

## **DALTONISMO: INFLUÊNCIA GENÉTICA E CONSEQUÊNCIAS**

*Thayene Oliveira Pinto - Acadêmica de Medicina pela UniRedentor <sup>1</sup>,*

*Vinícius Rodrigues Mendonça - Acadêmico de Medicina pela UniRedentor <sup>2</sup>,*

*Lavinia Lages Almeida - Acadêmica de Medicina pela UniRedentor <sup>3</sup>,*

*Daniel do Valle Rocha, Acadêmico de Medicina pela UniRedentor <sup>4</sup>,*

*Ludmilla Carvalho Rangel Resgala - Doutora em Biotecnologia pela RENORBIO/  
UFES <sup>5</sup>*

*thayeneoliveira2008@hotmail.com*

### **RESUMO**

O daltonismo ou discromatopsia congênita é a denominação do defeito genético que dificulta a distinção de cores, como verde e vermelho, sendo considerada uma herança recessiva ligada ao sexo (cromossomo X). O objetivo do presente trabalho foi discorrer sobre os aspectos genéticos relacionados ao daltonismo. A metodologia utilizada foi o desenvolvimento de uma pesquisa bibliográfica exploratória através de uma revisão sistêmica da literatura, sendo utilizados bases de dados online para encontrar estudos acerca do tema abordado. A partir da análise das obras teóricas, concluiu-se que o mecanismo de funcionamento do daltonismo está intimamente relacionado à influência do cromossomo X, sendo um problema que possui uma maior prevalência no sexo masculino e possui diversas manifestações.

**Palavras-chave:** Cromossomo X; Daltonismo; Genética.

---

## INTRODUÇÃO

As características dos indivíduos são provenientes da expressão de genes herdados pela combinação cromossômica dos progenitores, sendo importante destacar que somente o material genético (genótipo) não é suficiente para determinar todo fenótipo (características) de uma pessoa, pois alguns traços e doenças dependem da interação entre as informações contidas no DNA e os fatores ambientais.

Os problemas relacionados à sensibilidade cromática são divididos em dois grupos: os defeitos congênitos e os defeitos adquiridos. A deficiência congênita para visão de cores é conhecida como “daltonismo”, essa palavra é utilizada como sinônimo de discromatopsia (incapacidade de distinguir algumas cores), sendo uma homenagem ao cientista John Dalton, o qual foi o primeiro a estudar e compreender essa alteração genética (BRUNI e CRUZ, 2006).

O Daltonismo é caracterizado como uma dificuldade em distinguir alguns tons de verde e vermelho, sendo um tipo de herança recessiva ligada ao cromossomo X. Dessa forma, as mulheres (XX) necessitam de receber um par de alelos do gene recessivo para expressar o daltonismo, ao passo que os homens (XY) de apenas um único alelo no único cromossomo X. Sendo assim, o sexo masculino constitui-se o principal gênero afetado por esse problema de sensibilidade cromática (BRUNA, 2015, MOURA, 2019).

As discromatopsias congênitas, ocasionadas por alterações genéticas, possui uma maior incidência no sexo masculino e estima-se que, dentro da população geral, essa condição acomete entre 6% e 10% dos homens e 0,4% a 0,7% das mulheres (MELO, GALON e FONTANELLA, 2014).

Além das variações entre os gêneros, existem também disparidades na taxa de ocorrência do daltonismo entre os locais e raças, manifestando na seguinte proporção: no continente europeu os quadros de discromatopsia atingem 12% dos homens e 0,5% das mulheres. Na Austrália, aproximadamente 8% dos homens e 0,5% das mulheres. Entre os americanos 8% dos homens brancos e 4% dos homens negros; 1% das mulheres brancas

---

e 0,8% das mulheres negras. Já no cenário brasileiro, estima-se que o daltonismo afeta 10% dos homens e 1% das mulheres (VESPUCCI, 2009).

O objetivo deste trabalho é abordar o aspecto genético do daltonismo e como essa condição afeta a percepção de cores do indivíduo afetado em comparação com a visão normal.

## **METODOLOGIA**

O presente trabalho é uma pesquisa bibliográfica e exploratória, a qual utilizou-se de como metodologia uma revisão integrativa da literatura. Para o levantamento bibliográfico foram coletadas informações provenientes de artigos, estudos, sites, que foram encontrados em bancos de dados Medline, Scielo, Pubmed, Google, e Google Acadêmico, através da utilização de termos chave para busca: daltonismo, visão, cores, discromatopsia, discromopsia. As obras selecionadas foram artigos publicados entre 1990 e 2020, nos idiomas de português, espanhol e inglês.

A etapa de coleta de dados foi acompanhada de apontamentos feitos pela orientadora, nos quais foram elucidados conceitos, formas de desenvolver o artigo e auxílio para a pesquisa a elaboração do trabalho de forma clara e concisa.

## **RESULTADOS E DISCUSSÕES**

O Daltonismo, é um distúrbio hereditário e recessivo, que está ligado ao cromossomo X, na maioria dos casos. Dessa forma, por estar ligado ao cromossomo sexual X, essa condição afeta menos as mulheres uma vez que elas possuem dois cromossomos X, logo para que o daltonismo se manifeste é necessário que esses dois cromossomos tenham o gene recessivo para daltonismo. Entretanto, para que os homens manifestem a condição, é preciso apenas de um gene recessivo ligado a seu único cromossomo sexual X (BRUNA, 2015, MOURA, 2019).

Apesar de uma mulher apresentar o fenótipo normal, ou seja, conseguir diferenciar as cores, ela pode ou não, apresentar um cromossomo X que possua o gene recessivo pro daltonismo e, caso seja portadora, esse gene pode ser transmitido aos seus descendentes (BRUNA, 2015; MOURA, 2019).

Abaixo tem-se um resumo, em forma de tabela, do que foi supracitado e que especifica os genótipos e os fenótipos correspondentes a cada situação, em ambos os sexos:

QUADRO 01- Fenótipos e Genótipos do Daltonismo

<b>Sexo</b>	<b>Genótipo</b>	<b>Fenótipo</b>
<b>Feminino</b>	<b>X<sup>D</sup>X<sup>D</sup></b>	<b>Normal</b>
	<b>X<sup>D</sup>X<sup>d</sup></b>	<b>Normal</b>
	<b>X<sup>d</sup>X<sup>d</sup></b>	<b>Daltônica</b>
<b>Masculino</b>	<b>X<sup>D</sup>Y</b>	<b>Normal</b>
	<b>X<sup>d</sup>Y</b>	<b>Daltônico</b>

Fonte: Santos, ([s.d.]).

Vale destacar que existem diversas formas de manifestações do daltonismo. Protanopia, caracteriza-se por uma alteração do pigmento vermelho, seja uma diminuição ou então a sua ausência, ou, então, de ondas que possuem um longo comprimento. Dessa forma, ele enxerga apenas tons de abrangência bege, marrom, verde ou cinza ; Acromática caracteriza-se por enxergar, somente, os tons: branco, cinza e preto; Deuteranopia caracteriza-se por uma alteração no pigmento verde, seja uma diminuição ou sua ausência, ou, então, de ondas que possuem um médio comprimento. No caso da ausência, o indivíduo enxerga tons em marrom; Tritanopia caracteriza-se por uma alteração nos pigmentos azuis e o amarelo, ou, então, de ondas que possuem um curto comprimento.

Nesse caso, os pigmentos azul e amarelo, serão vistos pelo indivíduo por tons rosados (BRUNA, 2015; XAVIER, 2012; MOURA, 2019).



FIGURA 01 - Tipos de visão; A- Visão Normal; B- Visão com deuteranopia; C - Visão com tritanopia; D-Visão com protanopia.

Fonte: Neo Visão Oftalmologia ([s.d.]).

É importante destacar que dentre os quadros de daltonismos existem manifestações mais comuns, como a deuteranomalia, enquanto outras são muito raras, como a tritanopia/tritanomalia (BRUNI e CRUZ, 2006).

QUADRO 02- Prevalência dos tipos de defeitos congênitos na população masculina e feminina

Condição	Homens (%)	Mulheres (%)
Protanopia	1	0,02
Protanomalia	1,5	0,03
Deuteranopia	1	0,01
Deuteranomalia	5	0,40
Tritanopia/tritanomalia	Muito raras	Muito raras

Fonte: Bruni & Cruz (2006)

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

Percebe-se, portanto, que o Daltonismo, um distúrbio ligado ao cromossomo sexual X, tem maiores chances de afetar os homens do que as mulheres, devido ao fato dos homens possuírem apenas um cromossomo sexual X, sendo necessário que apenas esse único cromossomo tenha o gene recessivo, para que eles sejam daltônicos, enquanto que para que as mulheres possam apresentar esse transtorno de visão é preciso que seus dois cromossomos sexuais X, possuam o gene recessivo. Dessa forma, é visto que o fato de o daltonismo estar ligado ao cromossomo X, faz com que ele seja mais raro nas mulheres.

Além disso, percebe-se esse problema genético possui diversas manifestações, como protanopia (alteração no pigmento vermelho), deuteranopia (alteração no pigmento verde), tritanopia (alteração no pigmento azuis e amarelos) e acromática (o indivíduo consegue enxergar os tons de branco, preto e cinza).

## REFERÊNCIAS

BRUNA, Maria Helena Varella. **Doenças e Sintomas: Daltonismo**. Drauzio Varella, 2015. Disponível em: <<https://drauziovarella.uol.com.br/doencas-e-sintomas/daltonismo/>>. Acesso em 12 jun. 2020.

BRUNI, Lígia Fernanda; CRUZ, Antônio Augusto Velasco e. Sentido cromático: tipos de defeitos e testes de avaliação clínica. **Arq Bras Oftalmol**. v.69, n.5, 2006. Disponível em: <<https://www.scielo.br/pdf/abo/v69n5/a28v69n5.pdf>> Acesso em: 2 jun.2020.

MELO, Débora Gusmão; GALON, José Eduardo Vitorino; FONTANELLA, Bruno José Barcellos. Os "daltônicos" e suas dificuldades: condição negligenciada no Brasil?. **Physis: Revista de Saúde Coletiva**, v. 24, n. 4, p. 1229-1253, 2014.

MOURA, Marcello. **Detetive das Cores: Aplicativo para identificação e assimilação das cores para crianças daltônicas**. Universidade Federal do Rio de Janeiro, Centro de Letras e Artes, Escola de Belas Artes e Departamento de Comunicação Visual BAV, 2019. Disponível em: <<https://pantheon.ufrj.br/bitstream/11422/11058/1/MMoura.pdf>>. Acesso em: 12 jun. 2020.

NEO VISÃO OFTALMOLOGIA. **O que é Daltonismo?**. [s.d.]. Disponível em: <<http://www.neovisao.com/saude-ocular/daltonismo/>>. Acesso em: 6 de jun. de 2020.

SANTOS, Vanessa Sardinha dos. **Herança ligada ao sexo**. [s.d.]. e. Disponível em: <<https://alunosonline.uol.com.br/biologia/heranca-ligada-ao-sexo.html>>. Acesso em: 13 jun. 2020.

VESPUCCI, Katia Moherdau. Daltônicos ao volante. **Revista Trânsito da CET-SP**, p. 1-7, 2009.

XAVIER, Joaquim José. **PARECER CONSELHEIRO N° 010/2011:**

**DALTONISMO.** Conselho Regional de Medicina do Estado do Rio Grande do Sul, 2012. Disponível em:

<[http://www.portalmedico.org.br/pareceres/crmrs/pareceres/2011/10\\_2011.pdf](http://www.portalmedico.org.br/pareceres/crmrs/pareceres/2011/10_2011.pdf)>.

Acesso em: 12 jun .2020.