



## DISCROMATOPSIA: UMA ALTERAÇÃO GENÉTICA NEGLIGENCIADA

Dyschromatopsia: a neglected genetical alteration

Victória de Oliveira Santos

Rosiléia Marinho de Quadros

### RESUMO


A discromatopsia é um distúrbio genético sem cura que faz o paciente não enxergar determinado comprimento de onda ou que as confundam. O objetivo deste estudo foi conhecer a situação dos estudantes da rede municipal de educação em relação a discromatopsia congênita. A pesquisa foi realizada com estudantes do ensino fundamental de quatro escolas da rede municipal de educação da cidade de Lages, Santa Catarina. O teste presuntivo para avaliar a visão de cores dos estudantes foi pela edição simplificada e modificada do livro de Ishihara. Foram examinados através do teste presuntivo de Ishihara para discromatopsia 80 alunos, destes 42 meninas e 38 meninos. Em relação as idades 58,75% na faixa entre 9 a 10 anos e 32,50 % dos estudantes estavam na quinta série do ensino fundamental. O resultado do teste presuntivo de Ishihara, revelou que uma menina não conseguiu detectar o número da placa do número 74, sendo considerado na interpretação do teste como discromatopsia total e três meninos e uma menina apresentaram deficiência nas cores verde e vermelho o que caracteriza um tipo de discromatopsia

### ABSTRACT

Dyschromatopsia is an incurable genetic disorder that makes the patient unable to see certain light wavelengths or confusing them. The objective of this article was to understand the situation of the students in the municipal education network regarding congenital Dyschromatopsia. The research was performed with elementary school students from four different schools of the municipal education network in the city of Lages, Santa Catarina. The presumptive test is done to evaluate the perception of colors, it was done according the simplified and modified edition of the Ishihara book. There were examined according the presumptive test of Ishihara to Dyschromatopsia 80 students, among which 42 females and 38 males. Regarding their ages 58,75% were between 9 and 10 years and 32,50% of the students were in the fifth grade of elementary school. The final result of the Ishihara presumptive test revealed that one girl could not see the number 74 in the test plate, being considered according to the test interpretation total Dyschromatopsia and three boys and one girl showed some deficiency on the green and red colors, characterizing some type of Dyschromatopsia known as Deuteranopia. Even though there is a low presence of this disorder, educational policies are needed with a bigger concern regarding this issue, once it interferes in the process of teaching-learning of the students, it would be interesting if elementary school teachers were capable of identifying students with sight disorders in relation with colors and promote guidance measures in the schools. The early diagnostic of Dyschromatopsia could provide the children and their families advice concerning what they could do, and look for solutions relating how to work in schools with students and teaching activities.

**Key words:** Dyschromatopsia; Color blindness; Colors; Genetics.

<sup>1</sup>Laboratório de Pesquisa em Autismo e Neurodesenvolvimento, Programa de Pós-graduação em Ciências da Saúde, Universidade do Extremo Sul Catarinense - UNESC, Avenida Universitária, 1105, 88806-000, Criciúma, SC, Brasil.



conhecida por deuteranopia. Mesmo que no estudo tenha sido baixa a presença deste distúrbio, se fazem necessárias políticas educacionais com maior preocupação com este problema, uma vez que interfere no processo de ensino-aprendizagem dos alunos, o que seria importante que os professores do ensino fundamental fossem capacitados para identificar alunos com problemas de visão em relação a cores e promover medidas de orientação nas escolas. O diagnóstico precoce da discromatopsia pode proporcionar às crianças e familiares aconselhamento do que poderão fazer e buscar soluções de como trabalhar nas escolas com os alunos em relação as atividades pedagógicas.

**Palavras Chave:** Discromatopsia; Daltonismo; Cores; Genética.


## INTRODUÇÃO

O homem desde a sua essência tem fascínio pela visão das cores e pela exuberância da natureza colorida que os cerca, Isaac Newton demonstrou o mecanismo de cores através do fenômeno de absorção e reflexão da luminosidade para determinar o conceito de comprimento de ondas, este conceito veio através da observação do arco-íris até que um dia usando um prisma teve a constatação que o raio de luz solar a luz branca era composta por sete cores<sup>1</sup>. A identificação das cores é usada de forma rotineira e cotidiana em situações como o atravessar uma rua através da cor do semáforo, identificação de frutos em estado de maturação, cores do time de futebol preferido até uso de fios elétricos entre outras atividades<sup>2</sup>.

Discromatopsia é um termo usado para designar qualquer tipo de defeito de visão de cores, que popularmente é conhecido como daltonismo. As discromatopsias podem ser congênitas na qual é resultado de alterações genéticas, bem como também quaisquer alterações provenientes de doenças sistêmicas ou oculares<sup>3</sup>. No mundo acredita-se que 5% da população tenha discromatopsia, sendo que acometem 6% a 10 % dos homens e 0,4% a 0,7% das mulheres, este predomínio do sexo masculino se deve ao fato desta patologia ser provocada por um gene recessivo ligado ao cromossomo X<sup>4,5</sup>.

Os genes situados no cromossomo X são chamados de genes ligados ao sexo ou genes ligados ao cromossomo X. As discromatopsias só aparecem quando os alelos desses genes forem recessivos em dose dupla nas mulheres ou quando o homem possuir um alelo para o caráter recessivo<sup>6</sup>.

A discromatopsia é um distúrbio genético sem cura que faz o paciente não enxergar determinado comprimento de onda ou que as confundam. Estes comprimentos de ondas se



traduzem na visão das cores, mas com a utilização de lentes especiais buscam a correção da visão <sup>7, 8</sup>.


A forma adquirida é causada por várias doenças, incluindo doenças da retina e nervo óptico, como também algumas doenças sistêmicas como *diabetes mellitus*, hipertensão arterial e cirrose hepática, como uso de medicamentos como a base de cloroquina, antibióticos e quimioterápicos <sup>9,10</sup>.

A explicação satisfatória para a visão de cores é que a cor é uma propriedade do cérebro, que compara, em diferentes estágios de processamento, as refletâncias espectrais dos objetos de uma cena, sendo influenciada tanto pelos genes que expressam os fotopigmentos quanto por aspectos cognitivos que modulam a percepção. No que diz respeito à utilidade biológica da visão de cores é bem provável que as pressões ambientais tenham selecionado, ao longo dos anos, sistemas sensoriais adequados para a resolução dos problemas específicos destes ambientes <sup>11</sup>.

Para Harrison<sup>12</sup>, a visão de cores é um fenômeno complexo, que envolve células fotossensíveis especiais, os cones na retina humana. A explicação para as cores, pelas quais exergamos, tem como fundamento a teoria tricromática. Existem aproximadamente cinco milhões de cones e cada um contém um tipo específico de fotopsina que são responsáveis pelos pigmentos visuais com comprimento de onda e sensibilidade diferente: vermelho (560nm), verde (530nm) e azul (430nm).

A fotopsina é a proteína responsável por converter o sinal luminoso em sinal elétrico, conduzido pelo nervo óptico até o córtex cerebral, onde a visão cromática é analisada e interpretada. Cada fotopsina é sensível à luz com um comprimento de onda distinto, o mecanismo da visão de cores é tricromático, pois depende da habilidade de três tipos de cones, sendo que cada um contém um pigmento visual diferente: a opsina. O gene da opsina azul está localizado no cromossomo sete, enquanto que os genes das opsinas verde e vermelho estão localizados no cromossomo X<sup>13</sup>.

Os defeitos congênitos da visão cromática são resultado de alterações nos genes codificadores das fotopsinas e são divididos em: tricromatismo anômalo (quando uma das três fotopsinas tem seu espectro de absorção de luz deslocado para outro comprimento de onda), dicromatismo (quando há ausência de um dos tipos de fotopsinas) e monocromatismo (condição muito rara caracterizada pela presença de apenas uma das fotopsinas, normalmente a azul) <sup>14,3,15</sup>. O distúrbio se caracteriza pela dificuldade de diferenciação de tons de cores devido a uma irregularidade na percepção visual. Isso ocorre devido ao mau funcionamento




dos cones oculares, células foto receptoras da retina. Embora a patologia não tenha cura, geralmente de caráter hereditário, também pode ser adquirida, o que desta forma independe do sexo, devido a lesões, como ocorre em casos de glaucoma, desta forma tendo uma evolução com tratamento <sup>16</sup>.

A discromatopsia verdadeira é rara, na qual se traduz pela incapacidade das pessoas para ver todas as cores, as pessoas com visão acromática veem o mundo em tons preto, branco e cinza, esta condição afeta uma em cada 30 a 40 mil pessoas, normalmente o distúrbio ocorre de forma parcial <sup>17,18</sup>. A discromatopsia possui três tipos: deuteranopia, na qual a pessoa não consegue distinguir a cor verde, enxergando tonalidades da cor marrom, protanopia, onde ocorre a diminuição na percepção da tonalidade do vermelho e a tritanopia, onde ocorre a dificuldade em diferenciar o amarelo do azul <sup>8</sup>. De acordo com as alterações na percepção de cores, a discromatopsia pode ser leve, moderada ou severa, e os efeitos variam com a severidade e com o tipo, assim a classificação pode ser entre indivíduos tricromatas normais e anormais, dicromatas, e acromatas ou monocromatas <sup>19</sup>.

A suspeita da discromatopsia ocorre na infância, quando a criança está aprendendo das cores, entre dois e três anos de idade, fazer os testes é importante para a confirmação, bem como saber o seu tipo, além fazer com que com o diagnóstico mais precoce possibilite que a criança se sinta mais integrada na sala de aula, permitindo melhorias na aprendizagem e consequente sucesso na vida estudantil <sup>16</sup>.

O exame de fundo de olho não é capaz de denunciar quaisquer tipos de anormalidades nos olhos, por isso o diagnóstico para a discromatopsia pode ser feito por meio do conhecimento do histórico clínico e familiar do paciente ou, ainda, por meio de exames simples. O método mais conhecido, simples e de fácil compreensão para detectar deficiências na percepção das cores vermelha e verde é o Teste de Ishihara, desenvolvido pelo médico japonês Shinobu Ishihara em 1917, que consiste em estabelecer a capacidade em reconhecer figuras numa série de quadros formados por pequenos círculos coloridos de tons variados entre o verde e o laranja, formando números, letras ou desenhos identificáveis pela visão normal <sup>5, 20</sup>.

Para estudos epidemiológicos de uma população geral para discromatopsia hereditária, pode-se aplicar apenas o teste de Ishihara, já que neste teste há uma preponderância de mais de 99% de alterações vermelho-verde, porém para um diagnóstico mais com maior confiabilidade é recomendado a combinação de vários testes <sup>21</sup>.



No Brasil não se conhece a prevalência da discromatopsia, bem como não existe uma política pública de saúde ou de educação que aborde o tema<sup>8</sup>. Ocorre a necessidade de sensibilizar os professores sobre a percepção visual dos alunos sobre os objetos e material de aprendizagem, o que requer a existência de um planejamento e a preparação do observador para detectar este problema<sup>22</sup>.

O objetivo do estudo foi conhecer a situação dos estudantes da rede municipal de educação em relação a discromatopsia.

## **METODOLOGIA**

O estudo longitudinal de caráter observacional e descritivo foi realizado entre os meses de maio a dezembro de 2021 em quatro escolas de educação básica da cidade de Lages, Santa Catarina, Brasil.

O teste para avaliar a visão de cores nos estudantes do ensino fundamental (primeira a quinta série) foi através da edição simplificada e modificada do livro de Ishihara. Esse teste de caráter presuntivo permite detectar deficiências para a percepção de cores vermelho e verde, e a ausência de percepção de cores. O teste é constituído por lâminas ou pranchas pseudoisocromáticas. No estudo o teste foi realizado de forma individual, sendo usadas 10 lâminas (2, 3, 5, 6, 7, 8, 12, 29, 57 e 74). Cada lâmina é composta por um conjunto de discos de tamanhos que variam de um a três milímetros. Uma letra é formada dependendo da disposição, tonalidade, saturação e brilho dos discos. Antes do teste foram aplicados um questionário contendo as informações como conhecimento do distúrbio visual (discromatopsia) e enfermidades oculares (glaucoma congênito, estrabismo e catarata congênita).

Após a obtenção destes dados foi realizado o teste de visão de cores. O teste foi aplicado pelo mesmo examinador, em local bem iluminado. Cabe ressaltar para crianças que não conheciam os números mais elevadas ao seu conhecimento como por exemplo 74, foi solicitado as crianças falarem sobre os números em separado (7 e 4). Cada lâmina foi apresentada por um período de três a cinco segundos, a uma distância de cerca de 35 centímetros dos olhos dos estudantes, estes sem uso de óculos, quando necessário foi repetido o teste com uso de óculos, para os estudantes que demonstrassem alguma alteração ao exame.

O projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos da UNIPLAC parecer 3.825.887.

## RESULTADOS

Foram examinados através do teste presuntivo de Ishihara para discromatopsia 80 alunos, destes 42 meninas e 38 meninos. Em relação as idades 58,75% estavam na faixa entre 9 a 10 anos, como mostra a Tabela 1.

Tabela 1. Idades dos alunos das escolas examinados para o teste de Ishihara.

IDADES /ANOS	NÚMERO / %
7	16 (20,0)
8	16 (20,0)
9	25 (31,25)
10	22 (27,5)
11	01 (1,25)
<b>TOTAL</b>	<b>80 (100)</b>

Em relação ao nível de escolaridade, 32,50 % dos estudantes eram da quinta série do ensino fundamental, como representado na Figura 1.

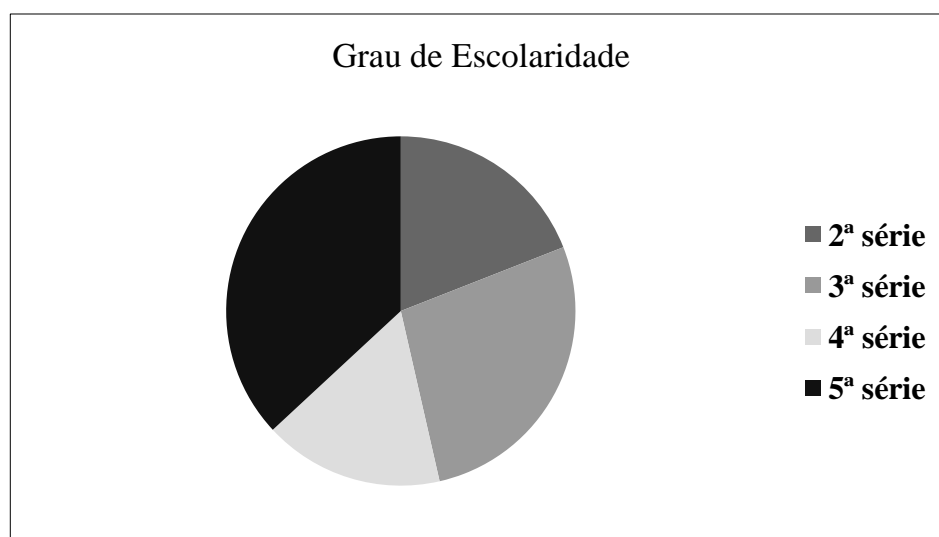



Figura 1. Grau de escolaridade dos alunos

Em relação ao uso de óculos, oito alunos estavam usando, destes seis meninas e dois meninos. Quando perguntados se eles apresentavam problemas visuais, três citaram ter estrabismo e dois deles além de estrabismo apresentavam glaucoma, um com miopia e



estigmatismo, alergia ocular, um aluno com perda da visão no olho esquerdo e outro com ambliopia que significa um desalinhamento dos olhos, porém não sendo um problema visual.

O resultado do teste presuntivo de Ishihara, revelou que uma menina não conseguiu detectar o número 74 da lâmina, sendo considerada na interpretação do teste com discromatopsia total. Em relação a mesma lâmina, três meninos e uma menina em vez de citarem 74 identificaram 21 que significa no teste que apresentam deficiência nas cores verde e vermelho o que caracteriza um tipo de discromatopsia conhecida por deuteranopia. As demais lâminas nenhuma alteração foi detectada.

Quando perguntado sobre o conhecimento de discromatopsia (daltonismo), 34,67% (26) alunos sabiam sobre a doença, também se algum familiar apresentava este distúrbio visual, nove deles citaram que o pai, irmãos, tio e prima.

Embora o teste de Ishihara seja um teste amplamente difundido e utilizado mundialmente é um teste quantitativo, elaborado para casos de discromatopsias congênicas e, por isso, não possui nenhum efeito para as discromatopsias adquiridas<sup>19</sup>. No estudo na qual a menina segundo a interpretação do teste apresenta discromatopsia total não comentou que seus pais ou familiares apresentavam anormalidade visual.

Para Melo; Galon; Fontanella<sup>7</sup>, independentemente da discromatopsia ser considerada ou não uma deficiência, existe a necessidade de adaptações que possam auxiliar as pessoas com o distúrbio de visão de cores.


Mesmo que no estudo tenha sido baixa a presença de escolares com discromatopsia, se faz necessária políticas educacionais com maior preocupação com este problema, uma vez que interfere no processo de ensino-aprendizagem dos alunos. Seria importante que os professores do ensino fundamental fossem capacitados para identificar alunos com problemas de visão em relação a cores e promover medidas de orientação nas Escolas. O diagnóstico precoce da discromatopsia pode proporcionar às crianças e familiares aconselhamento do que poderão fazer e buscar soluções de como trabalhar nas escolas com os alunos em relação as atividades pedagógicas

## REFERÊNCIAS

1. PEDROSA, I. **Da cor à cor inexistente**. Rio de Janeiro: Senac, 2014.
2. COLE, B. L. Assessment of inherited colour vision defects in clinical practice. **Clin Exp Optom.**, v. 90, n. 3, p. 157-175, 2007.

3. BRUNI, I. F.; CRUZ, A. A. V. sentido cromático: tipos de defeitos e testes de avaliação clínica. **Arq. Bras. Oftalmol.**, v. 69, n. 5, p. 766-775, 2006.
4. GORDON, N. Colour blindness. **Public Health**, v. 112, n. 2, p. 81-84, 1998.
5. MARTINS, G. M.; BORDABERRY, M. F.; CORRÊA, Z. M. S.; MÂNICA, M. B.; COSTA, J. C.; TELICHEVESKY N.; MARCON, I. M. Visão das cores em escolares: avaliação de um novo teste. **J. Pediatria**, v. 77, n. 4, p. 327-330, 2001.
6. UNONIUS, N; FARAH, M.E; SALLUM, J. Classificação diagnóstica dos portadores de doenças degenerativas de retina, integrantes dos grupos Retina São Paulo e Retina Vale do Paraíba. **Arq. Bras. Oftalmol.**, v. 66, n. 4, p. 443-448, 2003.
7. BERTULANI, C. A. **Luz e Cor: Projeto de Física a Distância**. 2009. Acesso disponível em: <<http://www.if.ufrj.br/teaching/LUZ/COR.html> em 17 de agosto de 2019.
8. MELO, D. G.; GALON, J. E. V.; FONTANELLA, B. J. B. Os “daltônicos” e suas dificuldades: condição negligenciada no Brasil? **Physis Revista de Saúde Coletiva**, v. 24, n. 4, p.1229-1253, 2014.
9. URBANO, L. C. V.; CARVALHO, D. G.; ARAÚJO, R. L. Discromatopsia adquirida na cirrose hepática. **Rev Bras Oftal.**, v. 41, n. 1, p. 76-80, 1982.
10. VU, B. L.; EASTERBROOK, B.; HAVIS, J. K. Detection of colour vision defects in chloroquine retinopathy. **Ophthalmology**, v. 106, n. 9, p. 1799-803, 1999.
11. PICCININ, M. R.M.; CUNHA, J. F.C.; ALMEIDA, H. P.; BACH, C. C.; DOSSA, A. C. G. G. O.; SILVA, R. F.; PESSOA, V. F. Baixa prevalência de discromatopsia, pela 4ª edição do teste pseudoisocromático HRR (Hardy, Rand e Rittler), da população indígena de etnia Terena da aldeia Lalima na região de Miranda: Mato Grosso do Sul. **Arq Bras Oftalmol**, v. 70, n. 2, p. 259-69, 2007.
12. HARRISON, T. R. **Medicina interna**. 15 ed. Rio de Janeiro: Mac Graw Hill, 2001.
13. NETTO, A. A.; NEUMAIER, R.; RODRIGUES, I. K.; ASTOLFI, M.; RITTA, R. A. S.; AGUIAR, U. Prevalência de Discromatopsia em estudantes de medicina da Universidade Federal de Santa Catarina. **Arq. Cat. Med.**, v.35, v.2, p. 41-46, 2006.
14. DEEB, S. S. The molecular basis of variation in human color vision. **Clin Genet**, v. 67, n. 5, p. 369-377, 2005.
15. JACOBS, G. H. Evolution of colour vision in mammals. **Philos Trans R Soc Lond B Biol Sci**, v. 364, n. 1531, p. 2957-2967, 2009.
16. CUNHA, A. K.; CRUZ, J> A.S. Inclusão pedagógico cultural – Daltonismo e o ensino de cores da educação infantil. **RPGE**, v.20, n.3, p. 729-738, 2016.
17. SACKS, O. **A ilha dos daltônicos**. São Paulo: Companhia das Letras, 1997.
18. URBANO, L.C.V. Discromatopsia: método de exames. **Arq. Bras Oftalmologia**. 1978; 41(5): 236-52.
19. FERNANDES, L.C.; URBANO, L.C.V.; LEÃO, N.N.R. Estudo comparativo dos testes de visão de cores em portadores de visão subnormal. **Arq Bras Oftalmol.**, v. 61, n. 5, p. 562-570, 1998.
20. VESPUCCI, K. M. **Daltônicos ao volante**. Disponível em: <[www.sinaldetransito.com.br](http://www.sinaldetransito.com.br)>. Acesso em 17 de agosto de 2019.



- 
21. FERNANDES, L. C.; URBANO, L. C. V. Efficiency of color vision tests in hereditary dyschromatopsia: case report. **Arq Bras Oftalmol.**, v.71, n. 4, p. 585-8, 2008.
  22. LUDKE, M.; ANDRÉ, M.E.D.A. **Pesquisa em Educação: abordagens qualitativas.** São Paulo: EPU, 1986.