
Imatge 32: Test de Farnsworth-Munsell 100 – Hue.....	45
Imatge 33: Resultat del test de Farnsworth-Munsell 100 – Hue.....	45
Imatge 34: Resultat del test Farnsworth-Munsell 28– Hue.....	46
Imatge 35: Test de Farnsworth-Munsell de 28 – Hue.....	46
Imatge 36: Test de Farnsworth-Munsell de 15 – Hue.....	46
Imatge 37: Resultats del test Farnsworth-Munsell de 15 – Hue.....	47
Imatge 38: Làmina del test d' Ohkuma.....	47
Imatge 39: Làmina del test d' Ichikawa.....	48
Imatge 40: Làmina del test “Colour vision testing made easy”.....	48
Imatge 41: Làmina 1 del test “Colour vision testing made easy”.....	48
Imatge 42: Simulació d'un deuteranop.....	50
Imatge 43: Imatge original.....	50
Imatge 44: Imatge daltonitzada.....	50
Imatge 45: Simulació d'un deuteranop de l' imatge daltonitzada.....	50

Imatge 46: Imatge original.....	51
Imatge 47: Simulació d'un deuteranop.....	51
Imatge 48: Imatge daltonitzada.....	51
Imatge 50: Simulació d'un deuteranop.....	52
Imatge 51: Imatge original.....	52
Imatge 52: Simulació d'un deuteranop de l'imatge daltonitzada.....	52
Imatge 53: Imatge daltonitzada.....	52
Imatge 54: Imatge modificada amb Eyepilot.....	53
Imatge 55: Imatge original.....	53
Imatge 56: Imatge original.....	53
Imatge 57: Imatge modificada amb Eyepilot.....	53
Imatge 58: Imatge original.....	53
Imatge 59: Imatge modificada amb Eyepilot.....	53
Imatge 60: Imatge original.....	54
Imatge 61: Imatge modificada amb Eyepilot.....	54
Imatge 62: Filtres <i>Colorlite</i>	56
Imatge 63: Làmina del test <i>Color Vision</i>	56
Imatge 64: Òptica <i>+vision</i>	58
Imatge 65: Araceli Garcia i jo.....	58

TAULES

Taula 1: Causes que poden provocar daltonisme.....	25
Taula 2: Cromosomes de les dones i dels homes.....	32
Taula 3: Exemple 1 genotípicament.....	35
Taula 4: Exemple 2 genotípicament.....	36
Taula 5: Exemple 3 genotípicament.....	37
Taula 6: Exemple 4 genotípicament.....	38
Taula 7: Exemple 5 genotípicament.....	39
Taula 8: Resultats del test d'Ishihara 38. Làmines 22-25.....	43
Taula 9: Resultats del test d'Ishihara 38. Làmines 1-21.....	43
Taula 10: Resultats del test d'Ishihara 24. Làmines 1-15.....	44
Taula 11: Resultats del test d'Ishihara 24. Làmines 16-17.....	44

FIGURES

Figura 1: Exemple 1 amb arbre genealògic.....	35
Figura 2: Exemple 2 amb arbre genealògic.....	36
Figura 3: Exemple 3 amb arbre genealògic.....	37
Figura 4: Exemple 4 amb arbre genealògic.....	38
Figura 5: Exemple 5 amb arbre genealògic.....	39

GRÀFICS

Gràfic 1: Resultats pregunta 1.....	60
Gràfic 2: Resultats pregunta 2.....	61
Gràfic 3: Resultats pregunta 3.....	61
Gràfic 4: Resultats pregunta 4.....	62
Gràfic 5: Resultats pregunta 5.....	62
Gràfic 6: Resultats pregunta 6.....	63
Gràfic 7: Resultats pregunta 7.....	63
Gràfic 8: Resultats pregunta 8.....	64
Gràfic 9: Resultats pregunta 9.....	64
Gràfic 10: Resultats pregunta 10.....	65

1. Introducció.

El treball que he dut a terme tracta del daltonisme. Vaig escollir el treball de recerca de la llista proposada de l'apartat de ciències. El motiu pel qual vaig decidir fer aquest tema va ser que em va cridar l'atenció i vaig pensar que podria ser interessant i que trobaria molta informació.

De fet, al principi no va ser així. Em vaig trobar que buscant la paraula "daltonisme" sempre em sortia la mateixa informació i, aquesta es basava en què és, quin tipus n'hi ha i algunes limitacions en què es troben. A mesura que entenia més sobre el tema i sabia millor com i on buscar informació em vaig adonar de què hi ha molts temes que giren al voltant del daltonisme.

Un cop vaig tenir tota la informació vaig pensar que hi havia alguns apartats del treball que estaven una mica deslligats de la resta. No obstant, després vaig aconseguir que tot tingués relació i a més, que aquest apartats que considerava solts eren necessaris per entendre'n altres punts. En general, en aquest treball de recerca es necessiten coneixements previs per poder assimilar-ne altres parts. El cas més demostratiu és la genètica.

El meu mètode de recerca ha consistit en consultar llibres, enciclopèdies i internet. Aquests mètodes de consulta m'han permès saber certa informació que per a mi en un principi era desconeguda. Gràcies a aquests conceptes claus he pogut seguir cercant informació i ampliant el temari explicat.

Abans d'acabar el curs 2008-2009, ja tenia un esbós del que seria el meu índex. Aquest però, ha variat molt des que el vaig començar fins ara. Inicialment pensava que el treball seria bàsicament teòric però a mesura que he anat avançant en la recerca d'informació i també gràcies a fets que han sorgit sense esperar-ho, he realitzat dues pràctiques que m'han aportat una gran satisfacció.

El treball consta de dues parts, la part teòrica i la part pràctica. La part teòrica comença amb una introducció, l'objectiu de la qual és expressar el que penso sobre el tema en general d'una manera menys científica. Després exposo un seguit d'informació que permet tenir una coneixença bastant completa sobre el daltonisme. L'ordre de presentació següent és el següent: els cinc sentits, per acabar parlant de la vista en concret; el funcionament de l'ull i la part més important en aquest cas, les cèl·lules receptores; la física del color; què és el daltonisme i quins tipus n'hi ha; la part genètica del daltonisme amb una introducció prèvia per entendre millor aquest apartat; els mètodes de detecció

com el test d' Ishihara, el de Farnsworth-Munsell, etc; també limitacions dels daltònids i millores que poden tenir; la innovació del test Color Vision i els filtres *Colorlite* i l'entrevista a l'Araceli Garcia; i finalment els resultats de les enquestes realitzades a alumnes de l' institut.

A mesura que he anat adquirint coneixements del tema, he vist la possibilitat de dur a terme activitats pràctiques. La part pràctica conté dos annexos. En primer lloc l'annex 1. S'ha realitzat un treball de camp que ha consistit en la recollida d'informació mitjançant enquestes i entrevistes fetes a alguns nois daltònids que han compartit amb nosaltres com viuen amb aquesta anomalia. A l' annex 2 s'expliquen les dues pràctiques realitzades. La primera pràctica consisteix en el test d' Ishihara el qual vaig fer als alumnes de 1r i 2n de batxillerat. La segona es va realitzar a l'òptica de Tàrraga amb ajuda de l'Araceli que va ser qui em va fer conèixer el test i els filtres esmentats a la part teòrica. Amb la col·laboració de dos nois daltònids vaig poder passar el test *Color Vision* i van poder provar els filtres *Colorlite*. El més interessant d'aquesta pràctica és que he tingut la oportunitat de provar aquesta novetat que és considerada un avenç molt important pels daltonians.

Respecte el títol del treball, després de pensar diverses opcions, he decidit anomenar-lo Quin color veus? Amb aquest nom expresso la idea principal del daltonisme, la incapacitat de distingir determinats colors.

Els objectius plantejats per aquest treball són els següents:

- Conèixer el funcionament i les característiques de l'ull per tenir una base que m' ajudarà a entendre el daltonisme en concret.
- Saber què és i els diferents tipus de daltonisme.
- Aprofundir en com afecta el daltonisme genèticament.
- Estar al corrent d'algun mètode que ajuda i millora la visió dels daltònids.
- Conèixer les limitacions que tenen envers l'entorn social, per exemple la dificultat al trobar feina i en situacions quotidianes.
- Realitzar una part pràctica que em permeti conèixer aquesta anomalia de forma directa.
- Tenir l'oportunitat de conèixer diagnòstics i de parlar i enquestar a algú que pateix aquest trastorn visual.

2. Introducció a la part teòrica.

Si ens fixem amb la gran quantitat de coses que podem arribar a fer els humans, ens adonem de què realment som una màquina extraordinàriament complexa. De fet, som l'ésser viu més desenvolupat i és degut a què el nostre cos està replet d'òrgans i teixits amb funcions específiques que coordinats i treballant amb equip aconseguen que l'ésser humà realitzi infinitat de funcions. L'organisme com a tal també efectua una feina essencial perquè aquest funcioni. Aquesta feina es segrega en tres funcions: relació, nutrició i reproducció.

La funció de relació permet que l'organisme s'adapti als canvis que experimenta el medi que l'envolta. És a dir, amb aquesta funció es forma una connexió entre el medi extern i l'interior del nostre cos. El sistema encarregat de relacionar aquests dos móns és el sistema nerviós. Aquest sistema està format per un conjunt d'estructures capaces de captar informació externa, processar-la, emmagatzemar-la i elaborar una resposta. Gràcies a aquest sistema tenim l'oportunitat de conèixer què hi ha més enllà i, de ser conscients de què vivim en un món amb molts més éssers humans i una naturalesa que hem de cuidar.

Una part molt important del sistema nerviós són els òrgans sensorials. Perceben la realitat i ens permeten formar imatges sensibles d'aquesta. Penso que tenim una sort sensorial i a vegades no ens en donem compte. Veure una simple posta de sol, olorar una rosa, escoltar el cant dels grills, saber el gust del sucre, notar el tacte de la pell d'un nen petit... Aquestes són exemples de situacions a les que no els hi donem la suficient importància.

Malauradament, no tothom té aquesta sort i, sovint alguns d'aquests sentits no funciona de la manera que ho hauria de fer. El nivell de deteriorament d'aquests òrgans és relatiu i desigual en cada cas. A vegades la pèrdua de sensibilitat és total, com en el cas d'una persona cega. No obstant, també pot ser parcial. En aquest cas és en menor grau però en ocasions concretes pot suposar una dificultat.

Som sabedors de la importància que té poder relacionar-se amb l'entorn i per això hi ha molts científics que estan estudiant els casos que ho dificulten. S'han trobat moltes solucions, si més no millores per moltes malalties i anomalies. És imprescindible que hi hagi persones interessades i disposades a dedicar part del seu temps a intentar millorar la vida de les persones que tenen algun tipus de dificultat i establir la igualtat. Que tothom tingui les mateixes oportunitats.

3. Els cinc sentits.

L'ésser humà percep la realitat que l'envolta a través de sensacions que es representen a l'escorça cerebral. Aquestes s'originen als receptors sensorials, receptors que transformen aspectes i característiques de l'entorn en impulsos nerviosos. Els impulsos nerviosos viatgen per certs nervis fins a l'escorça cerebral on son interpretats.

L'oïda, l'olfacte, el gust, el tacte i la vista constitueixen els sentits que utilitza l'home per interpretar la realitat.

3.1. L'oïda.

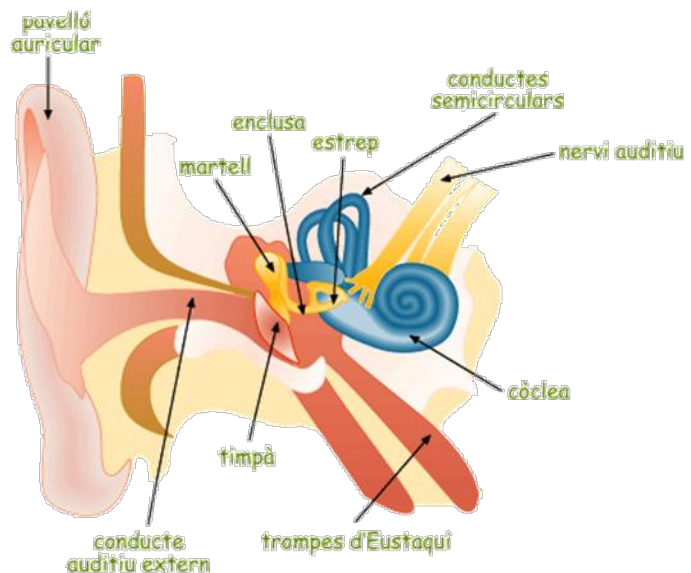
El so és un fenomen vibratori. L'òrgan d'audició és l'orella. L'oïda també controla l'equilibri corporal. Aquest òrgan està dividit en tres parts: orella externa, orella mitjana i orella interna.

L'orella externa està formada pel pavelló auditiu. El conducte auditiu extern està format per un canal que es tanca amb una membrana anomenada timpà i la pell que el recobreix té unes glàndules que segreguen cerumen o cera, que reté la pols i les partícules que floten a l'aire, evitant que entrin a l'orella.

A continuació ve l'orella mitjana on s'hi troba el timpà. Aquest vibra quan les ones sonores xoquen contra ell.

L'orella mitjana es separa de

l'interna mitjançant una membrana constituïda per una capa òssia molt prima que té dos forats, la finestra oval i rodona. A la part interior de l'orella mitjana hi trobem una altra obertura, la trompa d'Eustaquí. És un conducte que comunica l'orella mitjana amb la faringe i la seva funció és anivellar la pressió atmosfèrica entre l'orella i l'aire exterior. Dins de l'orella mitjana hi ha tres ossos molt petits i mòbils que són: el martell, l'enclusa i l'estrep. Estan articulats entre sí i formen una cadena de connexió entre el timpà i l'orella interna.



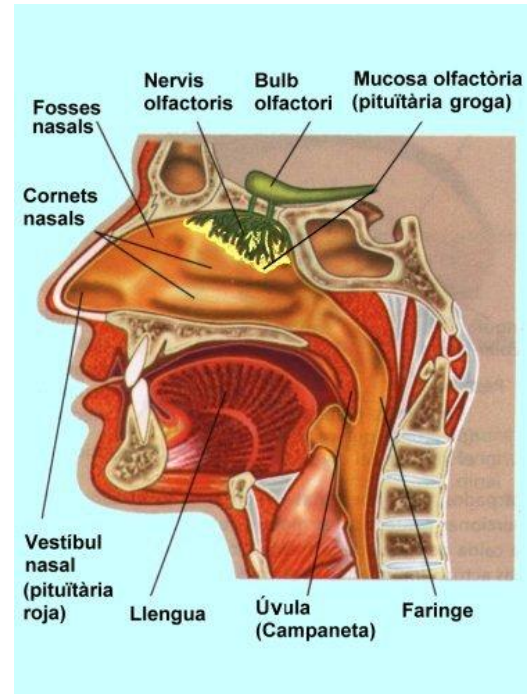
Imatge 1: Parts de l'orella.

L'orella interna és la part més important de l'oïda. Està formada pel laberint i el cargol. Una part del cargol està recoberta per una membrana denominada òrgan de Corti d'on es desprenen filaments que responen a diferents vibracions. El moviment dels filaments estimula les fibres del nervi auditiu i envia els impulsos al cervell on són interpretats i descodificats segons les vibracions sonores.

- Defectes de l'oïda: otitis externa, otitis mitjana, otitis interna, obstrucció, vèrtic i destrucció traumàtica de l'òrgan de Corti.

3.2. L'olfacte.

L'olfacte és el sentit pel qual percebem les olors. Una mucosa groga que es troba a la part superior del nas i amb moltes terminacions nervioses, és l'encarregada d'agafar les impressions i transmetre-les al cervell. També una mucosa vermella calenta l'aire que respirem. Les dues mucoses formen la membrana pituitària, què es troba a les parets de la fossa nasal. El nas té les condicions adequades per percebre les olors i a més, el seu interior conté tres plects que augmenten la superfície sensorial.



Imatge 2: Estructura de l'aparell olfatiu.

Els éssers humans no tenen aquest sentit molt desenvolupat, tot i això, tenen entre 10 i 20 milions de cèl·lules que agafen les olors i distingeixen entre dos i quatre mil classes d'olors diferents. La combinació de les olors bàsiques genera totes les varietats possibles.

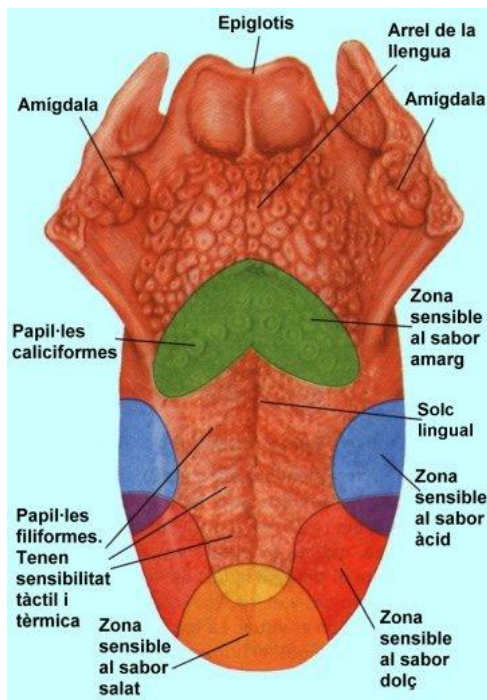
- Defectes de l'olfacte: refredat, rinitis i febre de l'heno.

3.3. El gust.

El principal òrgan del gust és la llengua. Està constituïda per músculs que li permeten realitzar diferents moviments i està recoberta per una mucosa. La cara superior de la llengua té uns receptors anomenats papil·les gustatives.

Les papil·les són formacions epitelials compostes per cèl·lules receptores o botons gustatius, sensibles a les substàncies químiques dissoltes a la saliva. Segons la seva forma les papil·les es classifiquen en:

- Caliciformes i fungiformes, tenen forma de calis i fong i contenen els botons gustatius.
- Coleriformes, tenen forma de corol·la amb nombrosos pics i són tàctils i tèrmiques.
- Foliades.



Imatge 3: Especialitzacions de les papil·les gustatives.

Les papil·les s'especialitzen en quatre sensacions o gustos bàsics: dolç, salat, àcid i amarg. La punta de la llengua és sensible a les substàncies dolces i salades; els costats a les àcides i, la part posterior a les amargues.

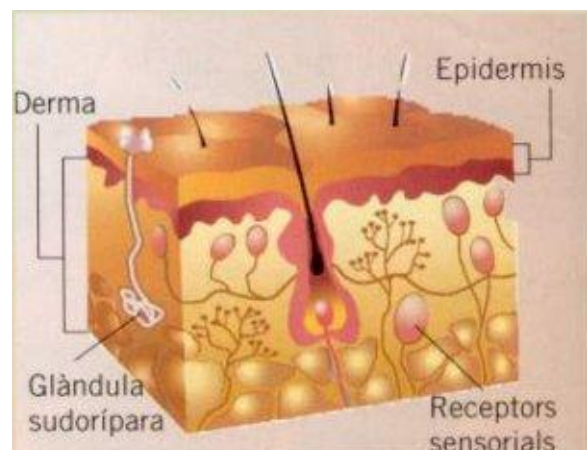
La sensació del gust està produïda pels diferents graus de combinacions d'aquests efectes bàsics.

- Defectes del gust: pèrdua del gust i irritació de la mucosa lingual.

3.4. El tacte.

La superfície de la pell, anomenada epidermis, conté moltes terminacions nervioses per tot el cos que transmeten sensacions al cervell i ens indiquen les coses que estem tocant.

La pell té receptors que són els encarregats de rebre els estímuls. No es troben repartits igual per tot el cos. El tacte és el sentit que ens manté constantment en relació amb l'entorn. Amb el tacte podem percebre algunes característiques físiques dels objectes o de l'ambient en el que ens trobem.



Imatge 4: Parts de la pell.

Hi ha quatre corpuscles específics que noten algunes característiques com:

- Els corpuscles de Vater-Paccini que noten la pressió.
- Els corpuscles de Krause que noten el fred.
- Els corpuscles de Meissner són els de la precisió.
- Els corpuscles de Ruffini que capten la calor.
- Alguns defectes del tacte: lepra, cremades, dermatitis, urticària, psoriasis, pediculosis, sarna, etc.

3.5. La vista.

La vista és la capacitat de distingir els objectes i l'entorn. L'òrgan de la vista és l'ull. Aquest és capaç de captar les vibracions de la llum que es desplacen en forma d'ona i que vibren.

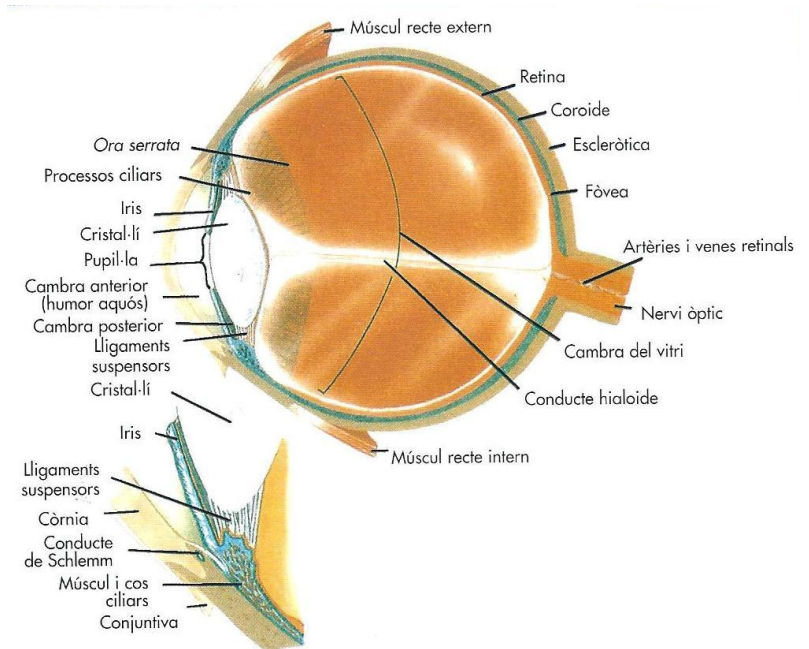
4. L'ull i el seu funcionament.

L'ull està format pel globus ocular i els òrgans annexos. El globus ocular està protegit per unes cavitats òssies anomenades òrbites. Per fora estan protegits per les pestanyes, les celles i les llàgrimes. El globus ocular consta de tres membranes o capes esfèriques:

l'escleròtica, la coroides i la retina.

La membrana interna és la retina. Aquesta conté moltes terminacions nervioses que es

classifiquen en dos tipus: els cons, que perceben el color i, els bastons, que distingeixen la llum i la foscor. L'escleròtica és la membrana més externa i és la part blanca de l'ull. L'escleròtica també forma la còrnia. Aquesta concentra els rajos de llum que entren a través de la pupil·la. La membrana intermèdia és la coroides de coloració fosca. La part del davant de la coroides és l'iris. Quan parlem del color dels ulls fem referència a l'iris. Al centre de l'iris hi trobem la pupil·la que



Imatge 5: Parts de l'ull.

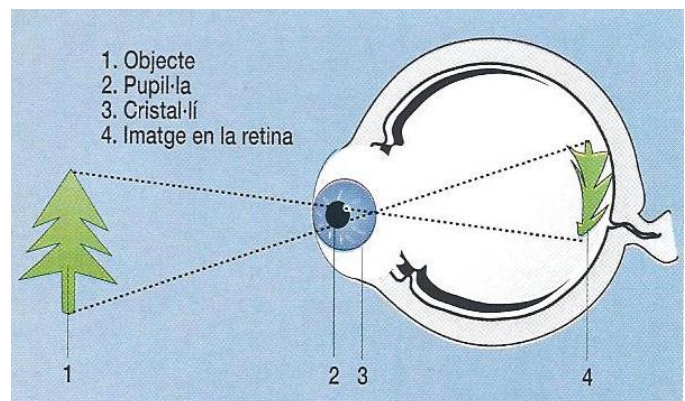
es fa petita o gran segons la quantitat de llum que hi ha. Darrera de l'iris i la pupil·la hi ha el cristal·lí, que canvia la direcció de la llum.

Totes aquestes parts es relacionen entre si menys els òrgans externs, com les pestanyes i les cel·les, que no intervenen en el mecanisme de la visió.

El cristal·lí enfoca les imatges sobre la retina que conté moltes fibres nervioses, les quals acaben formant els cons i els bastons que són molt sensibles a la llum. Hi ha un punt a la retina anomenat fòvea que només té cons. Durant el dia és la part més sensible de la retina i la imatge es forma sobre ella. Els nervis que van cap al cervell formen el nervi òptic que surt de la retina per punt cec que conté moltes cèl·lules receptores. Els músculs ciliars que estan al cristal·lí, són els encarregats de modificar la curvatura de la lent i la seva potència. Quan es vol enfocar un objecte que està lluny, els músculs ciliars es relaxen i la lent es fa més petita, en canvi, si l'objecte està a prop, els músculs es contrauen i el cristal·lí augmenta. Aquest procés s'anomena acomodació o adaptació.

La formació de la imatge a la retina es realitza amb el procediment que es pot observar a la figura. Els raigs lluminosos travessen la pupil·la i el cristal·lí. Aquests raigs procedents de diferents angles s'entrecreuen i projecten sobre la retina una imatge invertida respecte la real.

Quan els impulsos nerviosos arriben a l'àrea visual de l'escorça cerebral aquesta inversió es corregeix de manera que el cervell percep la imatge en la mateixa posició que la real.



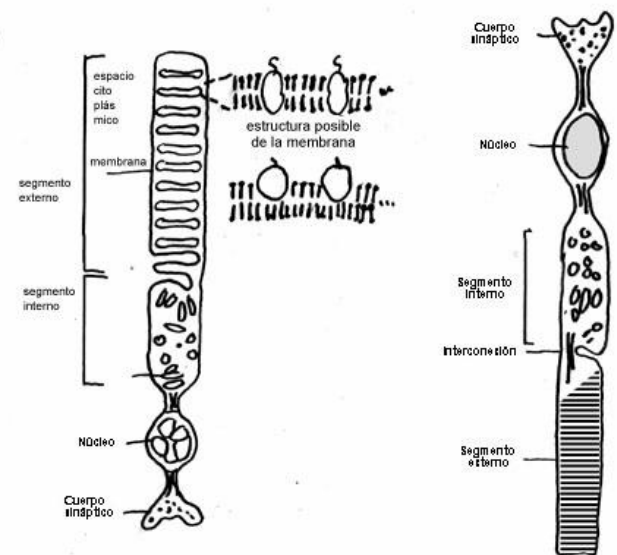
Imatge 6: Formació de la imatge a la retina.

5. Les Cèl·lules receptores.

Les estructures responsables de transformar els estímuls lluminosos a impulsos nerviosos són els cons i els bastonets que es troben a la retina. És a dir que, podem associar el fet de veure els colors a aquest dos tipus de fotoreceptors. Si els expliquem per separat els entendrem molt millor ja que cadascun tenen propietats diferents.

5.1. Els bastonets.

Els bastonets únicament capten la intensitat de la llum. Tenen una forma allargada i cilíndrica. Són els responsables de la visió en condicions de baixa intensitat. Per tant, s'encarreguen de la visió nocturna. Els cons no tenen aquesta sensibilitat per reaccionar a baixos nivells d'il·luminació i per això a la nit hi veiem en blanc i negre, és a dir que tenim una visió monocromàtica. En tenim uns 120 milions i es



Imatge 7: Imatge dels bastons.

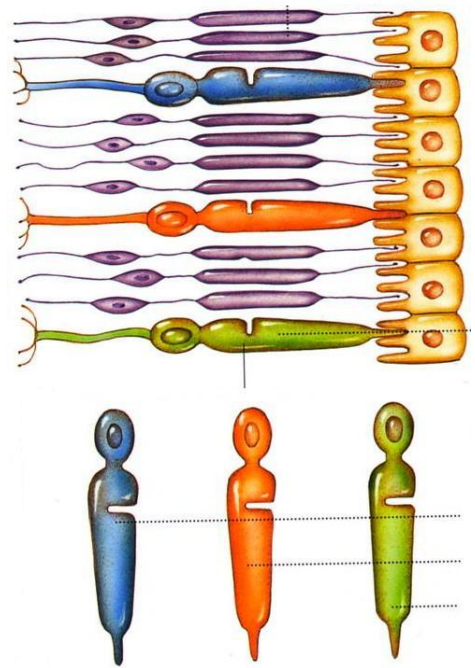
troben a la perifèria de la retina. Com més a prop de la fòvea (zona que rep la major part de llum) menys bastonets hi ha. El pigment que caracteritza els bastons és la rodopsina. Està formada per una proteïna, l'opsina i un aldehyd, el retinal. La vitamina A té un paper molt important en el funcionament d'aquest pigment.

5.2. Els cons.

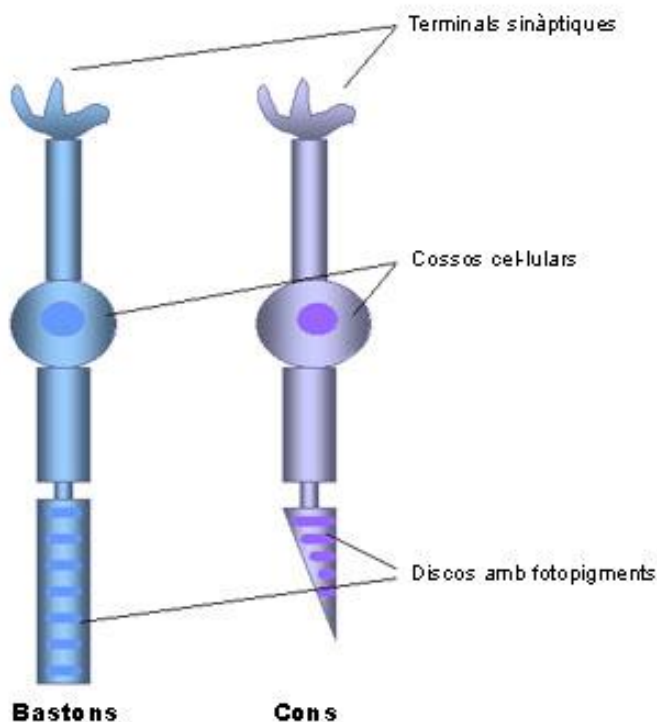
Els cons són els responsables de la visió. Tenen forma cònica. Requereixen alts nivells d'il·luminació en comparació amb els bastonets. Per aquesta raó, s'encarreguen de la visió diürna. Tenim uns 7 milions de cons i segons on es troben, són més grans o més petits. En aquest cas són més grans a la fòvea òptica. Els cons també estan formats pel mateix pigment que els bastonets, la rodopsina.

Existeixen tres tipus de cons que és el mateix que dir tres tipus de pigments:

- Els *cyanolabe*, amb la màxima sensibilitat per les longituds d'ona curtes (420 nm). Aquest con també es designa com con "S", fent referència a les inicials angleses "*short wave length*". Són sensibles al color blau.
- Els *chlorolabe*, amb un màxim de sensibilitat per les longituds d'ona mitges (531 nm). També es poden anomenar cons "M", en aquest cas per "*medium wave length*". Són sensibles al color verd.
- Els *erythrolabe*, amb la màxima sensibilitat a les longituds d'ona llarga (558 nm). També s'anomenen cons "L" i fa referència a "*large wave length*". Són sensibles al color vermell.*



Imatge 8: Cons S, cons L i cons M.



Imatge 9: Parts dels bastons i dels cons.

Els individus amb la visió cromàtica normal presenten els tres tipus de cons amb pigments i funcions ben diferenciades.

Tant els bastonets com els cons tenen tres parts diferenciades: el cos cel·lular, els terminals sinàptics i uns discos membranosos que estan separats de la membrana plasmàtica. Amb una imatge ens en podem fer a la idea.

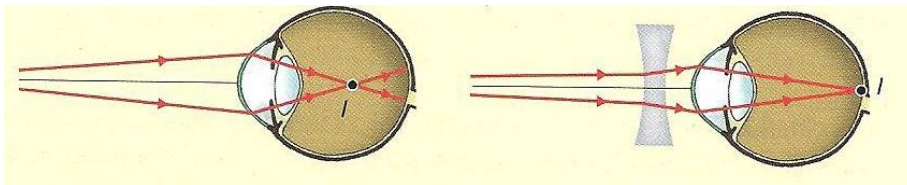
* Veure longituds d'ona dels colors a la pàgina 19.

6. Defectes de la visió.

- **Conjuntivitis:** és la inflamació dels vasos sanguinis de la conjuntiva, aquesta es posa molt vermella. Qui pateix conjuntivitis no sent molt dolor però té una sensació estranya, com si li hagués entrat una cosa a l'ull. Es pot curar de forma natural, amb aigua salada o, prenen medicaments que contenen substàncies per combatre la infecció.
- **Glaucoma:** és una malaltia causada per la pujada de pressió de l'ull. Pot arribar a provocar un mal irreversible a les fibres del nervi òptic. Si aquesta pressió elevada dura molt temps el malalt patirà ceguesa total irreversible.
- **Miopia:** la persona miop hi veu de prop però no de lluny. És degut a un excés de convergència. Es corregeix amb lents divergents.

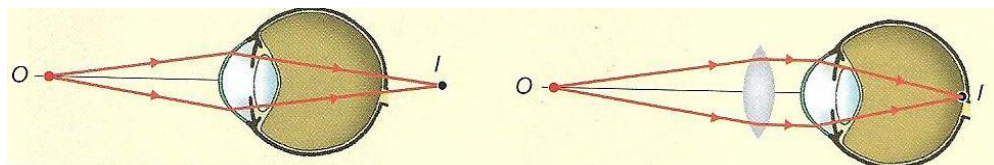


Imatge 10: Visió d'una persona amb glaucoma.



Imatge 11: Correcció de la miopia amb lents divergents.

- **Hipermetropia:** falta convergència a l'ull. No hi veu bé de prop. Quan està en repòs el seu focus d'imatge es troba darrere la retina. Es corregeix amb lents convergents.



Imatge 12: Correcció de la hipermetropia amb lents convergents.

- **Astigmatisme:** es dona quan la còrnia presenta una curvatura desigual. Aleshores es veu l'objecte distorsionat. Es corregeix amb lents cilíndriques.

- **Presbícia o vista cansada:** és la reducció de la capacitat del procés d'acomodació. Això pot ser degut a la pèrdua d'elasticitat del cristal·lí o que els músculs ciliars tenen poca força. És una malaltia comuna dels ancians. Es corregeix amb lents convergents.
- **Estrabisme:** és un defecte de les contraccions dels músculs de l'ull. La vista no és perfecta.
- **Cataractes:** consisteixen en la pèrdua de transparència del cristal·lí. Això fa que la visió sigui borrosa i pot arribar a anul·lar-la del tot. Es pot solucionar amb cirurgia.
- **Retinopatia diabètica:** és una complicació de la diabetis i una de les causes principals de ceguera. Passa quan la diabetis afecta de forma negativa als vasos sanguinis de la retina.



Imatge 13: Visió d'una persona amb cataractes.



Imatge 14: Visió d'una persona amb retinopatia diabètica.

- **Daltonisme:** és una alteració congènita hereditària de la vista que es caracteritza per la incapacitat de distingir certs colors, normalment el vermell i el verd.

7. La física del color.

7.1. El color.

El color és una característica psicofísica de la llum que depèn de la diferent impressió que produeixen en l'ull les radiacions visibles de diferent longitud d'ona. Els colors espectrals primaris corresponen a radiacions monocromàtiques. Helmholtz, Maxwell i König van mostrar que, a partir dels tres colors primaris, és possible obtenir-ne qualsevol altre. Hi ha dos tipus de mescles: l'additiva i la subtractiva. S'escullen com a colors primaris dos dels extrems de l'espectre i un tercer de la zona mitjana. S'acostumen a utilitzar com a colors primaris el vermell, el verd i el blau.

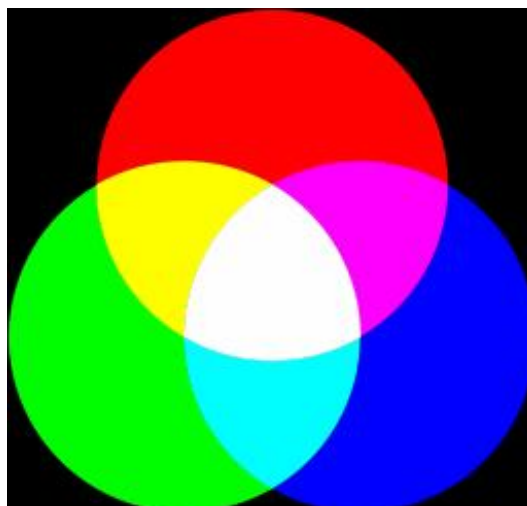


Imatge 15: Roda de colors ordenats per gammes.

- Colors primaris llum (mescla additiva)

Els colors primaris llum són el vermell, el verd i el blau. Aquests tres colors s'utilitzen sobretot en aparells que combinen la llum que emeten els focus lluminosos per crear la sensació de colors diversos. Hi ha diverses mescles additives:

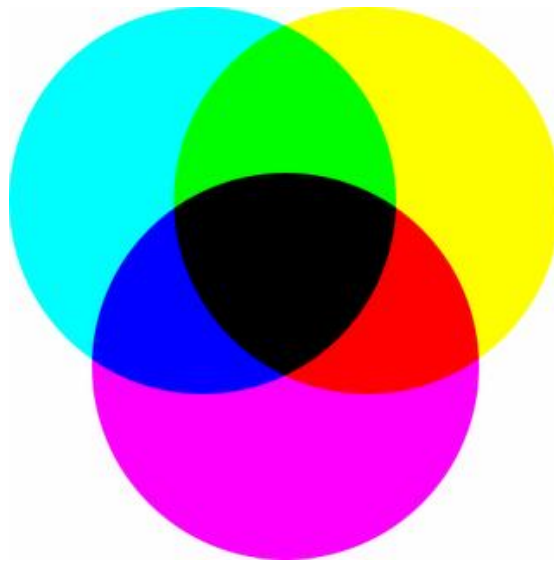
El vermell i el verd dóna groc o taronja. El verd i el blau dóna tons de *cian* i amb el vermell i el blau s'obtenen tons magenta i violeta. Els tres colors primaris llum en les mateixes proporcions donen tons de gris. El blanc s'aconsegueix amb la saturació d'aquests tres colors. S'anomena **RGB** ("red, green, blue") a l'espai de color que es genera.



Imatge 16: Mescla additiva dels colors.

- **Colors primaris pigment (mescla subtractiva)**

En aquest cas els colors primaris són el groc, el magenta i el cian. Provenen de la reflexió de les ones lluminoses damunt dels objectes. S'utilitzen sobretot en pintura, vitralleria i en la impremta. Això és degut a què en aquests camps els colors no s'obtenen mesclant llums sinó pigments. Les mescles subtractives són: El magenta i el cian dóna blau. Amb el cian i el groc obtenim verd. Del groc amb el magenta, el vermell. Amb la barreja dels tres obtenim el negre.

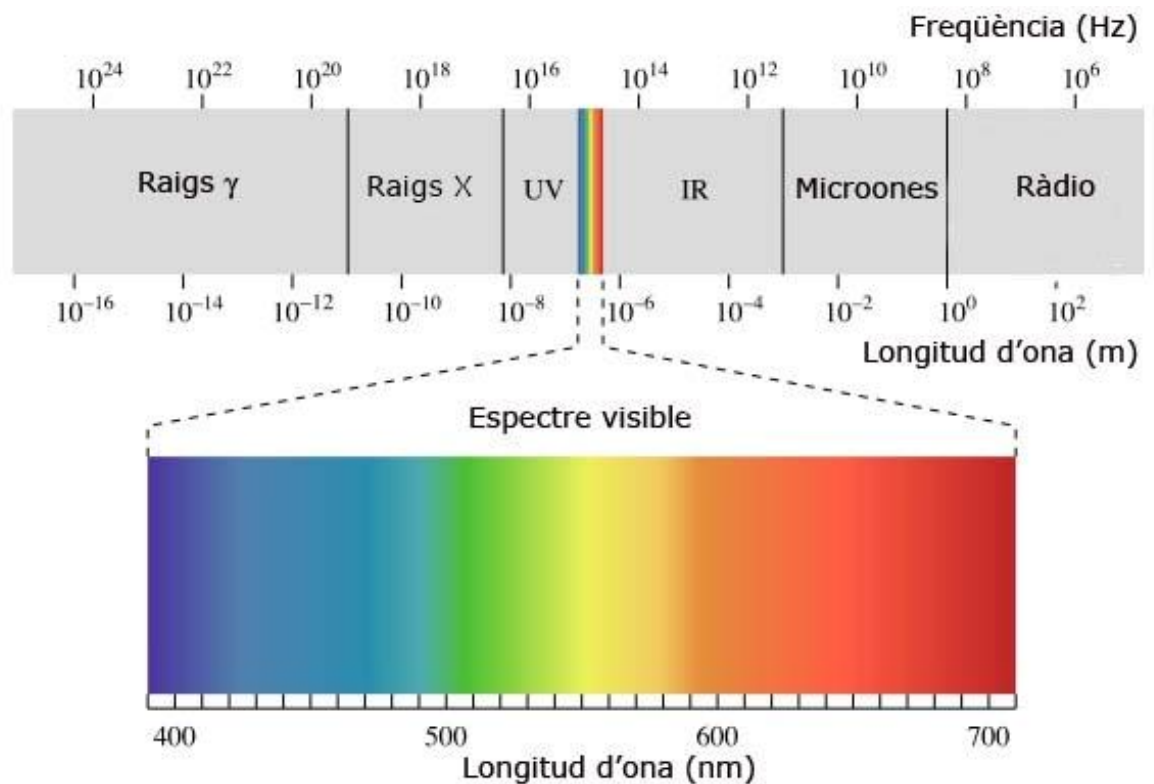


Imatge 17: Mescla subtractiva dels colors.

Si observem els dos cercles cromàtics podem veure que els primaris llum són els secundaris pigment i els primaris pigment són els secundaris llum.

7.2. Llum visible.

Tot el conjunt d'ones electromagnètiques es troben a l'espectre electromagnètic. Estan classificades segons la longitud d'ona, la freqüència i el nombre d'ona formant un espectre continu. Generalment, la divisió està formada pels raigs gamma, els raigs X, l'ultraviolat, l'espectre visible, l'infraroig, les microones i les ones de ràdio.



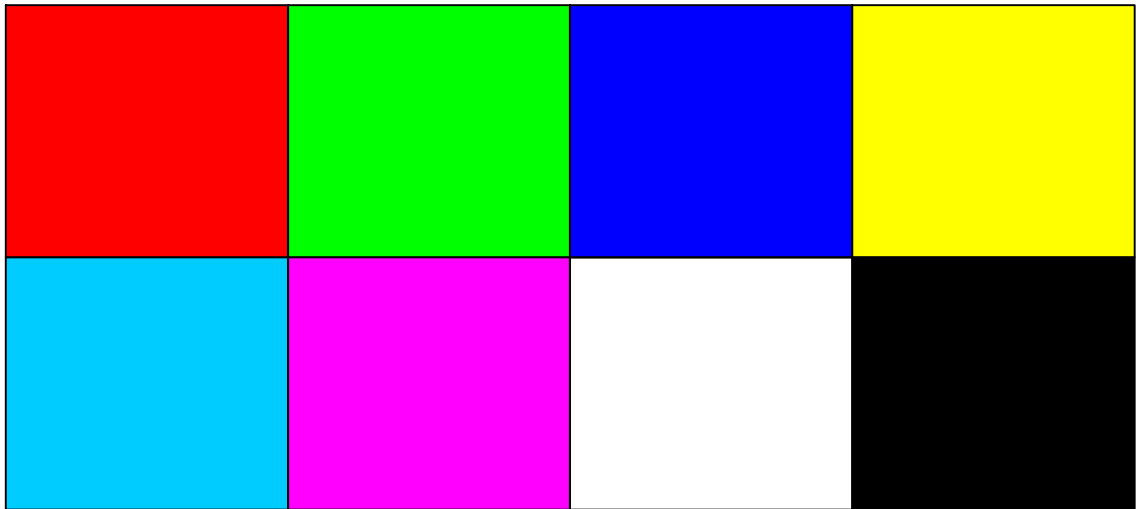
Imatge 18: Espectre electromagnètic i espectre visible.

La llum visible és una petita franja de l'espectre electromagnètic. És molt important ja que el nostre ull n'és sensible i una branca de la física l'estudia, l'òptica. Aquesta part va dels 400 fins als 800 nm.

$f(\cdot 10^{14} \text{ Hz})$	Color	$\lambda(\cdot 10^{-7} \text{ m})$
7,69-6,59	Violeta	3,09-4,55
6,59-6,10	Blau	4,55-4,92
6,10-5,20	Verd	4,92-5,77
5,20-5,03	Groc	5,77-5,97
5,03-4,82	Taronja	5,97-6,22
4,82-3,84	Vermell	6,22-7,80

Imatge 19: Freqüències i longituds d'ona de l'espectre visible.

La percepció de la vista abasta els vuit colors elementals. Aquests són el resultat de les combinacions que poden realitzar els tres cons de l'ull o dit d'una altra manera, les possibilitats que ofereixen combinar els tres colors primaris llum. Aquestes vuit possibilitats són els tres colors primaris llum, els tres secundaris que s'aconsegueixen amb la mescla de dos primaris i els dos acromàtics, el blanc i el negre.



Imatge 20: Els vuit colors elementals.

8. El daltonisme.

Aquesta anomalia apareix definida a tots els diccionaris i enciclopèdies. Les definicions són diferents en cada cas, algunes molt completes i altres més senzilles. A la majoria apareixen les paraules claus com: *congenita, hereditària, anomalia, alteració, colors, etc.*

Daltonisme *m pat* *Discromatòpsia en la qual hi ha ceguesa congenita per a alguns colors.* (Diccionari de la llengua catalana. Enciclopèdia Catalana S.A.)

Daltonismo (De J. Dalton, 1776-1844, físico y químico inglés que padecía esta enfermedad). *m Defecto de la vista, que consiste en no percibir determinados colores o en confundir algunos de los que se perciben.* (Diccionario de la Lengua Española. Real Academia Española. Vigésima segunda edición 2001.)

Daltonisme *m Trastorn congenit de la percepció cromàtica que consisteix en una ceguesa total o parcial per a certs colors.* (Diccionari de la Llengua Catalana, DIEC)

Daltonisme *m Alteració congenita hereditària de la vista caracteritzada per la incapacitat de distingir certs colors, comunament el vermell i el verd.* (Enciclopèdia Universal Catalana. Planeta Deagostini.)

Daltonismo (*daltonism*) *Tipo de ceguera para los colores que se caracteriza por una incapacidad para distinguir el color rojo. Se transmite genéticamente como carácter recesivo ligado al sexo. Denominado también protanopía.* (Consultor medico. PFP. Océano)

8.1. Qui el va descobrir?

John Dalton (1766-1844). Va néixer a Eaglesfield (Cumberland) i va morir a Manchester. Va rebre molt bona educació gràcies al seu sistema d'escolarització i ensenyament. Arribada l'adolescència ja tenia suficients coneixements de geometria per estudiar els Principis de Newton. Als 15 anys va anar a Kendall on el seu germà i ell van fundar una escola. En aquesta població Dalton va començar una



Imatge 21: John Dalton.

amistat amb John Gough, qui el va animar a desenvolupar les seves aptituds matemàtiques, a estudiar la filosofia newtoniana i els treballs de Boyle i Boerhaave.

L'any 1793 es va traslladar a Manchester per treballar com a professor de matemàtiques i filosofia natural al New College. El mateix any va escriure també l'obra titulada, *Observacions meteorològiques i assajos*. La meteorologia va ser una de les seves primeres passions. A l'obra explicava el fenomen de les aurores boreals a causa de la presència d'algun component magnètic a l'atmosfera.

L'any 1803 va publicar la llei sobre les pressions parcials, després va descobrir que tots els gasos tenen el mateix coeficient de dilatació. Finalment, aquell any mateix va enunciar la llei de les proporcions múltiples. Aquestes lleis van donar-li el fonament per a la teoria atòmica. Dalton va anomenar a les partícules, àtoms. Creia que la diferència entre àtoms era només de la massa.

També va estudiar la ceguesa a alguns colors, ceguesa que l'afectava i que, a causa del seu nom, va ser anomenada **daltonisme**.*

* Biografia extreta de: <http://www.raco.cat/index.php/RevistaSCQ/article/view/28558/28392>

8.2. Ceguesa al color i tipus de daltonisme.

Aquesta anomalia, anomenada daltonisme, es dona quan un dels tres tipus de cons no funciona o falta. Les deficiències de la visió poden ser congènites o adquirides i es diferencien en funció del con afectat.

8.2.1. Defectes congènits de la visió cromàtica.

Aquests defectes es deuen a anomalies dels pigments dels cons. N'hi ha de tres tipus: dicromat, tricromàtic i monocromàtic o acromàtic. S'utilitzen tres termes que signifiquen:

- Protà: fotopigment del vermell, con L.
- Deutà: fotopigment del verd, con M.
- Trità: fotopigment del blau, con S.

Tenint clars aquests conceptes podem classificar-los en:

8.2.1.1. Discromatòpsia.

En aquest cas tenen dos cons. És tracta de ceguesa parcial dels colors: incapacitat de distingir el color vermell i el verd i amb menor freqüència el blau i el groc. Aquesta és la forma més freqüent de daltonisme i es tracta d'una anomalia hereditària lligada al sexe. Un 8 % dels homes la pateix i només un 0'5 % de dones.

Les discromatòpsies es poden classificar en:

- . **Deuteranopia:** falta del con M. Es confonen el vermell i el verd. En aquest espectre només es veuen dos colors primaris. Les longituds d'ona grans (verd, groc, taronja, vermell) les veu grogues i les petites (blau i violeta) les veu blaves. El gen necessari per una bona visió es troba al cromosoma X.
- . **Protanòpsia:** falta el con L, en aquest cas totes les radiacions per sota dels 495 nm es veuen blaves i les radiacions superiors grogues. A l'extrem del vermell la visió es pràcticament cega. La protanòpsia només la pateixen els homes i les dones la transmeten en un percentatge de l'1 %. Aquest gen també es troba al cromosoma X.
- . **Tritanòpsia:** es confonen el groc i el blau. No hi ha el con S. Qui ho pateix només veu dos colors, verd o blau verdós des del seu punt neutre de longitud d'ona (570 nm) fins a les més petites. Veu vermell amb les grans longituds d'ona. El gen d'aquesta anomalia es troba al cromosoma 7 i la pateixen 1 entre 13.000 habitants.

8.2.1.2. Tricromàtics anòmals.

La persona que ho pateix té els tres tipus de cons però amb defectes funcionals, per tant, confon un color amb un altre. També n'hi ha de diversos tipus:

- . **Deuteranomia:** alteració de la sensibilitat espectral del con M. Anomia en la discriminació del vermell i el verd.
- . **Protanomia:** alteració de la sensibilitat del con L. No es discriminen bé el vermell i el verd
- . **Tritanomia:** alteració de la sensibilitat del con S. No es discriminen correctament els colors groc i verd.

8.2.1.3. Monocromàtics o acromàtics.

Els cons de qui ho pateix no funcionen. Tenen una ceguesa completa per als colors. Tots els matisos es perceben com a variants de gris. El gen que porta aquesta informació es troba al cromosoma 7. No hi ha gaires casos d'acromàtics i afecta per igual ambdós sexes (1 entre 100.000 habitants).*

8.2.2. Defectes adquirits de la visió del color.

Són problemes secundaris d'estats patològics, ja siguin oculars o sistemàtics. Estan acompanyats d'agudesia visual i de defectes del camp visual. Es classifiquen en:

- **Tipus 1 :** defecte vermell – verd (protà)
- **Tipus 2 :** defecte vermell – verd (deutà)
- **Tipus 3 :** defecte groc – blau (trità)

El daltonisme adquirit també pot ser degut a alguns medicaments. Si es subministren malament o en excés poden arribar a provocar aquesta anomalia.

* Consultar les longituds d'ona a la pàgina 19.

Algunes de les patologies que causen anomalies en la visió del color són:

Causes o patologies	Anomalia	
	Vermell - Verd	Groc - Blau
Anèmies		
Arteriosclerosis		
Atrofia del nervi òptic		
Coroïditis		
Absència de Vitamina A		
Degeneració macular		
Despreniment de retina		
Diabetis mellitus		
Tiroides		
Glaucoma		
Hemovitri		
Lesions tracte òptic		
Melanoma de coroides		
Neuritis òptica		
Oclusió arterial (retina)		
Síndrome hiperviscositat		
Tumors del nervi òptic		
Tumors del quiasma		

Taula 1: Causes que poden provocar daltonisme.

9. Introducció a la genètica.

La genètica és la part de la biologia que s'ocupa de l'estudi dels mecanismes que regeixen la transmissió de caràcters de generació en generació i aquest estudi com a tal va començar al segle XIX. Anteriorment ja s'havia investigat i es van postular algunes teories que ara estan totalment negades. Alguns dels exemples més importants són: els experiments per negar la generació espontània amb l'activitat bacteriana de Pasteur i les teories evolucionistes de Jean-Baptiste de Lamarck i Charles Darwin. Tot seguit apareix Mendel amb les lleis de la genètica moderna.

9.1. Gregor J. Mendel.

Una de les persones més importants que va estudiar la genètica va ser Gregor J. Mendel. El seu nom va donar lloc a l'anomenada genètica mendeliana. Mendel, va néixer el 1822 a Àustria. Estava molt interessat en descobrir la transmissió de caràcters d'una generació a una altra. El 1856 va decidir començar uns experiments amb la planta del pèsol que l'hi va permetre fer molts encreuaments i, el 1866 va publicar les seves observacions. No van tenir èxit fins que es van reconèixer els resultats gràcies a tres investigadors: De Vries, Correns i Tschermak. Mendel va formular tres lleis. Cal dir que no tenia els coneixements que tenim ara sobre la presència de parells d'al·lells¹ en els éssers vius, per tant, els resultats que s'exposen actualment no són els que ell va trobar exactament, sinó que són els de les interpretacions que s'han fet posteriorment.

Vegem les tres lleis de Mendel i els experiments corresponents:

- **Primera llei de Mendel o de la uniformitat:**

Quan es fa un encreuament entre dos individus homozigòtics² que pertanyen a dues varietats pures diferents per a un determinat caràcter, tots els híbrids³ de la primera generació seran iguals.

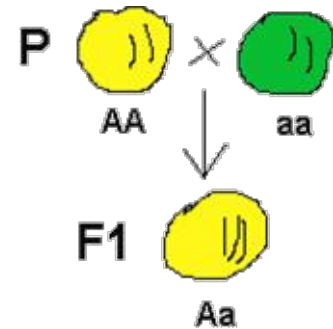
¹ Cadascun dels diferents gens que informa sobre un mateix caràcter.

² Individu que té els al·lells iguals per un mateix caràcter. També raça pura.

³ Individu que posseeix els gens al·lells diferents. També heterozigòtic.

Experiment: Mendel va encreuar una planta homozigòtica de llavors grogues i una altra varietat pura que produïa llavors verds.

Les llavors resultants de l'encreuament només eren grogues. Això passa perquè hi ha una dominància, en aquest cas el groc és l'al·lel dominant⁴ i el verd el recessiu.⁵ Les llavors resultants són heterozigòtiques i de color groc perquè l'al·lel dominant no deixa que el recessiu s'expressi.^{6 7}

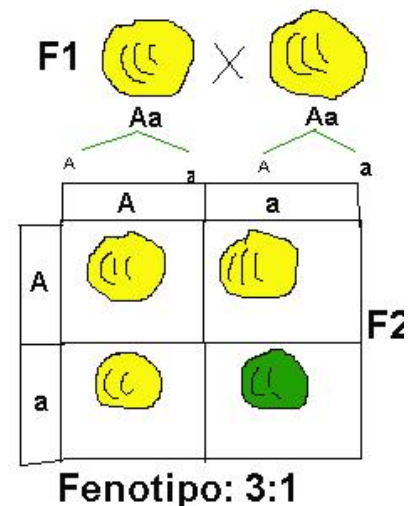


Imatge 22: Primera llei de Mendel.

- **Segona llei de Mendel** o disjunció dels gens que formen la parella d'al·lelomorfs:

Quan s'encreuen dos individus de la primera generació filial, és a dir, els híbrids que hem citat anteriorment, en els individus de la segona generació filial apareixen caràcters de la generació paterna que estaven ocults.

Experiment: va prendre plantes procedents de les llavors de l'experiment de la primera llei. Aleshores les va encreuar entre elles. El resultat va ser el següent: encara que semblés que la coloració verda de la llavor havia desaparegut, torna a manifestar-se. És a dir, que només s'havia manifestat un al·lel. A la segona generació filial els al·lells es tornen a combinar i pot ser que un individu reuneixi dos al·lells de la varietat recessiva i per tant que torni a aparèixer el caràcter que estava ocult.



Imatge 23: Segona llei de Mendel.

⁴ Gens que no deixen expressar als altres gens. Tenen dominància sobre els altres.

⁵ Gen que no manifesta efecte en combinació heterozigòtica amb un gen dominant.

⁶ Genotip: Conjunt de gens presents en un organisme.

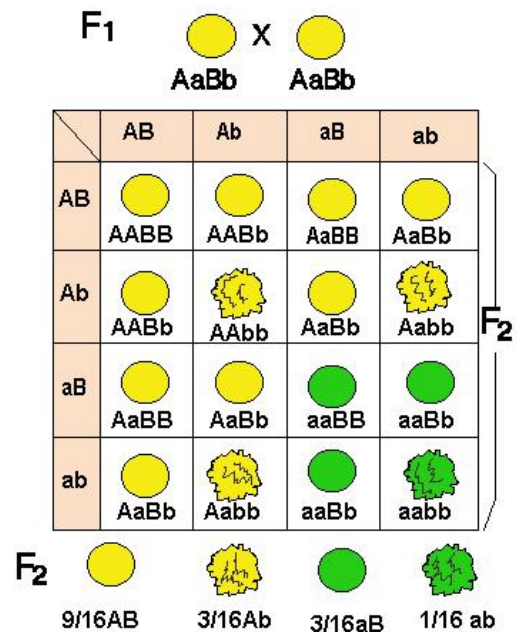
⁷ Fenotip: Conjunt de manifestacions de caràcters d'un organisme.

- **Tercera llei de Mendel o combinació independent:**

Aquest cas és característic d'un ésser viu que tingui dos caràcters diferents. Cada caràcter es transmet seguint les lleis anteriors amb independència de la presència de l'altre caràcter.

Experiment: Mendel va agafar plantes de pèsol de les varietats de llavor groga i llisa i llavor verda rugosa i les va encreuar.

Va obtenir totes les llavors amb caràcter groc i llis per tant, es compleix la primera llei de Mendel. Després va agafar les plantes híbrides obtingudes, les va encreuar i va obtenir uns resultats molt diferents. Es pot veure que els al·lels de diferents gens es transmeten amb independència perquè en la segona generació filial apareixen pèsols grocs i rugosos i d'altres verds i llisos. Aquestes són combinacions que no s'havien donat abans. Aquesta llei reforça que els gens són independents entre ells i que no es barregen ni desapareixen generació rere generació.



També s'ha de dir que els resultats d'aquests experiments no es compleixen sempre, només en el cas que els dos caràcters estiguin en gens de diferents cromosomes o molt allunyats entre ells.

9.2. Teoria cromosòmica de l'herència.

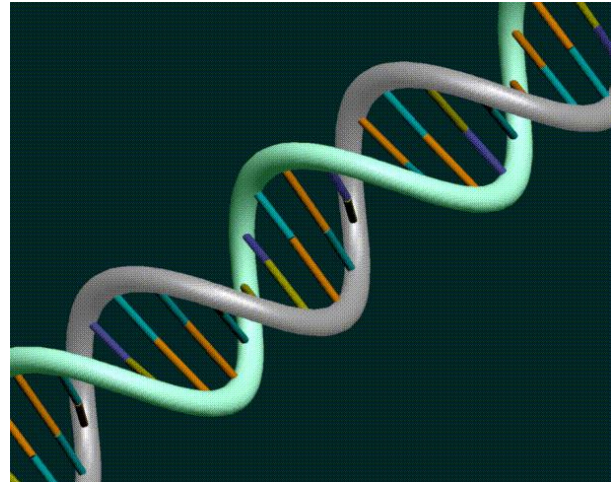
És cert que Mendel desconeixia la naturalesa dels gens i van ser **W. Sutton** i **T. Boveri** els qui van afirmar que els gens es troben als cromosomes el 1902. En aquella època es coneixien els cromosomes⁸ però no la seva funció. Per exposar la **Teoria cromosòmica de l'herència** T. H. Morgan i els seus col·laboradors van demostrar una àmplia sèrie d'experiments amb la mosca del vinagre (*Drosophila melanogaster*). Morgan proposa que els gens es disposen de forma lineal als cromosomes i que els que es troben al mateix cromosoma s'hereten junts, aquests són els anomenats gens lligats.

⁸ Cadascun dels orgànuls cel·lulars que contenen els materials portadors de l'herència biològica

9.3. Què és el DNA?

Benzer, amb el virus bacteriòfag T4 va demostrar que el gen no és la unitat més petita d'estructura del material genètic. Els gens són fragments d'una llarga molècula enrotllada en forma d'espiral anomenada àcid desoxiribonucleic, l'ADN.

A l'ADN hi ha les instruccions necessàries per crear un individu complet. El model de l'estructura del DNA va ser descrit per **Watson i Crick**. Aquests dos científics suposaven que el DNA en la seva estructura tridimensional estava format per dues cadenes de nucleòtids enrotllades en forma de doble hèlix. Cada nucleòtid està



Imatge 25: Cadena de DNA.

format per la desoxiribosa, un àcid fosfòric i una base nitrogenada, que en el cas de l'ADN pot ser: adenina, guanina, citosina o timina.

9.4. Les mutacions.

El terme mutació es coneix gràcies al botànic H. De Vries (1901). Va estudiar la flor de nit i es va adonar que hi havia característiques que no preveia que es transmetien a la descendència. A aquests canvis els va anomenar **mutacions**.

Mutació f 1 GEN/EVOL 1 Alteració permanent d'un o més caràcters hereditaris com a conseqüència d'un canvi en el material genètic d'una cèl·lula, que es transmet a les cèl·lules filles. (Diccionari de la llengua catalana. Enciclopèdia Catalana S.A.)

Normalment són negatives per l'individu però també tenen molta importància en biologia ja que són responsables de la variabilitat genètica, és a dir, permeten el procés de l'evolució.

Poden ser degudes a errors en la replicació⁹ del DNA o en la seva reparació. També poden ser a causa d' incorreccions en el repartiment dels cromosomes a la mitosi¹⁰ o meiosi¹¹, per acció d'agents mutàgens, etc.

⁹ Duplicació del DNA.

¹⁰ Procés de divisió de les cèl·lules somàtiques dels eucariotes.

¹¹ Procés de divisió cel·lular consistent en dues divisions nuclears.

Si la mutació afecta a una cèl·lula somàtica¹² només afectarà a l'individu i no tenen tanta importància però, si afecta a una cèl·lula germinal¹³ aquesta mutació serà heretable.

Es poden diferenciar dos tipus de mutacions segons el material genètic afectat:

- **Mutacions gèniques:**

Són alteracions en l'estructura d'un gen. És a dir, en la seqüència de nucleòtids. Poden ser per substitució de bases, per addició d'una base o deleció d'una base. La modificació d'un triplet pot provocar que es fabriqui un aminoàcid diferent a l'esperat i per tant, que es codifiqui una proteïna amb alguna variació. Aquestes mutacions presenten sistemes de reparació que revisen el DNA sintetitzat. Aquest procés rebaixa molt poc l'error però això pot permetre que la mutació del gen que s'hereti sigui menys greu.

L'individu portador d'aquest error presentarà alguna anomalia en el seu metabolisme o algun caràcter nou. Les mutacions gèniques es poden classificar segons els efectes que provoquen en:

- Morfològiques: afecten a característiques visibles de l'organisme.
- Letals: afecten a la supervivència de l'individu.
- Condicionals: la mutació es manifesta en determinades situacions.
- Bioquímiques: varien en funció bioquímica de la cèl·lula.

Algunes de les malalties degudes a les mutacions gèniques més conegudes són: fibrosi cística, hemofília, **daltonisme**, anèmia falciforme, distròfia muscular...

- **Mutacions cromosòmiques:**

Aquestes provoquen canvis en l'estructura interna dels cromosomes. Una mala divisió en la meiosi fa que els gàmetes tinguin un número erroni de cromosomes. El nou individu tindrà un nombre incorrecte de cromosomes i això causarà anomalies que l'afectaran físicament, psíquicament i sexualment.

Factors mutàgens:

- **Mutacions espontànies:** causes genètiques o ambientals.
- **Mutacions induïdes:** radiacions (X, UV, etc), mutàgens químics (àcid nítrós, pesticides, drogues, colorants, fàrmacs) o per virus.

¹² Són totes les cèl·lules del cos menys les cèl·lules reproductores.

¹³ Són les cèl·lules reproductores.

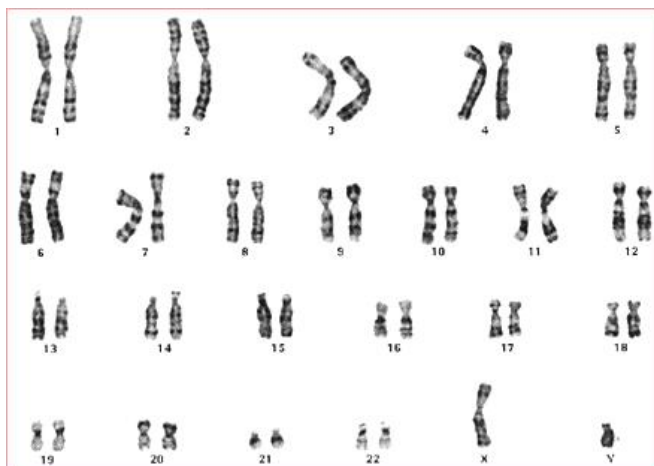
Com ja havíem dit, hi pot haver defectes congènits o adquirits de la visió. Relacionant-ho amb les mutacions podem dir que:

- Defectes congènits – mutacions espontànies
- Defectes adquirits – mutacions induïdes i altres problemes secundaris.

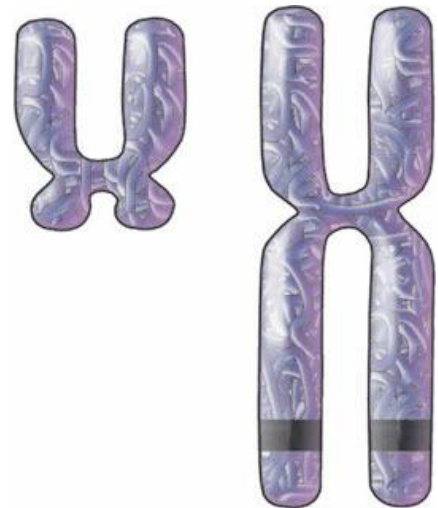
9.5. Herència lligada al sexe.

Les cèl·lules de l'organisme de l'espècie humana tenen 23 parells de cromosomes. D'aquests, només dos en determinen el sexe. Són els cromosomes sexuals: el cromosoma X i el cromosoma Y.

El cromosoma Y representa aproximadament un 0,38 % del DNA que hi ha a una cèl·lula. És el cromosoma que conté menys gens, només 78. El cromosoma X representa un total del 5 % de l'ADN de la dona i un 2,5 % del de l'home. Conté 1336 gens dels quals 20 encara s'han d'identificar. També cal saber que el cromosoma X és més gran que el cromosoma Y.



Imatge 27: Els 23 parells de cromosomes.



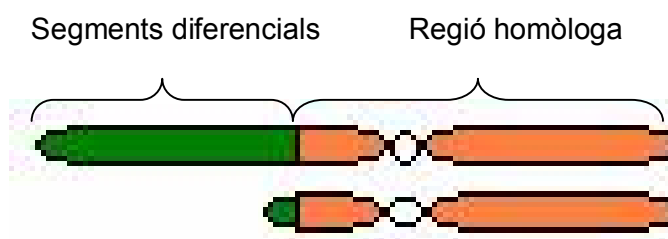
Imatge 26: Cromosomes Y i X.

Els dos cromosomes de les dones són iguals: XX. En canvi, els homes només presenten un cromosoma X i un cromosoma Y. Les probabilitats de què l'individu sigui del sexe femení o masculí són del 50 %, tal com es suposava amb les lleis de Mendel.

	X	Y
X	XX	X Y
X	XX	X Y

Taula 2: Cromosomes de les dones i dels homes

Els cromosomes sexuals són portadors de molts gens¹⁴ i a conseqüència de la mida del cromosoma X, aquest és portador de més gens. Hi ha una zona dels cromosomes sexuals on els gens són homòlegs, de manera que els individus en tenen un parell d'al·lells. Pel contrari hi ha un segment diferencial dels cromosomes sexuals. En aquest cas, els gens del cromosoma X no tenen una forma al·lèlica al cromosoma Y. Es considera **herència lligada al sexe** la transmissió dels gens situats en els segments diferencials dels cromosomes sexuals.



Imatge 28: Zones dels cromosomes sexuals.

¹⁴ Segment de DNA que conté informació sobre un caràcter biològic .

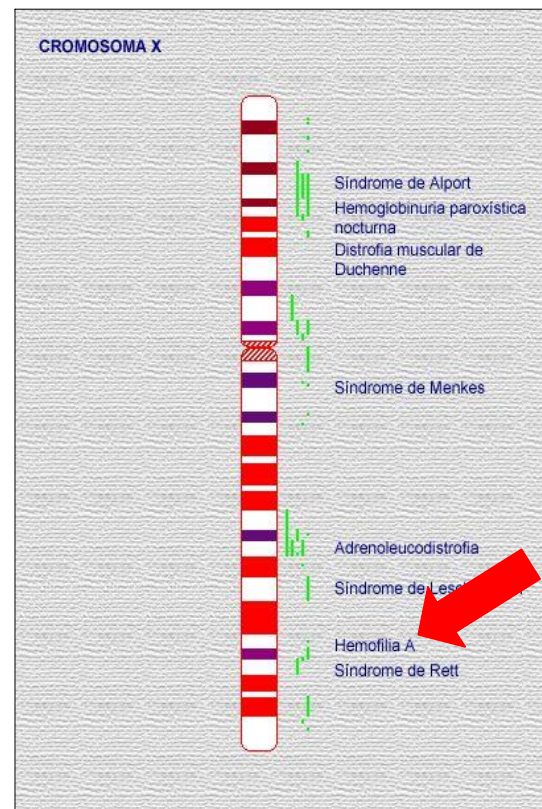
10. Genètica del daltonisme.

Cada con cel·lular de la retina de l'ésser humà conté un pigment visual: pel blau, pel verd i pel vermell. El gen del pigment necessari per la visió del color blau el trobem al cromosoma 7 i els gens dels pigments que absorbeixen el color verd i vermell es troben al cromosoma X, molt a prop del gen de l'hemofília i en el segment diferencial. Per tant, el daltonisme es considera una anomalia lligada al sexe, concretament al cromosoma X, en el cas del defecte del vermell i el verd, que són els més freqüents.

L'estructura dels gens pels pigments visuals, provoca que hi hagi un risc de defecte genètic. La disposició d'aquests gens té un patró que sempre es segueix i la duplicació (mutació) d'aquest nombre de gens modifica la percepció visual.

El caràcter d'aquest gen és recessiu, per tant, una dona que només tingui un cromosoma X amb l'al·lel mutant recessiu tindrà una visió normal però serà portadora de l'al·lel pel daltonisme. Una dona només podrà ser daltoniana en el cas que sigui homozigòtica per l'al·lel recessiu. Els homes només tenen un cromosoma X i per això seran daltonians sempre que heretin aquest cromosoma amb l'al·lel mutant del daltonisme. El fet que hi hagi més homes daltònids que dones es deu a aquest fet.

Com que l'anomalia pel color blau es troba al cromosoma 7, es donarà igual en homes que en dones. També passarà amb el monocromatisme.



Imatge 29: Localització del gen del daltonisme.

Es poden donar alguns exemples que representin com s'hereta aquest gen recessiu que provoca el daltonisme. En tots els casos s'utilitzarà la mateixa simbologia.

- **Genotípicament:**

Dona amb visió normal: XX

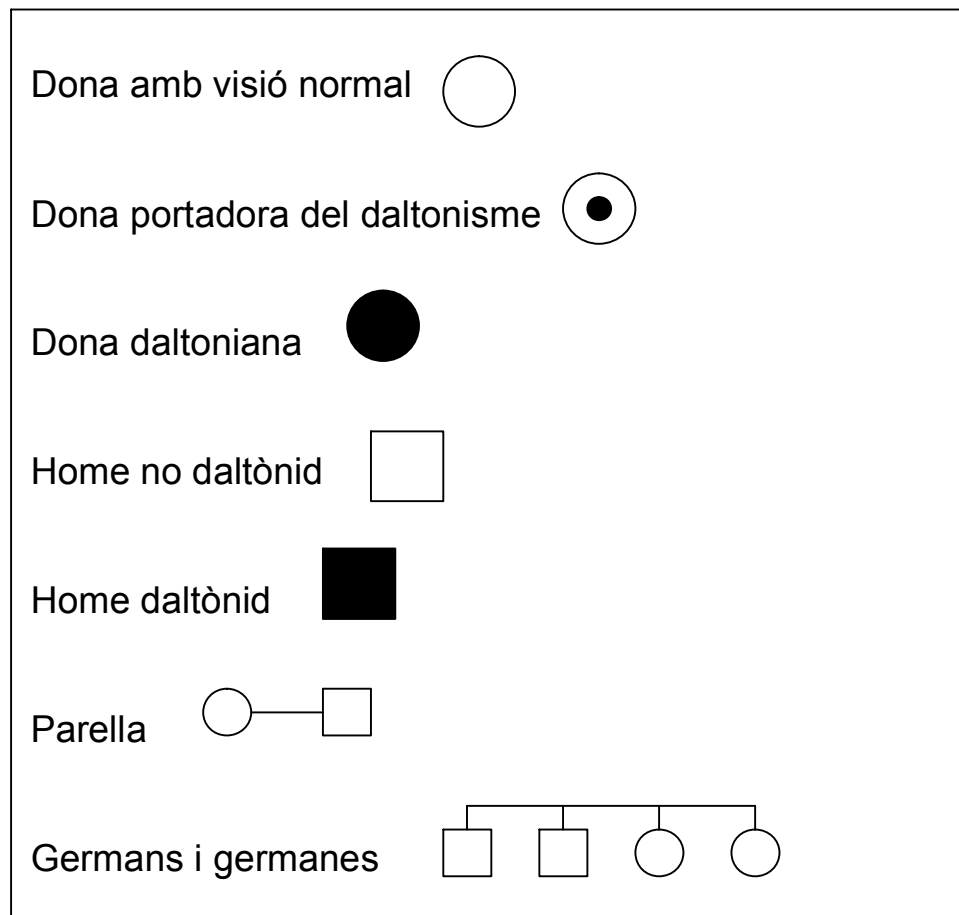
Dona portadora del daltonisme: X^dX

Dona daltoniana: X^dX^d

Home amb visió normal: XY

Home daltònid: X^dY

- **Simbologia dels arbres genealògics:**



▪ **Exemple 1.**

Una dona daltoniana té fills amb un home no daltonià.

* Dona: X^dX^d Home: XY

♀ \ ♂	X	Y
	X ^d	X ^d Y
X ^d	X ^d X	X ^d Y
X ^d	X ^d X	X ^d Y

Taula 3: Exemple 1 genotípicament.

Totes les filles tindran la visió normal però seran portadores i tots els fills seran daltonians. És a dir, la probabilitat de què les filles siguin portadores és del 100 % i la probabilitat de què els fills siguin daltonians també és del 100 %.

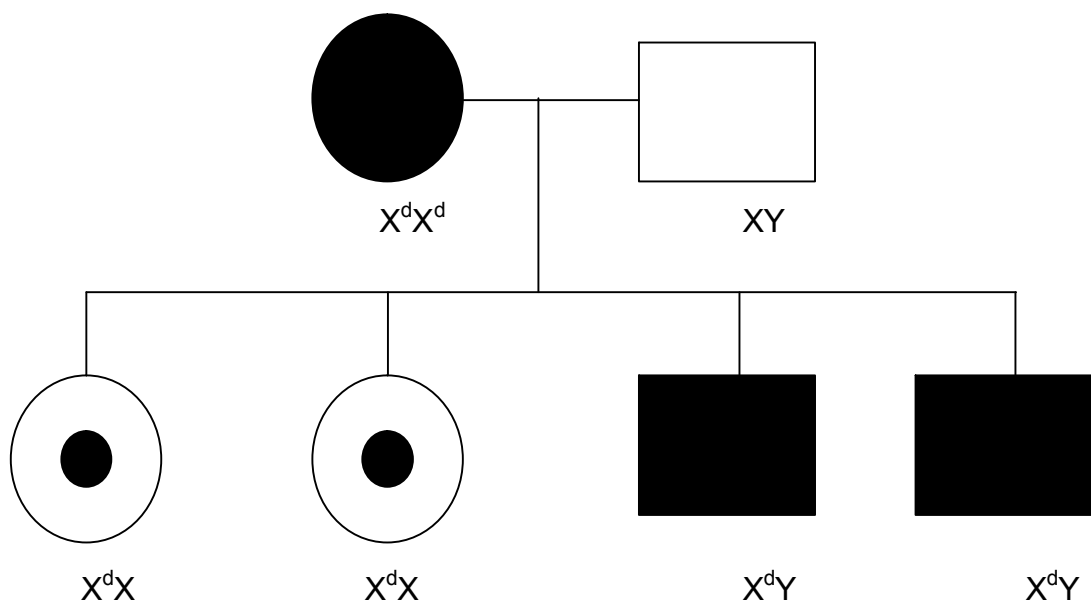


Figura 1: Exemple 1 amb arbre genealògic.

▪ **Exemple 2.**

Una dona daltoniana té fills amb una home daltonià.

* Dona: X^dX^d Home: X^dY

<div>♀</div> <div>♂</div>	X^d	Y
X^d	X^dX^d	X^dY
X^d	X^dX^d	X^dY

Taula 4: Exemple 2 genotípicament.

Com és d'esperar, totes les filles seran daltonianes i tots els fills daltònids. Per tant, la probabilitat de què els fills d'una parella de dona daltoniana i d'home daltonià siguin daltonians és del 100 %.

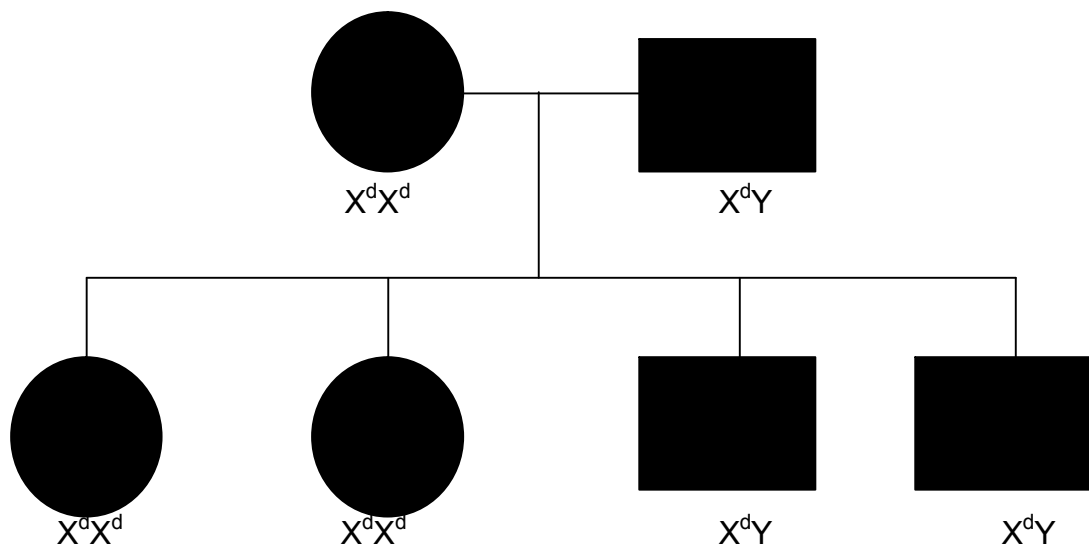


Figura 2: Exemple 2 amb arbre genealògic.

▪ **Exemple 3.**

Una dona no daltoniana però portadora té fills amb un home daltonià.

* Dona: X^dX Home X^dY

	X^d	Y
X^d	X^dX^d	X^dY
X	X^dX	XY

Taula 5: Exemple 3 genotípicament.

En aquest cas, el 50 % de les filles seran daltonianes i la resta, és a dir el 50 % restant, seran portadores. Per tant, la probabilitat de què les filles siguin daltonianes és del 50 %. En el cas dels fills serà així: el 50 % dels fills seran daltonians i l'altre 50 % tindran la visió normal.

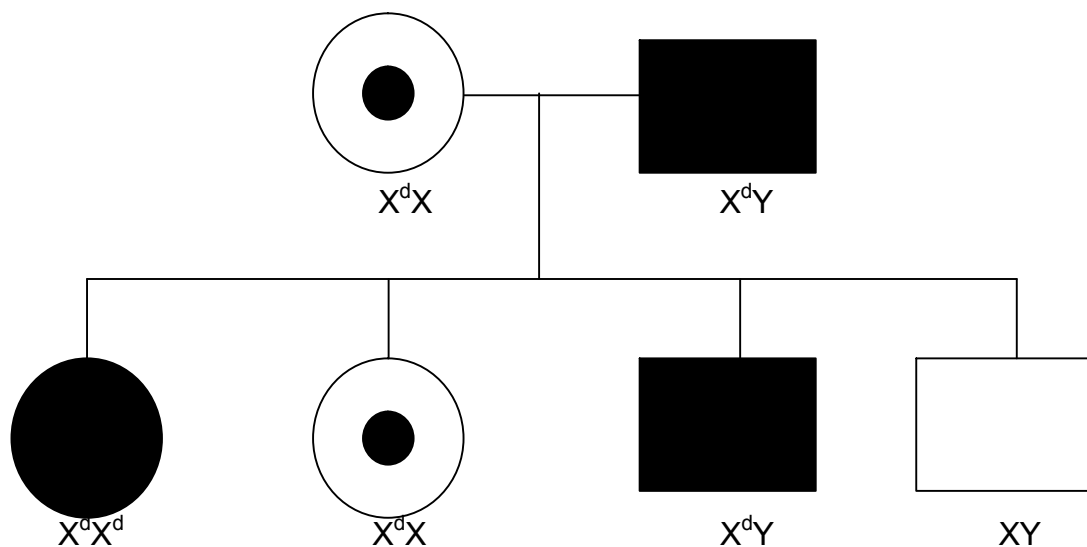


Figura 3: Exemple 3 amb arbre genealògic.

▪ **Exemple 4.**

Una dona no daltoniana però portadora té fills amb un home no daltonià.

* Dona: X^dX Home: XY

♀ \ ♂	X	Y
X^d	X^dX	X^dY
X	XX	XY

Taula 6: Exemple 4 genotípicament.

En aquest cas, el 50 % de les filles seran portadores del daltonisme i el 50 % restant tindran la visió normal. És a dir, que les filles tenen el 50 % de probabilitat de ser portadores i el 50 % de probabilitat de ser normals. Els fills tenen el 50 % de probabilitat de ser daltonians i el 50 % de probabilitat de no ser-ho.

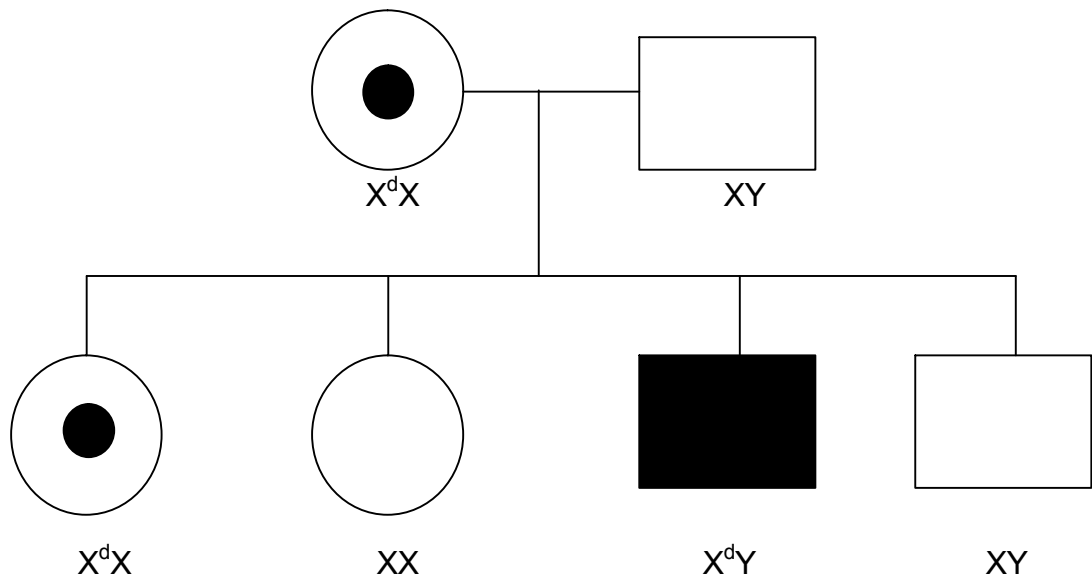


Figura 4: Exemple 4 amb arbre genealògic.

▪ **Exemple 5.**

Una dona no daltoniana ni portadora té fills amb un home daltonià.

* Dona: XX Home: X^dY

♀ \ ♂	X^d	Y
X	X^dX	XY
X	X^dX	XY

Taula 7: Exemple 5 genotípicament.

Podem observar que en aquest cas, el 100 % de les filles seran no daltonianes però portadores i el 100 % dels fills no seran daltonians.

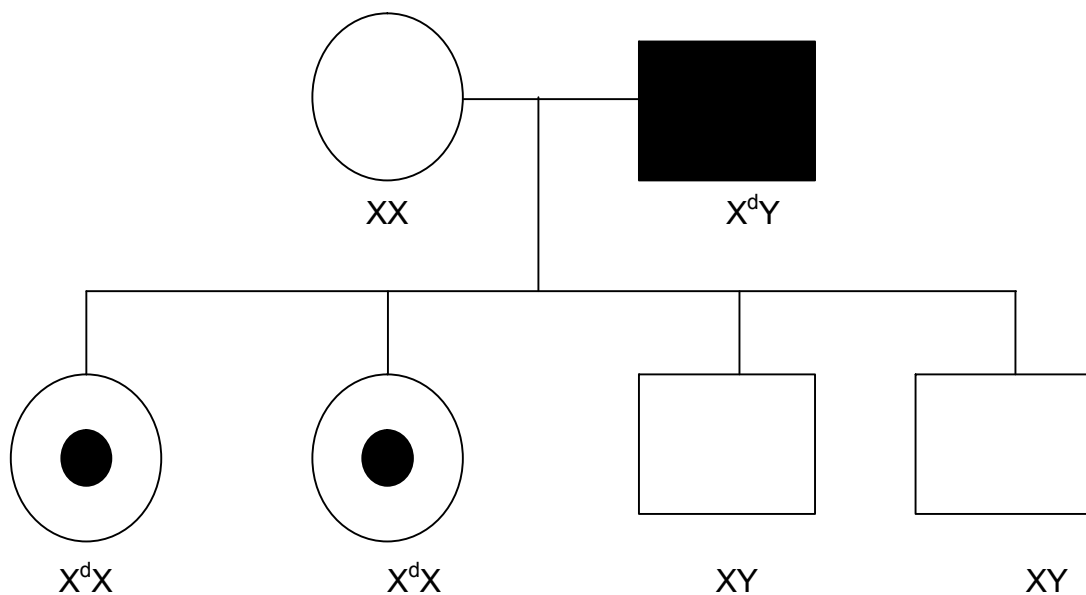


Figura 5: Exemple 5 amb arbre genealògic.

11. Mètodes de detecció.

Les discromatòpsies congènites poden ser detectades, encara que no existeix curació. No obstant, és important la detecció perquè permet actuar d'una manera correcta en aquesta situació. En el cas d'un nen se l'hi ensenyaran els colors en funció de l'anomalia que tingui. Des de petit aprendrà tècniques que li seran útils per tota la vida. En el món laboral també convé conèixer l'estat del treballador. El fet de ser daltònid dificulta exercir algunes feines com bomber, pilot, policia, etc. Avui en dia, existeixen molts mètodes de detecció del daltonisme: testos i aparells més complexos. N'hi ha de reconeixement, de classificació i colorimètrics. Temps enrere l'única manera de saber que algú era daltònid era la comparació. És a dir, es comparava la visió normal i la visió amb alguna dificultat de la visió. És captivant observar l'evolució d'aquests mètodes i això és gràcies a què hi ha gent interessada en estudiar i millorar la qualitat de vida de les persones que pateixen aquesta anomalia.

11.1. Test de llanes de colors.

És un exemple de mètode de detecció antic. Va ser fabricat per "American Optical Company" a principis del segle XX però inventat per Fithiof Holmgren. Està compost per una caixa amb departaments, 40 fils de llana de diferents colors units amb una xapa numerada i 3 fils de llana, cada un d'un color i amb una xapa amb les lletres A, B i C.

La realització del test es basa en:

- 1) col·locar els 40 fils de llana junts.
- 2) escollir els 10 fils que s'assemblin més al fil marcat amb la lletra A (verd).
- 3) després escollir els 5 fils més semblants a C (vermell).
- 4) dels fils que queden, triar els 5 fils que s'assemblin a B (rosa fosc).
- 5) valorar els resultats amb les classificacions que ha fet el pacient.

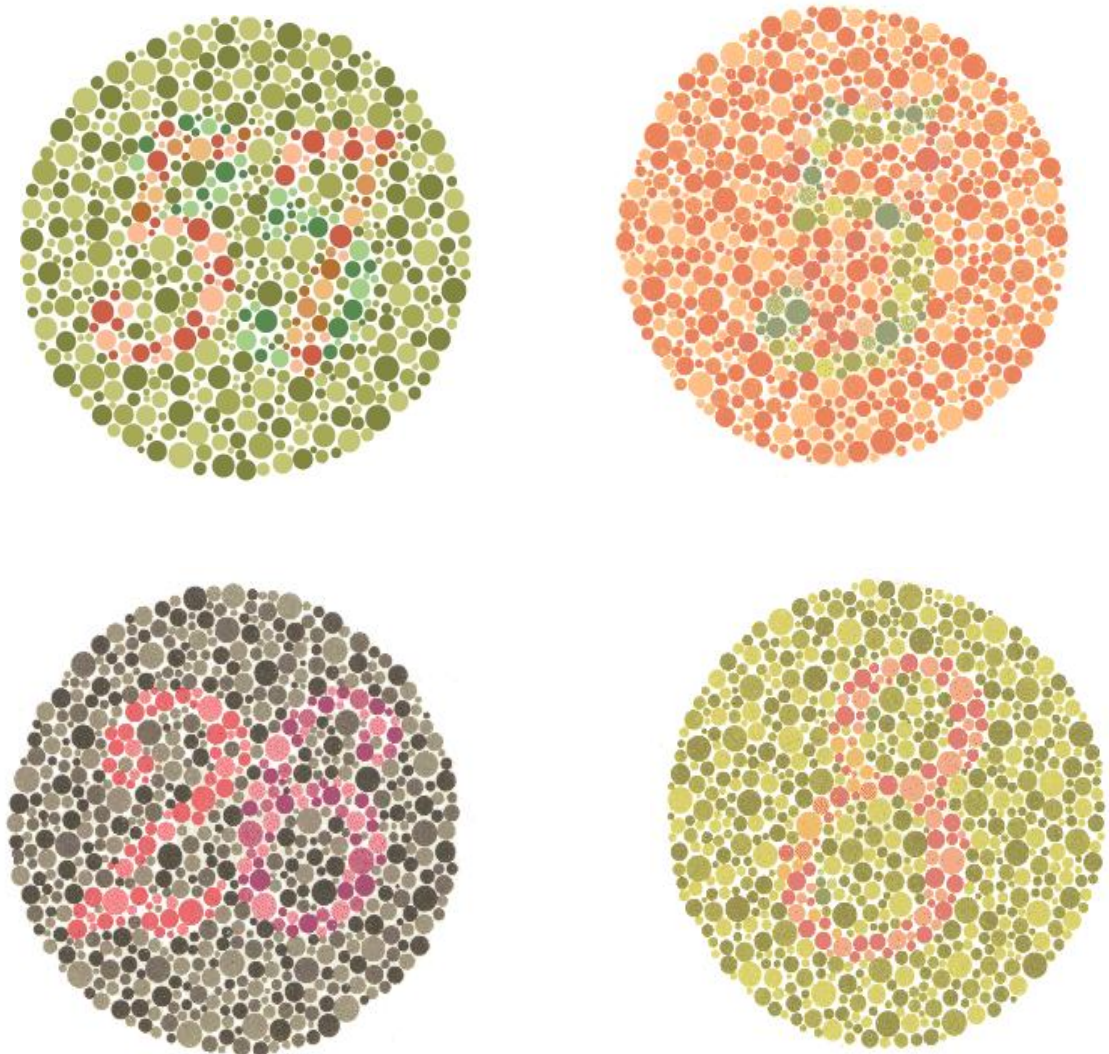


Imatge 30: Test de llanes de colors.

Amb els testos següents ens adonarem del gran canvi que han sofert els mètodes de detecció.

11.2. Làmines pseudoisocromàtiques d' Ishihara.

Aquestes làmines són les proves més utilitzades per detectar els defectes de vermell-verd. És un test de reconeixement. El dissenyador Shinobu Ishihara va donar nom a aquest test. Era professor de la Universitat de Tokio i les va publicar per primer cop el 1907. Permeten avaluar els problemes hereditaris i detectar individus amb defectes lleus. El test consisteix en un nombre concret de làmines. Cada làmina conté una circumferència formada per punts de diferents colors i mides. Es basa en la combinació de verd, marró, vermell i en ocasions blau. Al mig de la circumferència es diferencia una figura, ja sigui un número o línies. Hi ha el test complet que és de 38 làmines i la versió reduïda que és de 24.



Imatge 31: Exemples de làmines del test d' Ishihara.

Per realitzar aquest test cal seguir un procediment específic.

- Material necessari:

*llum ambiental

*làmines d' Ishihara

*taula de resultats

- Mètode:

*col·locar el test correctament per aconseguir una bona percepció de la imatge.

*passar les làmines perquè el subjecte les identifiqui. El temps d'observació ha de ser limitat, uns 3 segons.

*anotar els resultats.

11.2.1. Test d' Ishihara de 38 làmines.

La làmina 1 és una làmina demostrativa, per tant es observada correctament per tots els pacients.

De la làmina 2 fins a la 21 determinen si la visió cromàtica és normal o anormal.

Si les respostes vàlides són 17 o més, la visió es pot considerar normal. Al contrari, si només s'han reconegut correctament 13 o menys làmines la visió cromàtica es considera deficient.

Si es veu números a les làmines 18,19,20 i 21 el resultat és anormal.

Les làmines 22, 23, 24 i 25 serveixen per poder distingir entre protanomalia (deficiència del vermell) o deuteranomalia (deficiència del verd). També es poden classificar en agudes i lleus.

Les làmines de la 26 a la 38 s'utilitzen pels individus que no coneixen els números o nens entre 3 i 5 anys. Han de seguir el camí que forma una línia i no es pot tardar més de 10 segons.

Làmina	Visió cromàtica normal	Deficiència cromàtica vermell - verd	Ceguesa al color
1	12	12	12
2	8	3	-
3	6	5	-
4	29	70	-
5	57	35	-
6	5	2	-
7	3	5	-
8	15	17	-
9	74	21	-
10	2	-	-
11	6	-	-
12	97	-	-
13	45	-	-
14	5	-	-
15	7	-	-
16	16	-	-
17	73	-	-
18	-	5	-
19	-	2	-
20	-	45	-
21	-	73	-

Taula 8: Resultats del test d'Ishihara 38. Làmines 1-21

Làmina	Visió cromàtica normal	Protanomalia		Deuteranomalia	
		Agut	Lleu	Agut	Lleu
22	26	6	(2) 6	2	2 (6)
23	42	2	(4) 2	4	4 (2)
24	35	5	(3) 5	3	3 (5)
25	96	6	(9) 6	9	9 (6)

Taula 9: Resultats del test d'Ishihara 38. Làmines 22-25.

11.2.2. Test d' Ishihara de 24 làmines.

El test de 24 làmines és una simplificació del de 38 làmines. La làmina 1 és demostrativa. De la làmina 2 a la 15 es determina si la visió cromàtica és normal o anormal.

Si s'han identificat bé 9 o més làmines la visió es considera correcta. Si només se n'han identificat 5 o menys de bé, es considera deficient.

Si s'identifica un número a les làmines 14 i 15 el resultat representa una visió anòmla.

Làmina	Visió cromàtica normal	Deficiència cromàtica vermell - verd	Ceguesa al color
1	12	12	12
2	8	3	-
3	29/57	70/35	-
4	5	2	-
5	3	5	-
6	15	17	-
7	74	21	-
8	2	-	-
9	45	-	-
10	5	-	-
11	7	-	-
12	16	-	-
13	73	-	-
14	-	5	-
15	-	45	-

Taula 10: Resultats del test d'Ishihara 24. Làmines 1-15.

Quan s'ha detectat una deficiència vermell-verd es pot diferenciar el tipus de deficiència amb les làmines 16 i 17, classificant-les també en agudes o lleus.

Les làmines de la 18 a la 24 permeten realitzar el test a persones i nens com en el cas del test de 38 làmines.

Làmina	Visió cromàtica normal	Protanomalia		Deuteranomalia	
		Agut	Lleu	Agut	Lleu
16	26	6	(2) 6	2	2 (6)
17	42	2	(4) 2	4	4 (2)

Taula 11: Resultats del test d'Ishihara 24. Làmines 16-17.

11.3. Test de Farnsworth-Munsell.

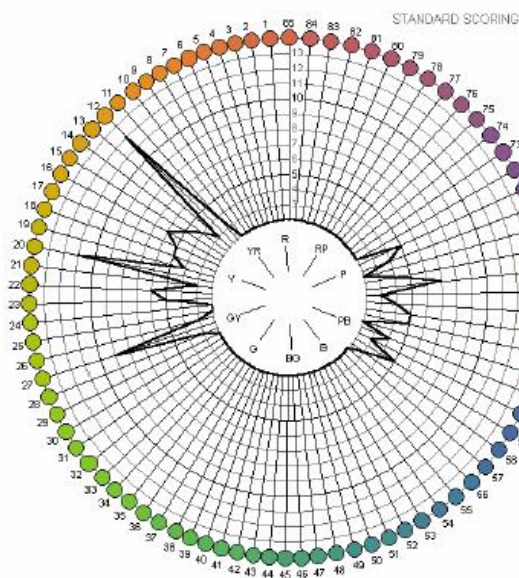
Aquest test és el més utilitzat per detectar defectes de la visió cromàtica d'una forma exhaustiva. És un test de classificació. El test consta de fitxes de diferents colors. Els colors estan ordenats en l'ordre de l'espectre de color. El pacient les ha d'ordenar i aleshores s'avaluarà el resultat mitjançant una fitxa de resultats. En aquesta fitxa s'han d'unir els punts. Si el pacient no presenta cap anomalia, quedarà en forma de cercle. Si en presenta alguna hi haurà algunes irregularitats. Hi ha tres versions diferents d'aquest mateix test.

11.3.1. Test de Farnsworth-Munsell 100-Hue.

Consta de 93 fitxes, vuit són de referència i 85 són les que s'han de posar en ordre. Aquestes es disposen en quatre departaments. Cada un fa referència a un espectre de color.



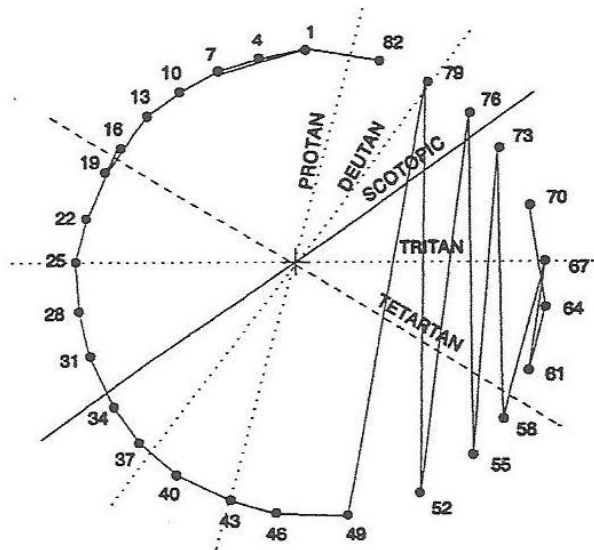
Imatge 32: Test de Farnsworth-Munsell 100 – Hue.



Imatge 33: Resultat del test de Farnsworth-Munsell 100 – Hue.

11.3.2. Test de Farnsworth-Munsell 28-Hue.

Consta de 28 fitxes ordenades en un departament en forma de cercle. S'utilitza igual que el 100-Hue però, en aquest cas és una versió reduïda. Els resultats també s'anoten en fitxes semblants.



Imatge 34: Resultat del test Farnsworth-Munsell 28- Hue.

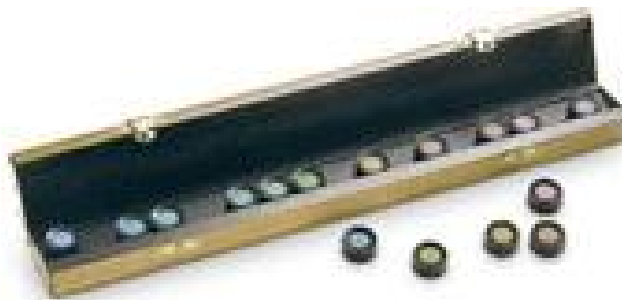


Imatge 35: Test de Farnsworth-Munsell de 28 – Hue.

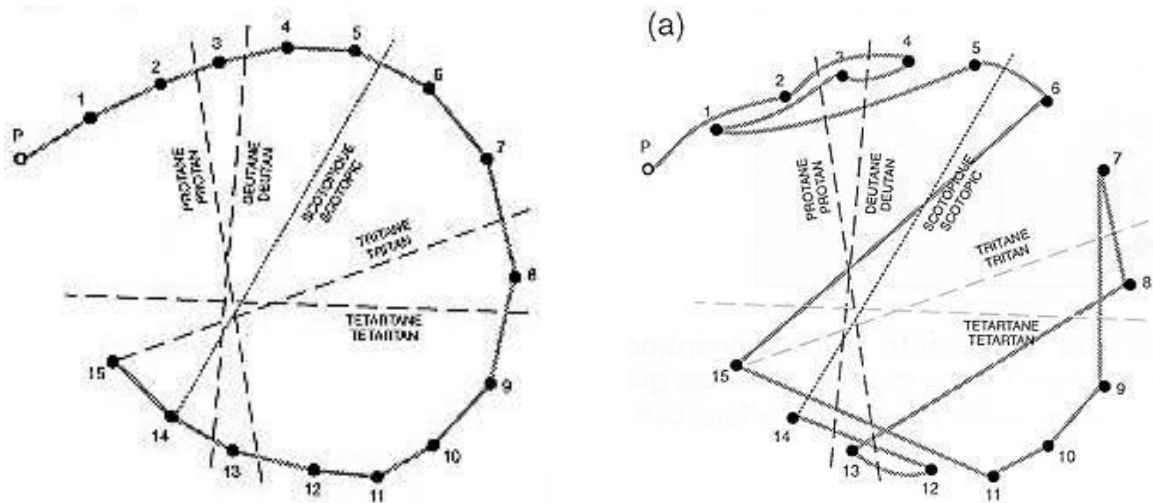
11.3.3. Test de Farnsworth-Munsell 15-Hue.

Està destinat a la identificació de deficiències de la visió dels colors vermell-verd i blau-groc. Conté 15 fitxes en un mateix departament. A vegades s'utilitza el test D-15 de Lanthony per comparar els resultats ja que a vegades els testos ens donen falsos resultats positius.

Els resultats s'anoten en una fitxa. Si el resultat és normal no hi haurà cap irregularitat en la circumferència. Si és anormal passarà el contrari.



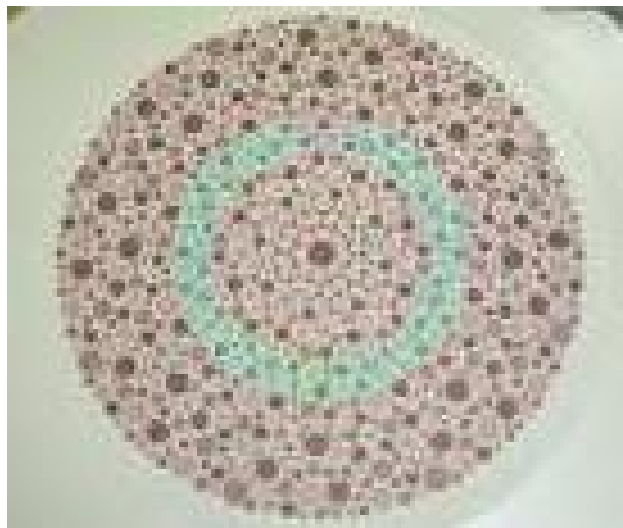
Imatge 36: Test de Farnsworth-Munsell de 15 – Hue.



Imatge 37: Resultats del test Farnsworth-Munsell de 15 – Hue.

11.4. Test d' Ohkuma.

Aquest test consta de 14 làmines. S'ha d'indicar el sentit d'obertura de l'anell. Les vuit primeres làmines serveixen per identificar l'anomalia protà i deutà. Les sis que queden permeten valorar el grau d'anomalia.

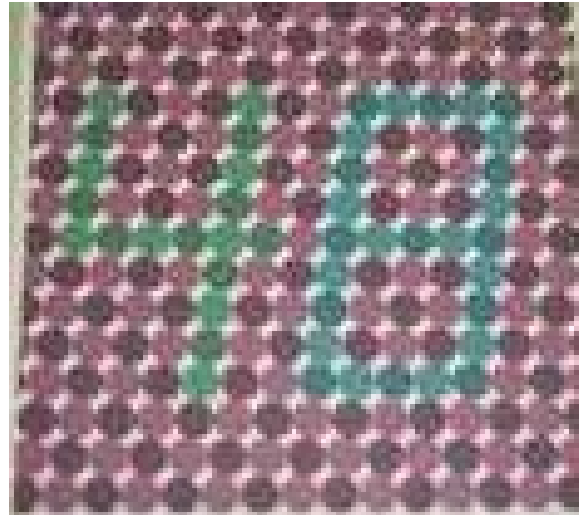


Imatge 38: Làmina del test d' Ohkuma.

11.5. Test d' Ichikawa.

S'assembla molt al d'Ishihara, les úniques diferències són la forma de la làmina, en aquest cas rectangular, i la mida dels números. En aquest test són més grans i permeten que els nens els puguin seguir amb el dit.

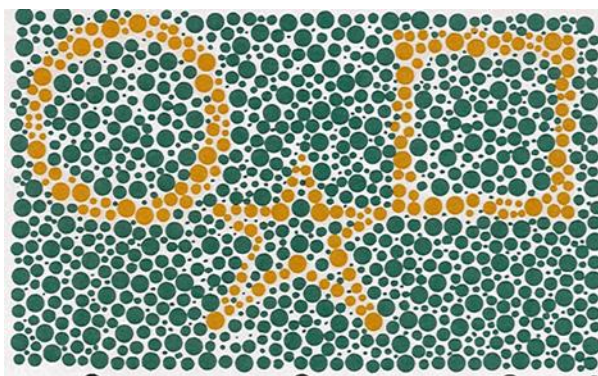
Consta de dos parts. La primera està pensada per les anomalies congènites. Són 19 làmines: quatre de demostració, deu per detectar i cinc per classificar l'anomalia. La segona part és per les anomalies adquirides i conté làmines per detectar les dificultats de vermell-verd i groc-blau.



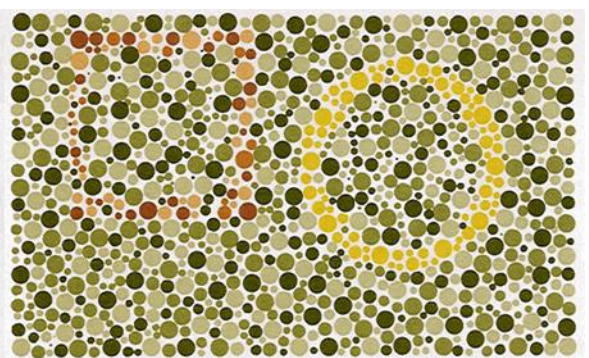
Imatge 39: Làmina del test d' Ichikawa.

11.6. "Colour vision testing made easy"

Aquest test va ser inventat per Terrace Waggoner. Es tracta d'un test per nens petits que consta de 14 làmines. Té la mateixa validesa que el test d' Ishihara però a les imatges hi apareixen formes senzilles perquè un nen que encara no sap els números el pugui fer. Les formes que més apareixen són: rodones, estrelles, quadrats i alguns objectes fàcils d'identificar. És molt ràpid de fer i senzill. La primera làmina la veu tothom correctament. Fins a la làmina sis hi ha una forma que la veu tothom i una altra només els de visió normal. De la set a la catorze els que tenen alguna discromatòpsia no poden identificar cap objecte.



Imatge 41: Làmina 1 del test "Colour vision testing made easy".



Imatge 40: Làmina del test "Colour vision testing made easy". La persona daltònida només veu la rodona.

11.7. Anomaloscopi.

És un instrument òptic que es basa en els colors llum i classifica els trastorns de la visió del color. És un test colorimètric. No és tant senzill com els tests anteriors. Després de passar algun test, aquest aparell permet distingir l'anomalia amb molta precisió. L' examinador va variant el color en funció de la visió del pacient.

Un exemple d' anomaloscopi és el de Nagel. El seu objectiu era veure com afecten a la longitud d'ona i a la intensitat, el canvi del voltatge de ret elèctrica i la temperatura ambient. Després, aquestes característiques i l'aparell van convertir-se en un instrument òptic.

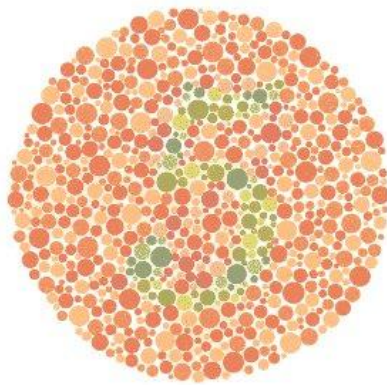
12. Limitacions a l'entorn i millores.

El daltonisme no es considera una malaltia però ens trobem en diverses situacions en què representa una limitació. En l'aprenentatge dels nens s'han d'utilitzar mètodes diferents. Més endavant, els nens que són daltònids desenvolupen noves tècniques per a dir correctament els colors. Quan ja és més gran, l'anomalia sí que li pot provocar dificultats. Per exemple, a l'observar gràfics, imatges, taules, mapes, etc. També pot resultar complicat treballar amb l'ordinador si s'han d'utilitzar molts colors. Al carrer pot ser difícil observar bé les senyals, els semàfors, els mapes del recorregut del metro, etc.

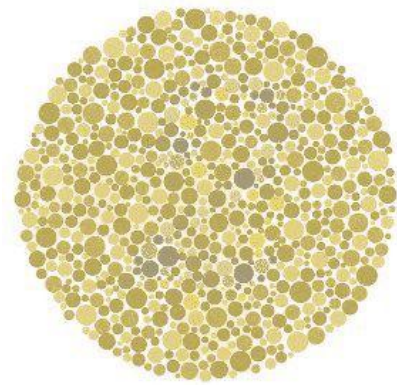
Tenint en compte aquestes limitacions, s'han trobat solucions bastant senzilles que permeten millorar la visió de gràfics, mapes i imatges dels daltònids. Es tracta de programes informàtics. Alguns exemples són: *"Daltonize"* i *"Eyepilot"*.

12.1. Daltonize:

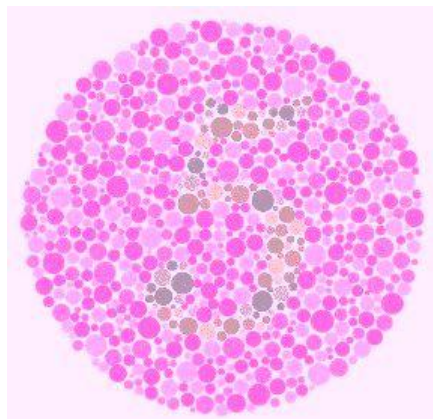
- Exemple d'una làmina del test d'Ishihara millorada amb el programa *"Daltonize"*:



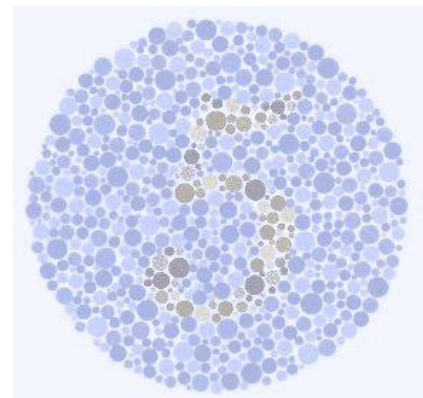
Imatge 43: Imatge original.



Imatge 42: Simulació d'un deuteranop.

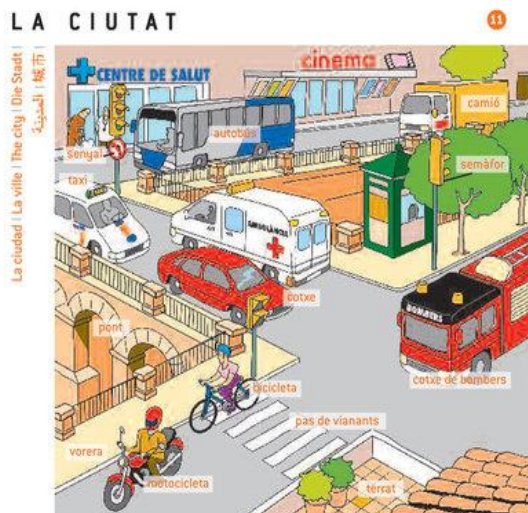


Imatge 44: Imatge daltonitzada.

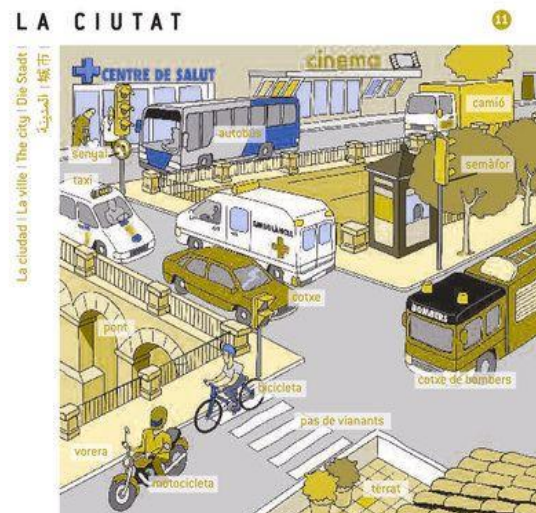


Imatge 45: Simulació d'un deuteranop de la imatge daltonitzada.

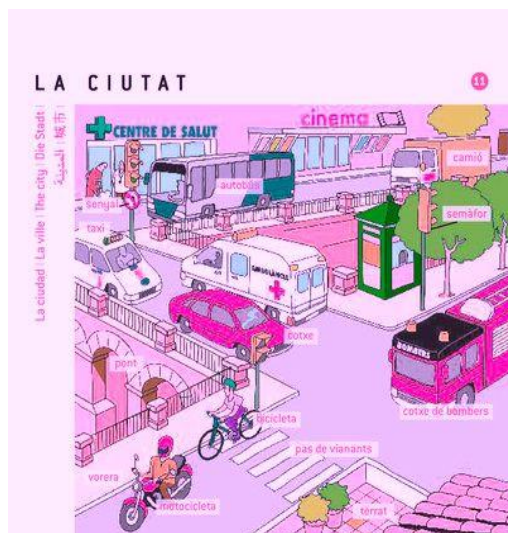
- Exemple d'una imatge que es pot trobar a molts llibres de text d'un nen de primària millorada amb el programa "Daltonize":



Imatge 46: Imatge original.



Imatge 47: Simulació d'un deuteranop



Imatge 48: Imatge daltonitzada.



Imatge 49: Simulació d'un deuteranop de la imatge daltonitzada.

Es pot observar que a la imatge 47 l'individu no diferencia el color vermell i el verd. L'exemple més clar és el camió de bombers, els arbres i la cabina de telèfon. A la imatge 49, quan ja està millorada, l'individu pot distingir un color de l'altre encara que no els veu del color que realment són.

- Exemple d'una imatge d'un cas molt quotidià millorada amb el programa *"Daltonize"*:



Imatge 51: Imatge original.



Imatge 50: Simulació d'un deuteranop.



Imatge 53: Imatge daltonitzada.



Imatge 52: Simulació d'un deuteranop de la imatge daltonitzada.

En aquest cas el que es vol aconseguir és distingir les pomes verdes de les vermelles. Amb aquest programa informàtic s'aconsegueix diferenciar-les encara que no es veu el color vermell.

12.2. Eyepilot:

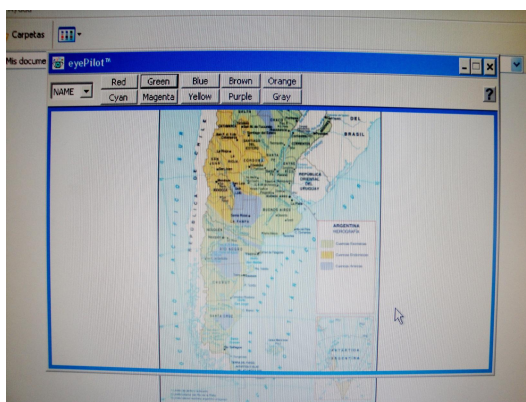
Les imatges mostren exemples d'imatges que he modificat utilitzant el programa "Eyepilot". Aquest programa permet identificar els colors de diferents maneres i és un mètode molt pràctic.



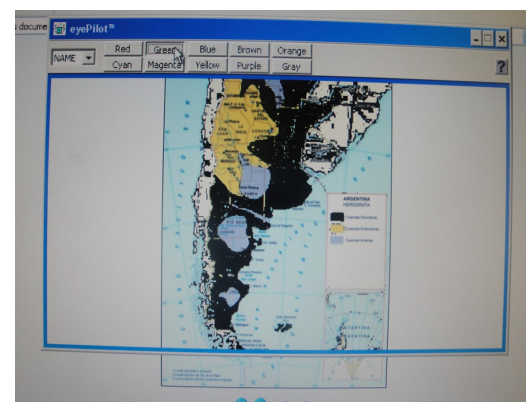
Imatge 55: Imatge original.



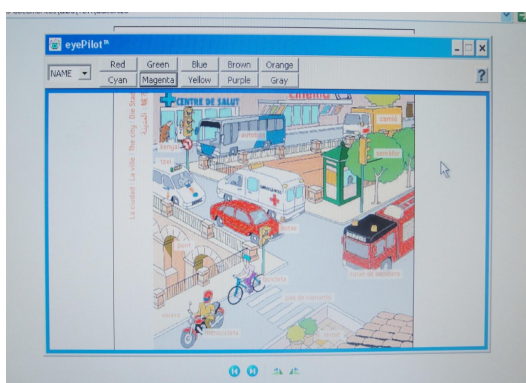
Imatge 54: Imatge modificada amb Eyepilot.



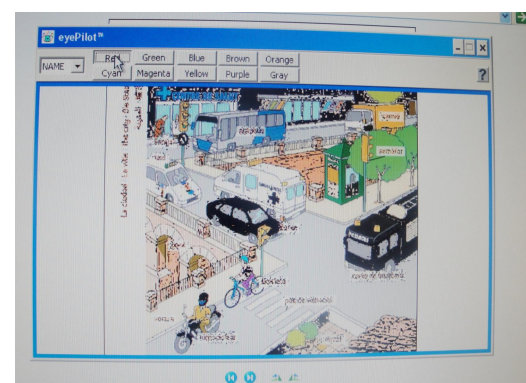
Imatge 56: Imatge original.



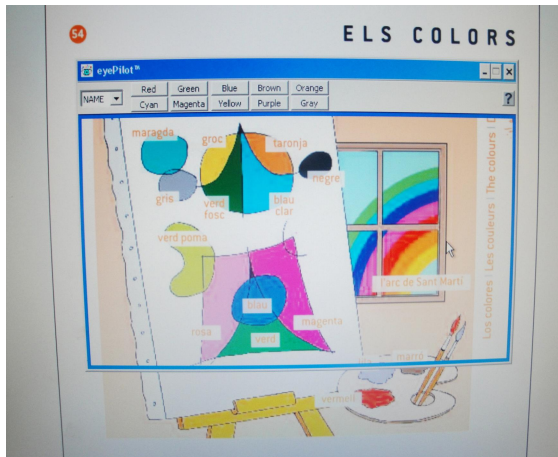
Imatge 57: Imatge modificada amb Eyepilot.



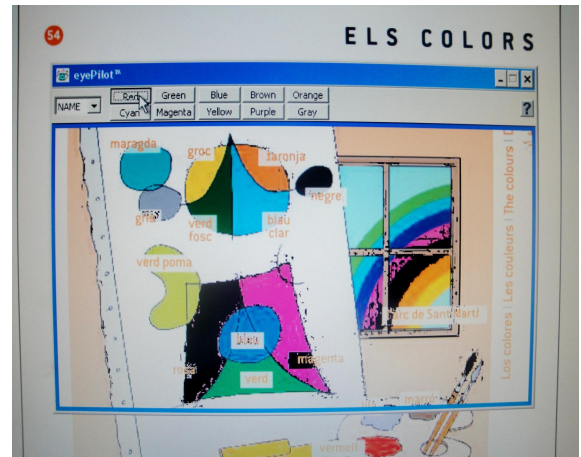
Imatge 59: Imatge original.



Imatge 58: Imatge modificada amb Eyepilot.



Imatge 62: Imatge original.



Imatge 63: Imatge modificada amb Eyepilot.

Deixant de banda aquestes limitacions, en trobem altres a la vida professional.

Hi ha feines en les que és important tenir una bona visió del color. Personalment, crec que n'hi ha algunes que sí que es poden fer. Al cap i a la fi, els daltònids busquen alternatives per poder realitzar bé la seva feina. Un exemple clar seria un pintor o un fotògraf.

En el cas del transport algunes feines que no es poden fer són:

- Pilots i enginyers de l'Armada, la Força Aèria i Naval.
- Aviació civil: pilots, mecànics i enginyers.
- Control de tràfic aeri.
- Mariners i oficials de la Marina.
- Ferrocarrils: mecànics i conductors de tren.
- Transport públic: conductors de col·lectius.

Algunes feines de protecció pública com:

- Policia (només certs graus).
- Inspector duaner.
- Bomber.

Altres feines on és necessari distingir els colors:

- Electricistes i tècnics electricistes.
- Laboratoris: tècnics i droguistes.
- Tèxtil i indústria gràfica.
- Fotògrafs i pintors.
- Feines on es selecciona fruita, vegetals i carns.
- Feines de geologia, cartografia i química.

Ja sabem que el daltonisme no té cura però, existeix una millora que no només es basa en millorar imatges. Es tracta d'unes lents *ColorMax*. Es van dissenyar per incrementar la discriminació de colors que semblen iguals. Són funcionals per les persones que no distingeixen el vermell i el verd. *

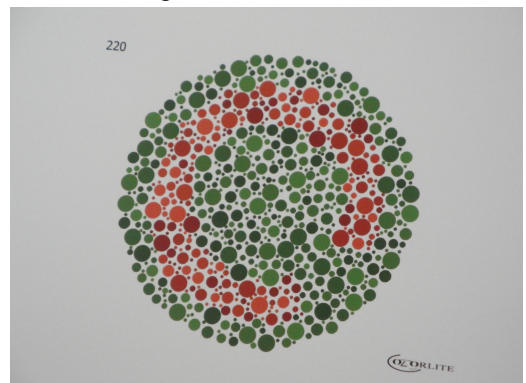
* Els programes "*Daltonize*" i "*Eyepilot*" es poden trobar a:
<http://www.colorhelper.com/index.php>
<http://www.vischeck.com/daltonize/>

13. Test *Color Vision* i filtres *Colorlite*.

Es considera la primera millora per les persones daltònides i és totalment una innovació ja que fa només dos mesos que es pot trobar a algunes òptiques, molt poques a tota Espanya. Els filtres *Colorlite* milloren la visió incrementant la capacitat de distingir els colors. S'entén que donen més intensitat als colors i així els daltònids tenen més facilitat per veure els diferents tons dels colors que normalment no apareixen a la seva gamma. Aquests filtres necessiten un complement per poder decidir quin és el millor per a cada pacient. Aquest complement és el test *Color Vision* que permet saber quin tipus de daltonisme es té i el grau de no discriminació. Normalment amb aquests filtres es passa amb un resultat positiu el test d'Ishihara.



Imatge 64: Filtres *Colorlite*.



Imatge 65: Làmina del test *Color Vision*.

Poder portar aquestes ulleres té molts avantatges. Per a una persona daltònida veure els colors correctament és molt sorprenent. Per exemple, la majoria de daltonians comenten que almenys un cop a la vida han pintat un arbre amb les fulles marrons i el tronc verd. Amb aquestes ulleres tindrien l'oportunitat de saber com és realment un arbre amb un marge d'error molt petit. També té molta importància en el món laboral. Com ja sabem, hi ha feines en les que és imprescindible tenir una bona percepció del color. Amb aquests filtres, una persona daltònida podrà ser pilot, bomber, policia, químic, conductor, etc. Si fins ara un daltonià tenia limitacions a l'hora de treballar en certs llocs, ara tindrà l'oportunitat de fer-ho a tot arreu. És important comentar que aquests filtres són de colors bastant vius: vermell, rosats, taronges... Potser representa un inconvenient per a algunes persones. De fet, són com unes ulleres de sol. Penso que és una innovació que cal considerar perquè pot ajudar en molts aspectes.

El procediment del test *Color Vision* i l'elecció del filtre no és tant senzill com el d'altres tests. És més llarg i s'han de tenir coneixements de l'anomalia per realitzar-lo bé.

El mètode de realització és el següent:

1. Realitzar l'anamnesi i explicar el procediment del test amb l'ajuda de la primera pàgina en blanc i negre del llibre. El pacient ha d'indicar on hi ha l'obertura de la lletra "c" dient: dalt, baix, dreta, esquerra, dreta dalt, dreta baix, esquerra dalt, esquerra baix. Si el pacient porta lents de correcció, corregir la deficiència posant els filtres damunt les ulleres.
2. A continuació, agafar la primera sèrie d'imatges vermelles – verdes començant per la imatge 300 i ensenyant una a una les imatges que són cada vegada menys clares. El número de la imatge, en la qual el pacient no pot reconèixer correctament l'obertura, representa la capacitat de discriminació de color del pacient. El pacient es considera daltònid si el número és superior a 30.
3. Ara cal determinar el tipus de daltonisme. Pot ser: protà vermell o deutà verd. Per a fer-ho hem de situar-nos a les sèries de morat – blau (P) i morat – verdós (D) i repetir el bloc de la sèrie d'imatges vermelles – verdes. Un individu amb daltonisme del tipus PROTÀ, obté un resultat amb major puntuació a la sèrie morat – blau. En canvi, si s'obté una puntuació més alta a la sèrie morat – verdós, es considera daltonisme del tipus DEUTÀ. En el cas que les puntuacions siguin similars en els dos casos, es considera que és DEUTÀ.
4. Procedim a provar els filtres P o D, segons el pacient sigui protà o deutà. Els filtres es proven des del menor al major. El filtre més petit és el P10 o D10 i el més gran, P30 o D30. Un cop posat el filtre escollit passar la sèrie vermell – verd. Així ho farem amb cada filtre provat.
5. Escollim el filtre que doni uns resultats amb menor puntuació. És a dir, el filtre que permeti veure correctament més imatges.
6. En el cas de tenir dos filtres amb puntuació semblant, escollir el que doni menor puntuació.

És necessari tenir una taula on anotar les dades del pacient que ens dona a l'anamnesi i els resultats del test realitzat.

13.1. Entrevista a Araceli Garcia Cardona. Diplomada en Òptica i Optometria a la UPC de Terrassa. Treballa a una òptica i a una consulta com optometrista.



Imatge 66: Òptica +vision.



Imatge 67: Araceli Garcia i jo.

1. Mentre estudiava, van dedicar-li gaire temps al tema de les dificultats en la percepció del color?

No s'estudia gaire a fons, almenys a Òptica. No es pot comparar com s'estudien altres defectes de la visió, com la miopia o l'hipermetropia. S'estudia a fisiologia, quan es parla de les parts i el funcionament de l'ull.

2. El daltonisme pot ser hereditari o adquirit. En quin cas és més freqüent?

Clarament el més comú és l'hereditari. Això es veu reflexat en el famós 8 de cada 100 homes daltònids i només un 0'4 % de dones.

3. Quines poden ser les causes que provoquen l'adquisició d'aquesta anomalia?

El daltonisme adquirit normalment és degut a una degeneració de la màcula o a una altra malaltia. El daltonisme no es considera una malaltia sinó una anomalia.

4. Com és que hi ha més homes daltònids que dones?

És qüestió de genètica. El gen del daltonisme és recessiu, per tant, quan hi ha el gen de la visió normal aquest és dominant sobre ell. Aquest gen es troba al cromosoma X i l'home té més possibilitats de patir daltonisme perquè només té un cromosoma X, en canvi la dona és XX.

5. Quins mètodes de detecció són els més utilitzats? Qui està autoritzat a passar-los?

Els testos més utilitzats són el d'Ishihara i el de Farnsworth-Munsell, encara que aquest últim nosaltres no l'utilitzem. Les persones que estan autoritzats a passar-los són els oftalmòlegs, els òptics i els optometristes.

6. Quines feines no poden realitzar els daltònids? Creu que hi ha casos que no són raonables?

Les persones daltònides no poden ser pintors però crec que un artista pintor ja és discutible. No és el mateix pintar una paret del color que et demanen que pintar un quadre propi. Tampoc poden fer certes feines funcionaries. Alguns exemples són bombers, mossos, policies i pilots.

Crec que n'hi ha que sí que són raonables com la professió de pilot. És un risc molt gran. Altres no els considero raonables. Els bombers apagaran el foc igual sent daltònids o no.

7. Hi ha alguna solució que millori la confusió dels colors?

De fet, hi ha una innovació que està funcionant molt bé. Es tracta dels "filtres Colorlite". Amb l'ajuda d'un test es pot saber quin filtre és necessari per aconseguir que un daltònid vegi els colors que normalment confon o no veu correctament.

8. Quin seguiment es fa a les persones daltònides per tal de millorar la seva qualitat de vida?

No es fa un seguiment molt exhaustiu. En el cas d'un nen petit normalment està més preocupada la mare que ell. És cert que durant l'aprenentatge dels colors és difícil però, a mesura que es van fent grans s'hi acostumen i aprenen a viure amb aquesta situació. Cal diferenciar també el fet de què majoritàriament es tracta de pacients amb daltonisme hereditari. En el cas de què sigui adquirit és més complicat.

9. Hi ha alguna raó concreta per la qual va decidir dedicar-se a aquest àmbit professional?

Doncs la veritat és que no. Vaig fer el batxillerat científic i finalment, al decidir la carrera, em vaig encarar cap a aquesta. No és que fos la meva vocació. En canvi, sí que hi ha una raó per la part d'optometria. Els nens van ser la meva motivació.

14. Enquesta a alumnes de l' institut.

14.1. Objectiu.

He realitzat les enquestes a 67 alumnes dels quals, 21 són de 2n de batxillerat, 21 de 1r de batxillerat i 25 de 1r d' ESO. L'enquesta consta de 10 preguntes, algunes del tipus sí/no i altres on havien d'escollir entre diverses respostes i opinar. M'han permès conèixer alguns casos de daltonisme, també saber la importància que se li dona a aquesta anomalia i per últim el coneixement que se'n té.

14.2. Respostes.

1. Què és el daltonisme?

Hi ha tres opcions. Es considera correcta la primera: *és una alteració de la vista que es caracteritza per la incapacitat de distingir certs colors*. La segona resposta és incorrecta: *és una malaltia greu que afecta a la vista*. Com a tercera opció hi ha: *no ho sé*. La majoria dels enquestats responen correctament.

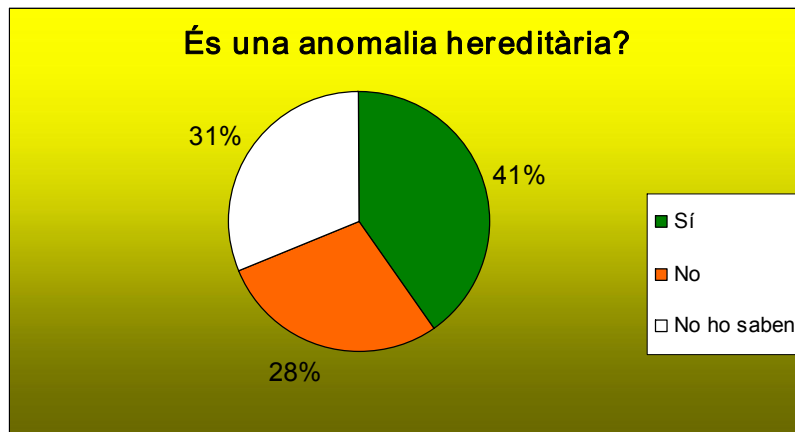


Gràfic 1: Resultats pregunta 1.

2. Creus que és una anomalia hereditària?

Les possibles respostes són: *sí / no / no ho sé.*

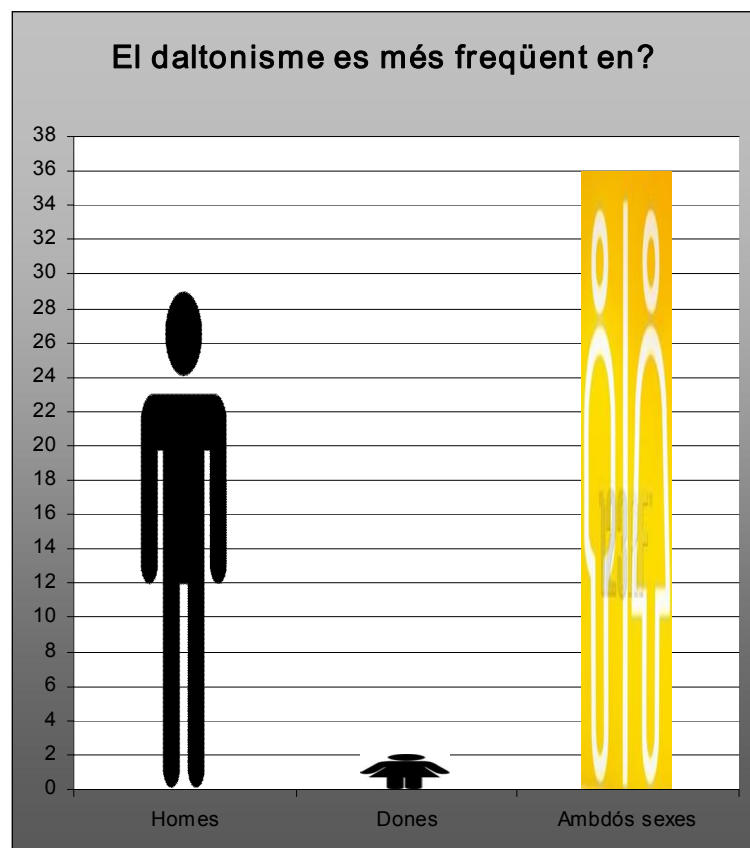
La resposta correcta és la primera, ja que sí que es transmet genèticament. Menys de la meitat dels enquestats han respòs correctament.



Gràfic 2: Resultats pregunta 2.

3. El daltonisme és més freqüent en:

S'ha d'escollir entre tres opcions: *1) els homes 2) les dones 3) ambdós sexes.* La resposta correcta és la 1). És més freqüent en homes per motius genètics, com ja s'ha explicat en l'apartat de *La genètica del daltonisme*. Un 54 % creu que tant homes com dones, un 43 % els homes i només un 3 % les dones.

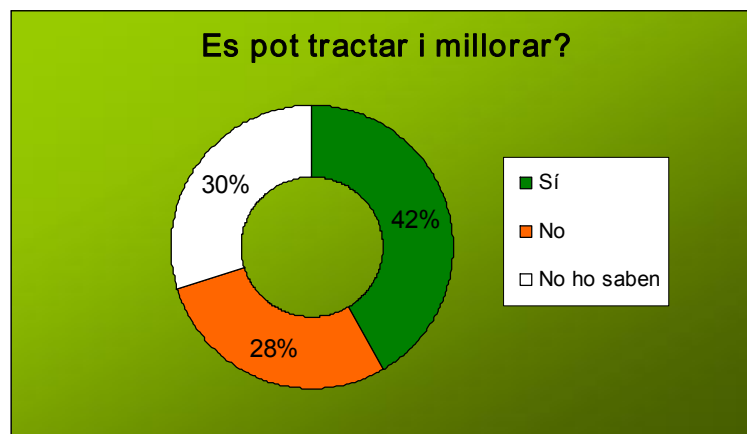


Gràfic 3: Resultats pregunta 3.

4. Creus que es pot tractar i millorar?

En aquest cas podien respondre: *sí / no / no ho sé*.

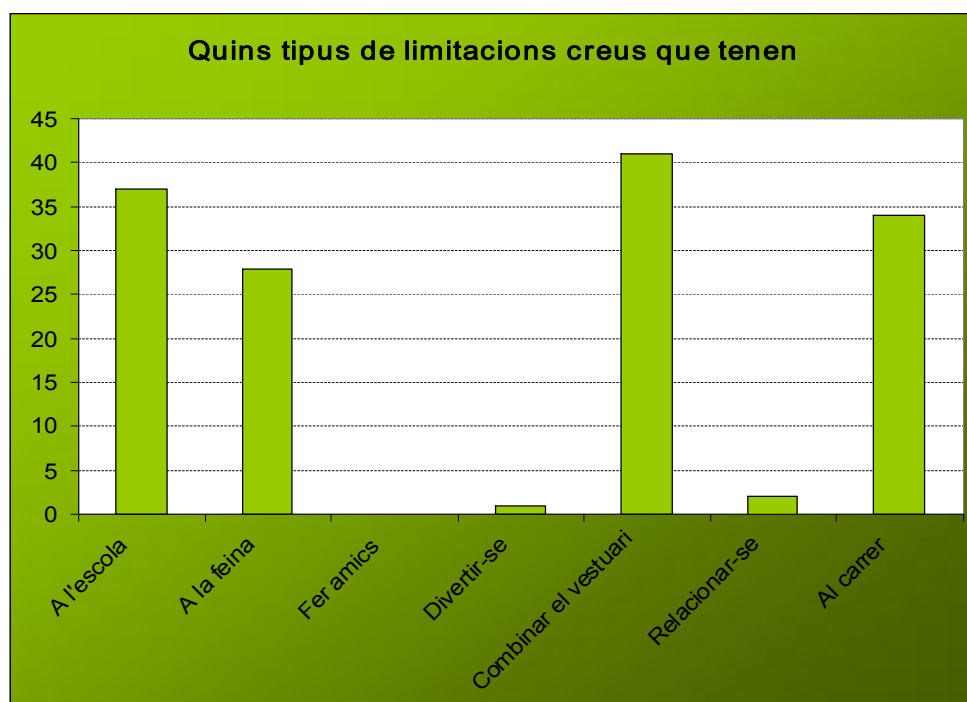
La resposta és difícil d'avaluar ja que no hi ha una resposta que sigui estrictament correcta i una que no ho sigui. És una pregunta només d'opinió i no s'espera cap mena de resultat, a diferència de les altres. Els resultats són els següents:



Gràfic 4: Resultats pregunta 4.

5. Quins tipus de limitacions creus que tenen?

Aquesta pregunta és de múltiple resposta. Es donen set diferents situacions i se'n pot escollir més d'una. Les respostes que crec que haurien de donar zero són: *fer amics, divertir-se i relacionar-se*.



Gràfic 5: Resultats pregunta 5.

6. Tens algun familiar, amic o company que ho sigui?

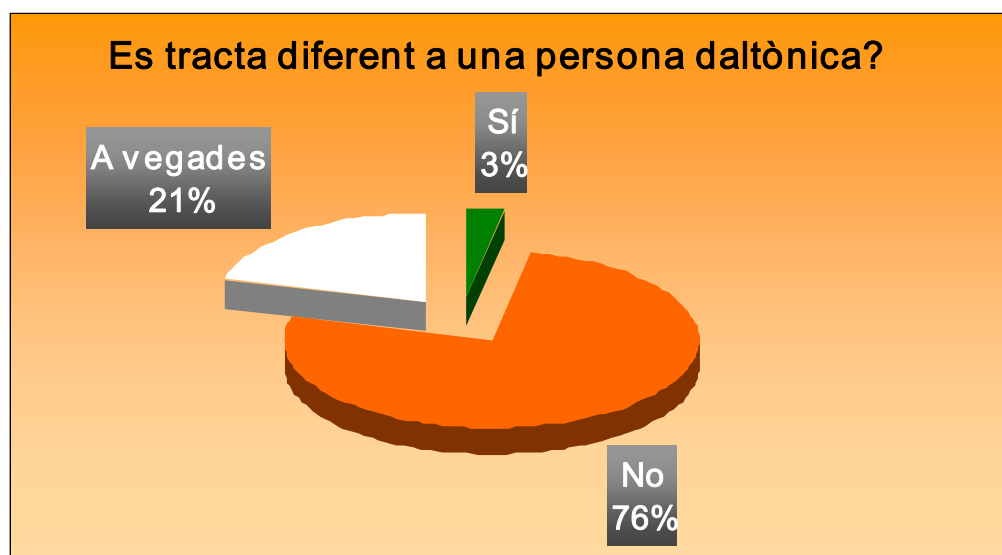
Els enquestats han de respondre amb *sí* / *no*. Havent passat l'enquesta els resultats han mostrat que una mica més de la meitat coneixen a algú, concretament un 52 %.



Gràfic 6: Resultats pregunta 6.

7. Es tracta diferent a una persona daltònica?

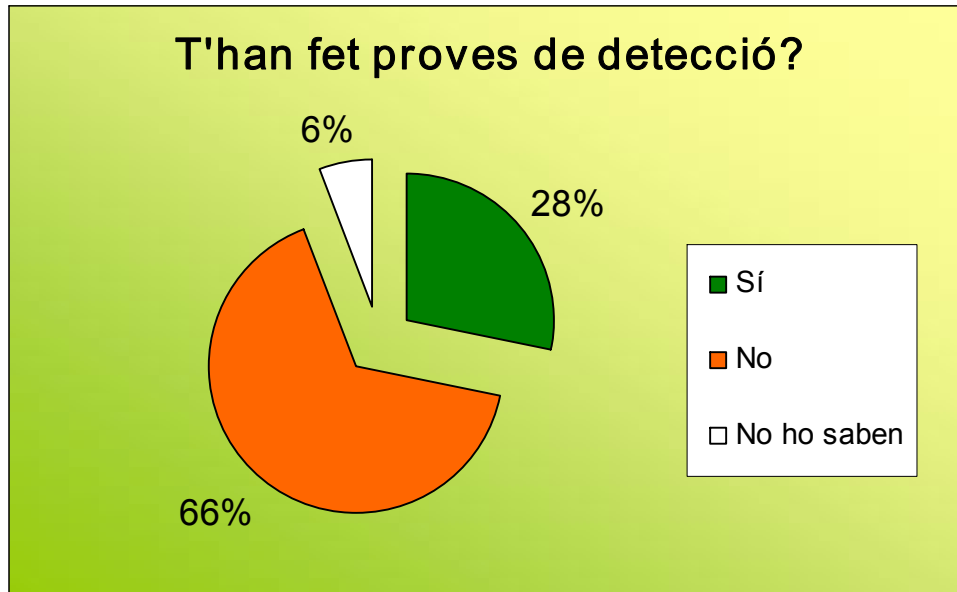
Les possibles respostes són: 1) *sí* 2) *no* 3) *a vegades*. Aquesta pregunta tampoc té una resposta que sigui realment correcta. És a dir, és una pregunta d'opinió personal.



Gràfic 7: Resultats pregunta 7.

8. T'han fet alguna vegada les proves de detecció del daltonisme?

En aquesta pregunta hi ha tres possibles respostes: *sí* / *no* / *no ho sé*. En el cas que s'hagi respòs *sí*, l'enquestat ha explicat quan l'hi ha fet, on o perquè.

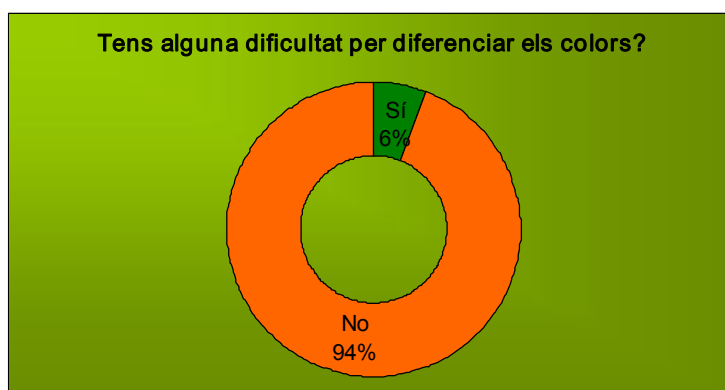


Gràfic 8: Resultats pregunta 8.

Les diferents respostes del 28 % que ha respòs *sí* han coincidit en alguns casos. Per exemple, nou persones han dit que a la revisió del metge. A un alumne l'hi van fer a una classe de biologia l'any passat. Altres han especificat el temps que fa (un any, un mes, als 5 anys, etc). Finalment un alumne ha dit que li van fer les proves perquè el seu germà ho és.

9. Tens alguna dificultat a l'hora de diferenciar els colors?

Els enquestats han respòs amb *sí* / *no*. Es pot veure que la majoria no tenen cap problema, només quatre persones han respòs que sí que tenen alguna dificultat. En el cas que hagin dit que sí, han explicat quina dificultat tenen.



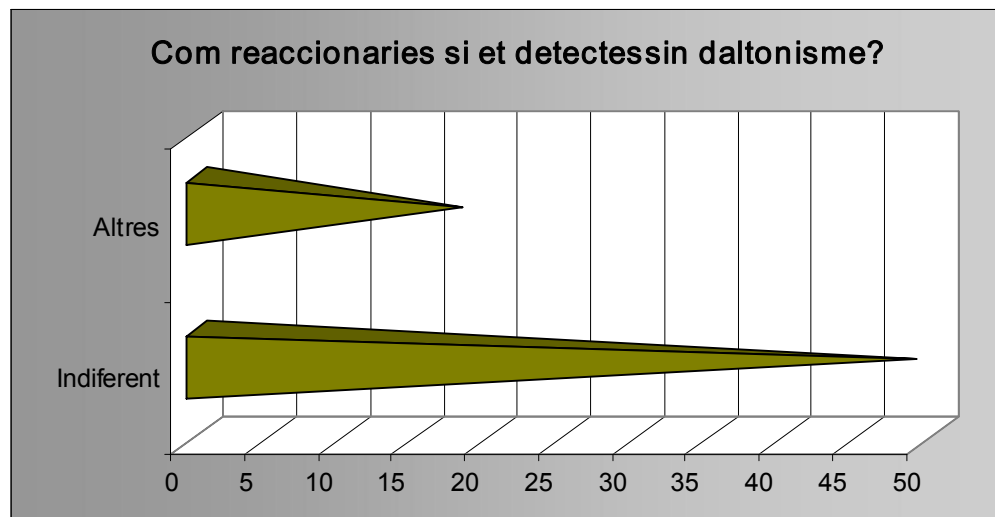
Gràfic 9: Resultats pregunta 9.

Les respostes del 6 % que ha dit que *s'*han estat les següents:

Un explica una situació en què es troba amb dificultats. S'hi troba en alguns jocs de l'ordinador. Un altre ha explicat els tons de colors amb els que té problemes, amb el vermell, lila i blau. Els altres dos han confirmat que són daltònids.

10. Com reaccionaries si a partir d'ara et detectessin aquesta deficiència visual?

La primera opció és marcar *indiferent*, en aquest cas no els hi afectaria i no els sorprendria (73 %). L'altra possibilitat és respondre *altres* (27 %). Si han respost *altres* la majoria han explicat com es sentirien.



Gràfic 10: Resultats pregunta 10.

Hi ha una gran diversitat de respostes, les més significatives són estar preocupat i anar al metge per demanar consells; buscar tècniques per diferenciar els colors; no estar tant segur i seria difícil reconèixer-ho; estrany.

14.3. Conclusions.

Per poder valorar millor els resultats he classificat les preguntes segons el que aporten les respostes.

Les preguntes 1,2 i 3, considero que són de coneixement. És a dir, he pogut saber si es saben coses del daltonisme o si és una anomalia una mica desconeguda. La major part dels enquestats tenen una bona visió general del daltonisme, però el nivell de coneixement més específic es pot considerar mitjà.

Les preguntes 4, 5, 7 i 10 són d'opinió personal. Crec que es té una visió optimista respecte a aquesta deficiència visual. El fet de si es pot tractar i millorar no té cap resposta que cridi l'atenció, per tant les opinions són molt variades. En general es considera una anomalia que no et priva de res i tampoc és un motiu per discriminar a algú. Les situacions en què es té més limitacions per ordre decreixent són: combinar el vestuari, a l'escola, al carrer, a la feina, relacionar-se, divertir-se i fer amics. M'ha cridat l'atenció que hi ha alumnes que han marcat relacionar-se i divertir-se, encara que amb un percentatge molt petit. També esperava un percentatge més elevat al considerar la feina un obstacle, ja que moltes feines no es poden realitzar.

Finalment, les preguntes 6, 8 i 9 m'han permès conèixer casos de daltonisme i saber que les proves es realitzen en molts casos a les revisions del metge. De 67 enquestats, quatre diuen ser daltònids* i tots ells del sexe masculí. En general es coneixen persones daltònides i també molts d'ells han fet algun cop les proves de detecció.

* A tres dels quals han confirmat ser daltònids se'ls hi ha fet una entrevista.

15. Conclusió.

Aquest treball de recerca m'ha aportat moltes coses, tant a nivell personal com a nivell acadèmic. Partint de zero he aconseguit realitzar un treball del qual he quedat satisfeta. Això és degut sobretot a la quantitat de coses que he après i també pel fet de ser un treball científic, ja que no n'havia fet mai cap.

El desenvolupament de la part teòrica d'aquest treball m'ha permès conèixer què és el daltonisme des del punt de vista biològic i també físic. He après com es tracta, com es detecta, com es millora, etc. La veritat és que al començar el treball considerava el daltonisme una anomalia molt més greu i complicada. De fet, no li vull treure importància ja que en alguns casos es tracta com una limitació que no permet fer vida normal, un exemple és en el món laboral.

Dur a terme la part pràctica m'ha aportat molta satisfacció ja que al ser un treball científic considero que hi havia de ser. No obstant, ha estat difícil de trobar-la.

Amb les dues pràctiques realitzades he tingut l'oportunitat de veure de primera mà les característiques de l'anomalia i entrar una mica en el món de l'òptica. M'ha cridat l'atenció i m'ha ajudat a aplicar a la pràctica els coneixements adquirits. M'ha encantat l'experiència ja que he pogut viure de prop com es tracta l'anomalia i he conegut una millora que realment és una novetat. Tenir l'oportunitat de treballar amb professionals que t'ensenyen i t'expliquen tot el que saben amb ganes és molt motivador i t'adones de què et queden moltes coses per aprendre i per això cal seguir estudiant.

Les conclusions extretes d'aquest apartat són:

Pràctica 1:

- El test d'Ishihara és conegut per molta gent. Al realitzar-lo a l'institut gairebé tothom el va reconèixer.
- He observat que algunes làmines han resultat més difícils de veure correctament. He atribuït aquest fet a la qualitat de la imatge.
- Amb la realització del test, he aconseguit un resultat del 7 % de nois daltònids. Això pot justificar el famós 8 %.

Pràctica 2:

- Les persones daltònides es sorprenen al veure millor els colors. Cal dir, que la sensació seria més forta si es provessin els filtres en un espai exterior.

- Els filtres *Colorlite* fan l'efecte contrari a una persona amb visió normal. A més de donar més intensitat als colors, els barregen i dificulten la bona percepció.
- El plantejament per a decidir si usar o no els filtres, es basa en l'estètica. Per una raó de pes, com una feina, en canvi, el plantejament anterior no es tindria tant en compte.

Respecte a les enquestes i entrevistes, els resultats m'han permès arribar a algunes conclusions i observacions. Les preguntes que em feia al plantejar aquest apartat eren molt simples però realment m'han acabat sorprenent. Es coneix el daltonisme?, se li dóna importància?, com es viu amb aquesta anomalia?, etc.

A partir dels resultats obtinguts he pogut donar resposta a totes les preguntes que em formulava i les conclusions són les següents:

Enquestes:

- El daltonisme es coneix però no específicament. En general, se sap què és però no la seva característica hereditària.
- No es considera un trastorn que provoqui discriminació.
- Es pensa que a la feina no hi ha gaires limitacions. Per altra banda, sí en el cas de combinar la roba i a l'escola. En la meua opinió, l'opció de la feina hauria d'haver estat la més escollida.
- A les revisions mèdiques es fan tests de detecció de forma regular. Així doncs, gairebé tothom sap si és daltònid o no.

Entrevistes:

- La prova més utilitzada per a detectar daltonisme és el test d'Ishihara. De fet, a tots els entrevistats se'ls hi ha detectat amb aquest test.
- L'anècdota més explicada, és la de pintar un arbre incorrectament. Ja sigui amb les fulles marrons i el tronc verd o les fulles de color vermell.
- Consideren que el daltonisme és una anomalia que et permet fer vida normal i que la gent els tracta igual.
- Curiosament, algun dels entrevistats ha contestat que un dels seus colors preferits, és un amb el que pot tenir problemes.

Una vegada acabat el treball he vist la possibilitat de continuar-lo amb nous objectius que no m'havia plantejat. Per alguns d'ells necessitaria més coneixements i tècniques que de moment no tinc.

- Aprofundir més en la genètica i poder fer un arbre genealògic de la família dels daltònids entrevistats.
- Fabricar unes ulleres que permetessin veure-hi com una persona daltònida. Per això farien falta molts més coneixements de la branca d'òptica.
- Inventar un nou test de detecció que pogués servir per classificar els diferents tipus de discromatòpsies. Per això caldria saber com es preparen i les pautes que es segueixen per elaborar un test d'aquest tipus.

La valoració personal d'aquest treball és molt favorable. D'una banda la part teòrica que m'ha permès l'aprenentatge de coses noves i de l'altra la part més pràctica on he utilitzat els meus coneixements per valorar els resultats obtinguts. Ha estat una feina molt interessant de realitzar, hi he dedicat molt temps però ha estat distret i motivador.

16. Bibliografia.

PÀGINES WEB

<http://www.xtec.net/~mgisbert/projecte/vista.html> Consultat el dia: 28/04/09

<http://www.monografias.com/trabajos16/los-cinco-sentidos/los-cincosentidos.shtml#vision> Consultat el dia: 14/05/09

<http://ense.gencat.es/~mgisbert/projecte/vista.html#Defectes> Consultat el dia: 20/05/09

http://www.nei.nih.gov/health/examples/index_spanish.asp#1 Consultat el dia: 18/04/09

<http://www.raco.cat/index.php/RevistaSCQ/article/view/28558/28392> Consultat el dia: 12/06/09

http://www.wikilingua.net/ca/articles/c/r/o/Cromosoma_X_fc19.html Consultat el dia: 5/10/09

<http://ca.wikipedia.org/wiki/Espectre> Consultat el dia: 16/08/09

http://www.hiru.com/es/biologia/biologia_00800.html Consultat el dia: 8/09/09

<http://ca.wikipedia.org/wiki/Color> Consultat el dia: 2/10/09

<http://www.portaleureka.com/content/view/421/125/lang,ca/> Consultat el dia: 25/10/09

<http://www.vischeck.com/daltonize/> Consultat el dia: 30/10/09

<http://www.vitaminaweb.com/daltonismo-y-sitios-web/> Consultat el dia: 12/12/09

<http://www.gestiondecolor.com/gestiondecolor/archivos/1904> Consultat el dia: 4/08/09

<http://hemeroteca.lafura.cat/pdf-split/572/fura-572-pg-051.pdf> Consultat el dia: 25/10/09

<http://www.galeon.com/optometrista/boton1.htm> aprenentatge dels nens Consultat el dia: 14/12/09

<http://www.enfermedades-raras.org/> Consultat el dia: 7/10/09

<http://www.xatakafoto.com/opinion/daltonicos-y-la-fotografia> Consultat el dia: 16/11/09

<http://www.colorhelper.com/index.php-> Consultat el dia: 16/10/09

<http://www.crecebebe.com/2009/05/20/trastornos-de-la-vision-el-nino-daltonico/>

Consultat el dia: 13/12/09

<http://colorvisiontesting.com/online%20test.htm> Consultat el dia: 21/12/09

ENCICLOPÈDIES

DIVERSOS AUTORS: Enciclopèdia Universal Catalana. Vol. 6. Barcelona, Planeta de Agostini, 1997.

DIVERSOS AUTORS: Enciclopèdia Catalana de L'Estudiant, Ciències biològiques. Vol. 3. Edicions Primera Plana, S.A. Barcelona, 1999.

DIVERSOS AUTORS: Programación de Formación de Padres, PFP. Vol. 6, Desarrollo del niño. Ediciones Océano- Éxito, S.A. Barcelona.

DIVERSOS AUTORS: Gran Enciclopèdia Interactiva. Vol. 8, Física, Astronomia i Astronàutica. Oceano Grupo Editorial, adaptada a la LOGSE. Barcelona.

DIVERSOS AUTORS: Gran Enciclopèdia Interactiva. Vol. 9, Química i Biologia. Oceano Grupo Editorial, adaptada a la LOGSE. Barcelona.

DIVERSOS AUTORS: Gran Enciclopèdia Interactiva. Vol. 13, El cos humà i Educació física i esports. Oceano Grupo Editorial, adaptada a la LOGSE. Barcelona.

LLIBRES

DIVERSOS AUTORS: *Optometría, manual de exámenes clínicos*. Edicions UPC.

DIVERSOS AUTORS: *Tecnología óptica. Lentes oftálmicas, diseño y adaptación*. Edicions UPC.

DIVERSOS AUTORS: *Biología 2 Batxillerat*. Editorial Ecir. València 2002.

DIVERSOS AUTORS: *Biología 2 Batxillerat*. Grup Promotor Santillana. Projecte La Casa del Saber. Barcelona, 2009.

DIVERSOS AUTORS: *Biología 1 Batxillerat*. Grup Promotor Santillana. Projecte La Casa del Saber. Barcelona, 2008.

DIVERSOS AUTORS: *Física 1 Batxillerat*. Mc Graw Hill. Mediterrània CAT. Madrid, 2008.

Consultor medico, PFP. Vol. 2, Centro / Erector. Oceano.

DICCIONARIS

Diccionari de la llengua catalana. Enciclopèdia Catalana S.A. Barcelona, 1982.

Diccionario de la Lengua Española. Real Academia Española. Vigésima segunda edición 2001.

Diccionari de la Llengua Catalana, DIEC.

Enciclopèdia Universal Catalana. Planeta De Agostini.