



UNIVERSIDADE DA BEIRA INTERIOR  
Ciências da Saúde

# **Prevalência das anomalias congénitas da visão das cores no concelho da Covilhã**

**Andreia Filipa Santos Oliveira**

Dissertação para obtenção do Grau de Mestre em  
**Optometria em Ciências da Visão**  
(2º ciclo de estudos)

Orientador: Prof. Doutor Vasco Miguel Nina de Almeida

**Covilhã, Outubro de 2015**



*A ti avô Quido...*

# Agradecimentos

Para esta fase da minha vida parti com a certeza de que muitas pessoas estavam ao meu lado e foram essas as pessoas que me deram a força necessária para terminar esta etapa que se iniciou à 5 anos atrás.

Aos meus pais pela oportunidade e pelo voto de confiança que me deu força para dar sempre o meu melhor. São o meu maior exemplo de vida e é esse exemplo que quero seguir tanto pessoal como profissionalmente.

À pessoa que mais me orgulho, a minha irmã, por todas as horas que disponibilizou para me ajudar nesta etapa.

Ao Henrique, que esteve presente em todos os momentos. Que toda a paciência, confiança e dedicação se mantenham sempre.

À minha avó pela proteção e pela forma tão característica de me compreender.

Ao meu afilhado por todas as provas de carinho.

A todos os meus amigos de infância que mesmo distantes nunca se esqueceram de mim, principalmente à Aninhas e à Rita.

Ao Rafael Sarmiento, ao João Alves, à Rita Alexandre e à Rafaela Prata que são sem dúvida amigos da faculdade que levo para a vida.

À Marta e à Cláudia por toda a ajuda prestada na recolha de dados do projeto.

A todos os professores que estiveram presentes e me transmitiram os conhecimentos necessários para concluir este percurso.

Ao meu orientados, Professor Vasco Almeida, por toda a ajuda e disponibilidade.

# Resumo

**Introdução:** As anomalias congénitas da visão das cores têm uma prevalência de 8,55% na população. Assim sendo o objetivo principal do estudo é verificar a prevalência deste tipo de anomalias no concelho da Covilhã.

**Métodos:** Uma amostra de 329 observadores (153 rapazes e 176 raparigas), com uma média de idade de  $15,33 \pm 2,27$ , foi submetida às placas pseudoisocromáticas de Ishihara. Quando se verificava uma suspeita de anomalia o observador fazia o despiste no anomaloscópio *Oculus Heidelberg Multi-Color* através do teste manual, segundo a equação de *Rayleigh*. Os encarregados de educação dos observadores incluídos na amostra observada receberam um inquérito antes dos observadores serem examinados.

**Resultados:** Dos 261 inquéritos respondidos, 32,18% dos Encarregados de Educação revelaram que não tinham conhecimento da existência de anomalias congénitas da visão das cores. As placas pseudoisocromáticas de Ishihara revelaram uma suspeita de sete anómalos do género masculino. Através do anomaloscópio essa suspeita foi confirmada e qualificaram-se da seguinte forma: quatro eram deuteranómalos (2,61%), dois protanópes (1,31%) e um protanómalo (0,66%). Comparando o diagnóstico com os inquéritos verificou-se que 57% dos Encarregados de Educação desconhece a existência da anomalia da visão das cores dos seus filhos.

**Conclusão:** Para a população caucasiana verifica-se que a prevalência das anomalias congénitas da visão das cores no concelho da Covilhã é inferior à descrita na bibliografia.

## Palavras-chave

Retina, cones, hereditariedade, anomalias congénitas da visão das cores, placas pseudoisocromáticas de Ishihara, anomaloscópio

# Abstract

**Introduction:** Congenital color vision deficiencies have a prevalence of 8.55% in the population. Therefore the main objective of the study is to determine the prevalence of such abnormalities in the municipality of Covilhã.

**Methods:** A sample of 329 observers (153 boys and 176 girls) from an average age of  $15.33 \pm 2.27$ , was subjected to Ishihara pseudoisochromatic plates. When checking a suspicious anomaly the observer was screening in anomaloscope Oculus Heidelberg Multi-Color through manual testing, according to the equation of Rayleigh. The caregivers of the observers observed in the sample received a survey before the observers' examination.

**Results:** From the 261 answered the surveys, 32.18% of caregivers revealed that they were not aware of the existence of congenital color vision deficiencies. The Ishihara pseudoisochromatic plates revealed a suspicion of seven abnormal males. By anomaloscope this suspicion was confirmed and qualified that four were deuteranomalous (2.61%), two protanope (1.31 %) and one protanomalous (0.66 %). From the diagnosed observers only two knew they were abnormal. Comparing the diagnosis with the surveys was found that 57% of the caregivers unknow the existence of color vision deficiency of their children.

**Conclusion:** Considering the Caucasian population it is found that the prevalence of congenital color vision deficiencies of the municipality of Covilhã is lower than that reported in the literature.

## Keywords

Retina, cones, heredity, congenital color vision defects, Ishihara pseudoisochromatic plates, anomaloscope

# Índice

Lista de Figuras.....	ix
Lista de Tabelas.....	xi
Lista de Acrónimos.....	xii
Capítulo 1: Processamento da Visão das Cores.....	3
1.1 Mecanismos na retina.....	3
1.1.1 Células fotorrecetoras.....	5
1.1.2 Células horizontais, bipolares, amácrinas e ganglionares.....	7
1.2 Mecanismos pós-retina.....	8
Capítulo 2: Visão das Cores.....	10
2.1 Anomalias Congénitas.....	11
2.1.1 Tricromatas anómalos.....	12
2.1.2. Dicromatas.....	13
2.1.3. Monocromatas.....	14
2.2 Hereditariedade.....	14
2.2.1 Mães Tetracromatas.....	16
Capítulo 3: Testes da visão das cores.....	18
3.1. Testes de placas pseudoisocromáticas.....	18
3.1.1 Placas pseudoisocromáticas de Ishihara.....	18
3.2. Testes de arranjo ou ordenação.....	20
3.2.1 Teste dicótomio D15 de Farnsworth.....	20
3.2.2. Teste D15 desaturado.....	21
3.3. Testes de harmonização ou equalização.....	21
3.3.1 City University.....	21
3.3.2 Anomaloscópio.....	22
3.4. Testes de nomeação.....	24
Capítulo 4: Metodologia.....	25
4.1 Amostra.....	25
4.2 Procedimento.....	26
4.2.1 Olho diretor.....	26
4.2.2 Placas Pseudoisocromáticas de Ishihara.....	26
4.2.3 Anomaloscópio.....	28
4.3 Condições de iluminação, temperatura e humidade.....	29
Capítulo 5: Análise de Resultados e Discussão.....	31
5.1 Inquérito.....	31

5.2	Placas pseudoisocromáticas de Ishihara .....	32
5.3	Anomaloscópio <i>Oculus HMC</i> .....	32
5.3.1	Grupo controlo .....	32
5.3.2	Grupo suspeito de anomalia .....	33
5.3.3	Comparação dos valores do olho esquerdo e do olho direito para observadores anómalos .....	38
5.3.4	Anomalia conhecida pelo observador .....	38
5.3.5	Hereditariedade .....	39
	Capítulo 6: Conclusões .....	41
	Bibliografia .....	43
	ANEXOS .....	45
	ANEXO I .....	46
	ANEXO II .....	48
	ANEXO III .....	50
	ANEXO IV .....	54

# Lista de Figuras

Figura 1.1: Organização esquemática das camadas celulares da retina.

Figura 1.2: Gráfico da distribuição dos bastonetes e dos cones -M e -L na retina.

Figura 1.3: Gráfico da função do espectro de sensibilidade fotópico e escotópico.

Figura 1.4: Gráfico da aproximação do espectro de absorção dos fotopigmentos dos cones -S, -M e -L.

Figura 2.1: Gráfico do espectro da visão das cores.

Figura 2.2: Gráficos simplificados do espectro de absorção dos tricromatas anómalos congénitos (deuteranómalo e protanómalo).

Figura 2.3: Gráfico representativo da função de saturação da deuteranopia e protanopia em comparação com o tricromata normal.

Figura 2.4: Exemplos de transmissão do emparelhamento dos cromossomas X - anomalias verde-vermelho transmitidas dos progenitores para os descendentes.

Figura 3.1: Placa pseudoisocromática de Ishihara de introdução ou demonstração.

Figura 3.2: Diagrama de diagnóstico utilizado no teste dicótomo D15 de Farnsworth.

Figura 3.3: Campo bipartido baseado na equação de Rayleigh.

Figura 3.4: Anomaloscópio *Oculus* HMC.

Figura 3.5: Representação das ACVC no programa computacional do anomaloscópio.

Figura 4.1: Representação esquemática do procedimento para a obtenção do olho dominante.

Figura 4.2 Representação esquemática das condições ergonómicas adotadas para o teste das placas pseudoisocromáticas de Ishihara.

Figura 5.1: Gráfico dos valores médio de luz mista e de luz de comparação para o grupo controlo.

Figura 5.2: Gráfico com os valores médios de luz de comparação para os observadores suspeitos de anomalia.

Figura 5.3: Gráfico dos valores médios de luz mista para os observadores suspeitos de anomalia.

Figura 5.4: Gráfico dos grupos de anómalos com respectivas médias de luz mista e luz de comparação.

# Lista de Tabelas

Tabela 2.1: Diferenças clínicas entre anomalias congénitas e adquiridas.

Tabela 2.2: Prevalência das ACVC na população caucasiana.

Tabela 4.1: Descrição da amostra.

Tabela 4.2: Representação da categoria de cada placa pseudoisocromática de Ishihara e respetiva resposta dada pelo observador normal e pelo observador anómalo.

Tabela 4.3: Registo de temperatura e humidade da sala.

Tabela 5.1: Respostas dos EE à pergunta 3, consoante o código de identificação de cada aluno.

Tabela 5.2: Resultados obtidos no anomaloscópio para o grupo controlo.

Tabela 5.3: Resultados obtidos no anomaloscópio para o grupo suspeito de anomalia.

Tabela 5.4: Resultados médios obtidos no anomaloscópio para o grupo suspeito de anomalia.

Tabela 5.5: Valores de luz mista, luz de comparação e quociente de anomalia para os dois olhos de cada observador.

Tabela 5.6: Resultados obtidos na pergunta 2 e 3 por género e considerando a anomalia relacionada.

# Lista de Acrónimos

nm : nanómetros

AV: acuidade visual

S: *short*

$\Lambda$ : comprimento de onda

M: *middle*

L: *large*

CGL: corpo geniculado lateral

AVC: anomalia da visão das cores

ACVC: anomalias congénitas da visão das cores

%: Percentagem

HMC: *Heidelberg Multi-Color*

DGE: Direção Geral da Educação

EE: Encarregado de Educação

DP: Desvio padrão

K: Kelvin

°C: graus celsius

$\infty$  : Infinito

OD: olho direito

OE: olho esquerdo

# Introdução

A cor é um fenómeno físico e psicofísico de extrema importância na linguagem visual. A percepção da cor é essencial para a visão humana, uma vez que facilita o reconhecimento dos objetos bem como enriquece a memória visual e a percepção do mundo. Este atributo visual é fundamental em muitas profissões pelo que é de todo o interesse o diagnóstico do tipo de anomalia da visão das cores na população em geral e nas crianças em particular.

O processamento da visão das cores começa com a absorção da luz pelos cones da retina e a partir daí os sinais que transportam a informação da cor são transmitidos desde o núcleo geniculado lateral até ao córtex visual primário (V1), sendo nesta área cortical que ocorre o reconhecimento e o processamento da informação visual relativa a objetos estáticos e em movimento. Em seguida a informação relativa à cor é processada na segunda área visual (V2), onde ocorre uma resposta a estímulos simples, e ainda na área V4 que processa informação relativa à forma e a cor.

A visão cromática é desenvolvida nos recém-nascidos a partir dos dois meses de idade e fica totalmente desenvolvida por volta dos três anos de idade. No entanto, nem sempre se verifica este processo devido à existência de anomalias da visão das cores. Estas anomalias podem ser congénitas ou adquiridas, sendo que as últimas estão associadas a fatores não hereditários.

Nas anomalias congénitas da visão das cores, objetivo principal do estudo, ambos os olhos são igualmente afetados e predominam as anomalias sobre o eixo verde-vermelho, existindo uma maior prevalência nos homens do que nas mulheres (8% e 0,4%, respetivamente). São anomalias visuais que muitas vezes passam despercebidas aos alunos, pais e professores, porque o campo visual da criança mantém-se inalterado. Como esta anomalia está ligada ao cromossoma X as mães são portadoras da mutação e pensa-se que podem discriminar estímulos espectrais que são indistinguíveis aos observadores normais. Estima-se que 15% das mulheres são portadoras, no entanto perceber a capacidade de discriminação destas mães é ainda hoje uma questão em aberto.

O estudo pretende verificar a prevalência das anomalias congénitas. Como não é conhecida a realidade sobre esta temática no concelho da Covilhã a amostra é composta por crianças desde o 7º ao 12º ano de escolaridade, da Escola Secundária Quinta das Palmeiras. Todos os dados recolhidos durante a avaliação são processados utilizando exclusivamente um código de identificação. Desta forma fica garantido a confidencialidade da informação pessoal e o acesso por parte do grupo de investigadores do projeto. Os dados foram recolhidos até final do ano letivo 2014/2015 e usados exclusivamente para este estudo pelo que a sua utilização será de carácter pontual.

Para a realização do projeto aplicaram-se dois tipos de testes. O teste das placas pseudoisocromáticas de Ishihara, ao qual foram submetidos todos os observadores em estudo. O teste do Anomaloscópio *Oculus Heidelberg Multi-Color*, ao qual foram submetidos apenas os observadores suscetíveis de anomalia.

# Capítulo 1: Processamento da Visão das Cores

A cor, através da comunicação visual, exerce três ações sobre o observador que passam por “impressionar” a retina, provocar uma reação e construir uma linguagem própria de comunicação de uma ideia.

A retina é uma estrutura neuronal complexa que, ativamente analisa a imagem que foca (1). Esta contém células fotorreceptoras - cones e bastonetes - que convertem a luz em impulsos elétricos. No entanto, outras células, bipolares e ganglionares, fazem a recolha destes impulsos (2). Deste modo, a imagem é enviada ao córtex visual sob a forma de um sinal elétrico, porém não é uma representação exata da imagem obtida, pois parte da informação é destacada e outra é desprezada (1).

O sistema visual humano é descodificado para que a visão binocular da metade direita do campo visual atinja o hemisfério esquerdo e a informação binocular da metade esquerda do campo visual atinja o hemisfério direito (3).

## 1.1 Mecanismos na retina

A retina situa-se na túnica interna do globo ocular e é formada por duas porções: a retina neurosensorial, mais anterior, e a retina não sensitiva ou cega, localizada mais posteriormente.

A retina não sensitiva é composta por uma camada de células pigmentares - epitélio pigmentar da retina (EPR) - que não responde à radiação nem participa na codificação visual, mas absorve os fotões que não são absorvidos pelos fotorreceptores, reduzindo a dispersão da luz no interior do globo ocular. (1)

A retina neurosensorial é formada por nove camadas: camada dos fotorreceptores, membrana limitante externa, camada nuclear externa, camada plexiforme externa, camada nuclear interna, camada plexiforme interna, camada das células ganglionares, camada das fibras nervosas e membrana limitante interna.

Tal como representado na figura 1.1, a camada dos fotorreceptores localiza-se no interior do EPR. A membrana limitante externa separa os segmentos internos dos fotorreceptores do seu núcleo, sendo a camada nuclear externa formada pelos núcleos dos fotorreceptores. As primeiras sinapses que ocorrem na retina processam-se na camada plexiforme externa, que consiste nas dendrites das células bipolares e horizontais e nas terminações sinápticas dos fotorreceptores.

No interior desta camada localiza-se a camada nuclear interna, que é composta pelos corpos celulares das células bipolares, horizontais e amácrinas. A segunda fase sináptica ocorre na camada plexiforme interna onde se estabelecem sinapses entre as células bipolares, amácrinas e ganglionares. A camada das células ganglionares compreende as três maiores classes de neurónios - células ganglionares *midget*, biestratificadas e *parasol*. Os axónios das células ganglionares constituem a camada das fibras nervosas. A camada mais interna da retina designa-se de membrana limitante interna, que atua como uma interface entre a retina e o humor vítreo. (1)

Na retina neurosensorial os sinais elétricos são convertidos em impulsos nervosos que integram um circuito envolvido por inúmeras células. A transmissão da informação dá-se segundo uma via vertical, onde estão envolvidos os fotorreceptores, as células bipolares e as células ganglionares, e por uma via transversal, com ação das células horizontais e das células amácrinas. A transformação do sinal, que ocorre por processos bioquímicos, designa-se fototransdução. Este processo consiste na alteração da permeabilidade das membranas dos fotorreceptores e das células adjacentes, levando à condução do sinal, através de sinapses, desde as várias camadas retinianas até às fibras nervosas e, conseqüentemente, até ao nervo ótico. (3)

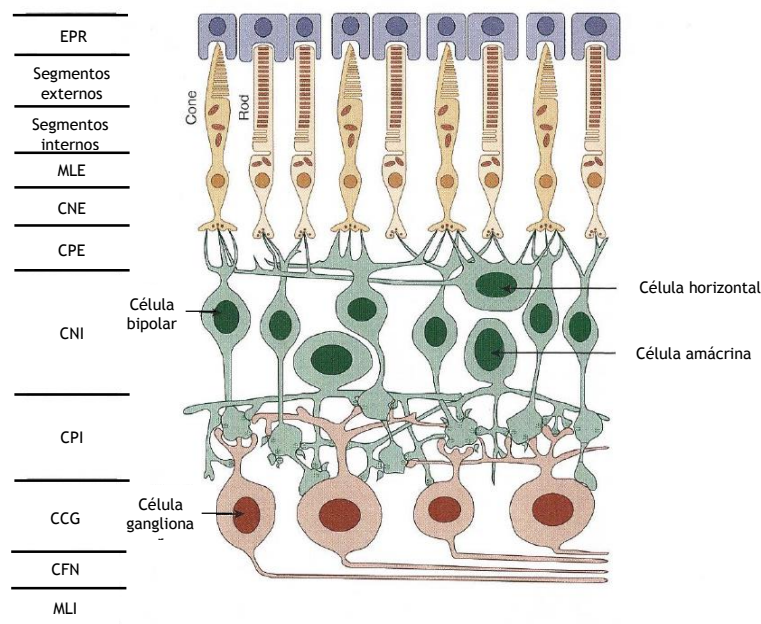


Figura 1.1: Organização esquemática das camadas celulares da retina. Iniciando na camada anterior e progredindo para a camada posterior, a retina é composta por epitélio pigmentar da retina (EPR); segmentos externos dos fotorreceptores; segmentos internos dos fotorreceptores; membrana limitante externa (MLE); camada nuclear externa (CNE); camada plexiforme externa (CPE); camada nuclear interna (CNI); camada plexiforme interna (CPI); camada das células ganglionares (CCG); camada das fibras nervosas (CFN) e membrana limitante interna (MLI). Adaptado de: (1).

### 1.1.1 Células fotorreceptoras

A camada das células fotorreceptoras é formada por dois tipos de células, os bastonetes e os cones, estando a sua distribuição retiniana exibida na figura 1.2.

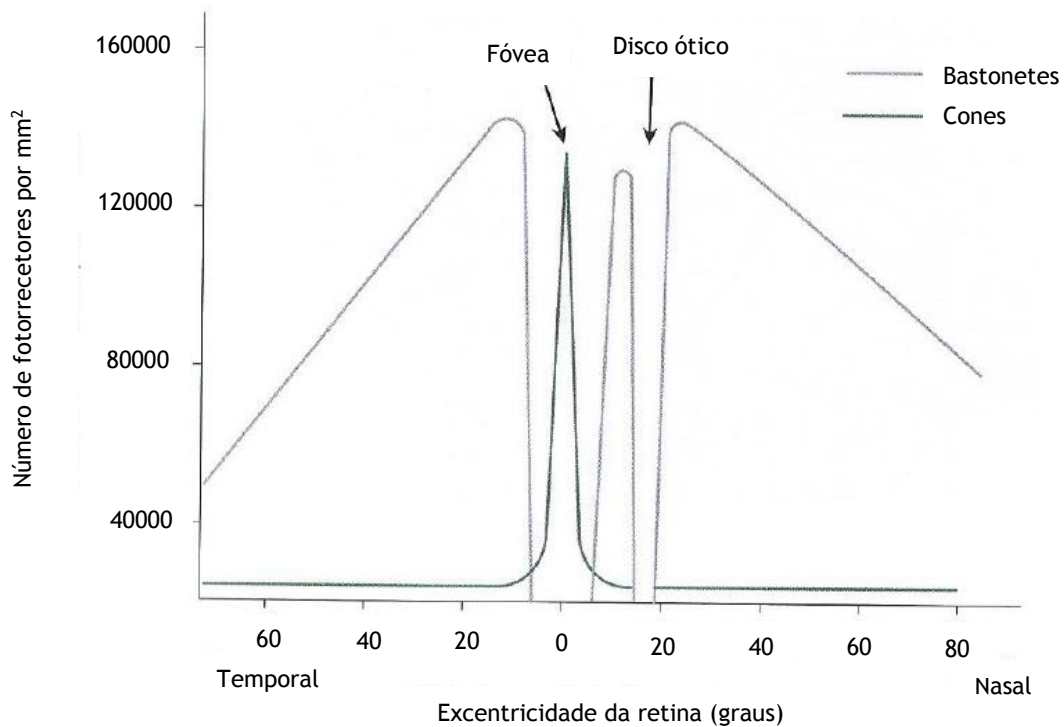


Figura 1.2: Gráfico da distribuição dos bastonetes e dos cones -M e -L na retina. Adaptado de: (1).

Os bastonetes são as células fotorreceptoras mais numerosas, cerca de 120 milhões em cada olho. Estas células permitem a percepção do objeto sem grande detalhe e são compostas por um pigmento sensível à luz - rodopsina. A rodopsina absorve radiação na zona central do espectro visível (azul-verde) e tem o seu máximo de absorção na onda dos 507 nanómetros (nm). (1) Mesmo quando pequenas quantidades de luz incidem nos bastonetes a rodopsina decompõe-se nos seus componentes, a opsina (proteína) e o retinal (derivado da vitamina A), dando início ao impulso nervoso. Este impulso dirige-se para as células bipolares e, em seguida, para as células amácrinas A II ou, por outro lado, segue diretamente para as células ganglionares, através das células bipolares-cone (3). Num estado de adaptação total ao escuro cada molécula de rodopsina é capaz de absorver um fóton, o que permite a visão escotópica (visão noturna), atingindo o seu pico de absorção aos 507 nm tal como mostra o gráfico da figura 1.3 (4).

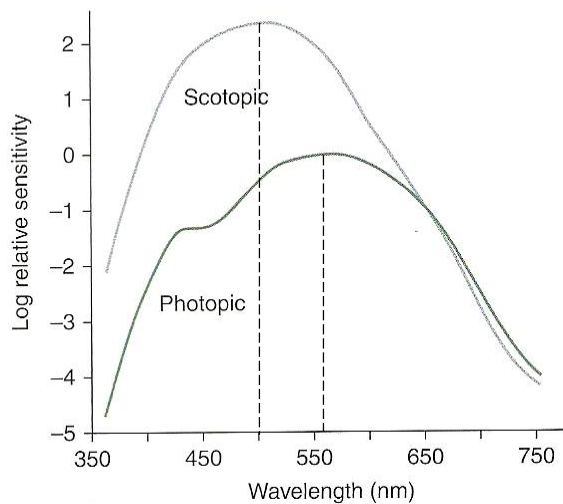


Figura 1.3: Gráfico da função do espectro de sensibilidade fotópica e escotópica. Adaptado de: (1).

O outro tipo de células são os cones que se encontram na região central da retina conhecida por fóvea. A concentração dos cones é maior nos dez primeiros graus da fóvea e, a partir daí, essa concentração vai diminuindo, provocando um aumento da quantidade de bastonetes entre os dez e os vinte graus (5, 6).

Cada olho possui, aproximadamente, 6 milhões de cones que nos permitem ver sob condições de alta luminosidade - visão fotópica. Os cones são responsáveis pela visão das cores e pela acuidade visual (AV), permitindo a visão detalhada dos objetos. Cada cone, na fóvea, está ligado a uma célula bipolar e esta a uma célula ganglionar. Ao contrário dos bastonetes existem três tipos de cones com diferentes sensibilidades espectrais, os S (*short* comprimento de onda ( $\lambda$ ) - máximo a 430 nm), os M (*middle*  $\lambda$  - máximo a 530 nm) e os L (*large*  $\lambda$  - máximo a 560 nm) (7). Falaremos desta sensibilidade diferenciada mais à frente, aquando da visão cromática. Cada cone contém um fotopigmento específico, os cones -S o cianopigmento, os cones -M o cloropigmento e os cones -L o eritopigmento. A curva de sensibilidade espectral fotópica é representada, na figura 1.4, através da adição do espectro de absorção dos cones -M e -L (1). Pensa-se que os cones -S contribuem pouco ou nada para essa sensibilidade espectral (8). Segundo Wald e de acordo com o gráfico da figura 1.3, o pico de absorção da curva de sensibilidade espectral fotópica é na região dos 555 nm (9).

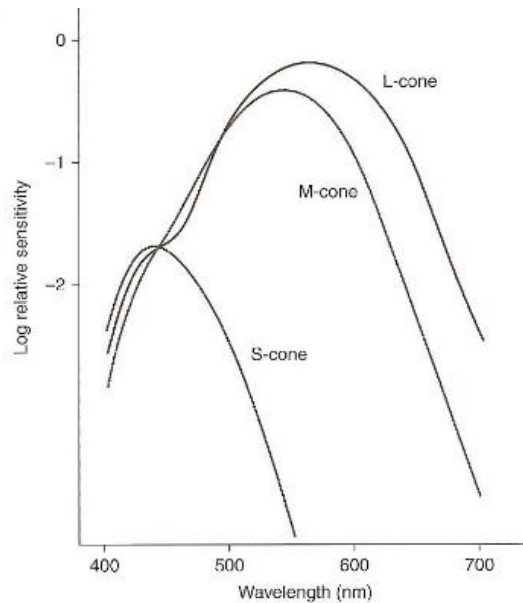


Figura 1.4: Gráfico da aproximação do espectro de absorção dos fotopigmentos dos cones -S, -M e -L. De: (1).

### 1.1.2 Células horizontais, bipolares, amácrinas e ganglionares

Os cones conectam-se a uma rede complexa de células pós-sinápticas na retina, enquanto os bastonetes conectam com a retina de uma forma mais simples.

Os axónios das células horizontais dirigem-se transversalmente ao longo da retina. Estas células, por intermédio da fenda sináptica, mantêm contacto com inúmeros fotorreceptores que as estimulam, reduzindo a influência destes nas células bipolares - inibição lateral. No entanto, existem fotorreceptores que não mantêm contacto direto com as células horizontais e transmitem a sua resposta diretamente para as células bipolares, segundo uma resposta vertical.

As células bipolares subdividem-se em células bipolar-cones e células bipolar-bastonetes. As células bipolar-cones conectam com 1 a 10 cones e podem conter dois tipos de campos recetivos, o *ON* e o *OFF*, que estabelecem ligações com as células ganglionares. Ambos os campos são constituídos por uma zona central e outra periférica, sendo que a luz que atinge a região central inibe (células bipolar-cones *OFF*) ou excita (células bipolar-cones *ON*) a célula e a luz que atinge a região periférica produz o efeito contrário. As células bipolar-bastonetes conectam com 30 a 50 bastonetes e apenas têm uma resposta *ON*, estabelecendo ligação com as células amácrinas do tipo A II. Este tipo de células estabelece ligação com as células bipolar-cones.

Uma outra classe de células da retina são as células amácrinas que criam inúmeros contactos com células bipolares, com outras células amácrinas e com células ganglionares. Este tipo de células produzem o maior número de sinapses com as células ganglionares.

As células ganglionares promovem a saída do sinal da retina pelos seus axónios, originando o nervo ótico. Elas podem ser classificadas em quatro tipos: as bplexiformes, as biestratificadas, as *midget* e as *parasol*. As células ganglionares bplexiformes são as únicas que mantêm contacto direto com os fotorreceptores. A classe menos numerosa das células ganglionares, as biestratificadas, respondem apenas a elevados níveis de luminosidade, não tendo oponência espacial, mas mostrando oponência espectral na zona do azul-amarelo. Por outro lado, as células *midget* são as células mais numerosas e respondem também a altos níveis de luminosidade, mostrando oponência espacial e espectral na zona do verde-vermelho. Por fim, as células *parasol* são a única classe de células ganglionares que respondem ativamente a baixos níveis de luminosidade, tendo oponência espacial mas não espectral. (3)

## 1.2 Mecanismos pós-retina

Os axónios das células ganglionares formam feixes que convergem para o disco ótico, dando origem ao nervo ótico (segundo par craniano) (1).

O disco ótico é composto por uma cavidade central - “escavação” - onde ocorre a segregação do nervo ótico para o exterior do globo ocular, penetrando no crânio pelo canal ótico e atingindo o quiasma ótico.

No quiasma ótico existe uma decussação parcial das fibras nervosas da retina, sendo que as nasais cruzam - fibras contralaterais - e as temporais não cruzam - fibras ipsilaterais. O trato ótico situa-se desde o quiasma ótico até ao corpo geniculado lateral (CGL). Assim, as fibras que constituem a parte esquerda do trato ótico contêm informação derivada do campo visual esquerdo de cada olho e vice-versa. (3)

O CGL é composto por três regiões distintas. As duas camadas ventrais, magnocelulares, são constituídas por neurónios de grandes dimensões - magno ou células-M. As quatro camadas dorsais, parvocelulares, consistem em neurónios mais pequenos designados de parvo ou células-P. Entre estas camadas principais existe a camada interlaminar composta por neurónios konio (células-k) ou interlaminares, de dimensões ainda mais reduzidas. (10) As três maiores classes de células ganglionares - *midget*, *parasol* e biestratificada - formam sinapses nas diferentes células das camadas do CGL, projetando-se para as camadas parvocelular, magnocelular e interlaminar, respetivamente. As células pertencentes às camadas do CGL respondem a

diferentes níveis de sensibilidade visual. As células-P recebem a entrada de cones -M e -L, respondendo à oposição de cor verde-vermelho. Em comparação, as células-M são majoritariamente monocromáticas e sensíveis aos movimentos rápidos. As células-K respondem a contrastes cromáticos azul-amarelo. (11)

O córtex visual situa-se no lobo occipital e divide-se em hemisfério direito e esquerdo. Ambos os hemisférios subdividem-se em diferentes áreas corticais. A localização da área cortical V1 corresponde à região de *Brodmann 17* e área cortical V2 corresponde às regiões de *Brodmann 18* e *19* (12). A informação proveniente do CGL dirige-se para a área V1 onde existe o reconhecimento de padrões e o processamento da informação visual relativa a objetos estáticos e em movimento. Anatômica e funcionalmente, esta área tem um mapeamento retinotópico<sup>1</sup> muito bem definido, uma vez que os neurónios presentes têm propriedades de resposta neuronal diferentes consoante as orientações visuais, espaciais e o reconhecimento das cores. De seguida, a informação é encaminhada para a área V2, que também responde a estímulos simples como a orientação espacial, o movimento e a cor. No entanto, esta área ajusta a resposta neuronal através de processos mais específicos, como a identificação do relevo dos objetos.

Os sinais de cor transportados por células das áreas V1 e V2 são transmitidos a áreas posteriores onde, presumivelmente, a perceção da cor é elaborada. Os axónios das células V2 são projetados para as células da área cortical V4 e, ainda, para as células da área temporal, que são responsáveis pela análise dos movimentos. Alguns neurónios V4 respondem melhor a alguns  $\lambda$  do que outros, o que mostra que estão associados à visão das cores. As suas dendrites são mais densas em comparação com as das células V1, o que também sugere que os neurónios V4 estejam envolvidos na elaboração da constância da cor. Os neurónios da área V4 respondem a estímulos tendenciosos da cor, porém também são seletivos a outros atributos desse mesmo estímulo, como por exemplo a orientação, refletindo que esta área não é limitada para a cor. (11)

Todos os processos descritos anteriormente são executados a uma velocidade quase instantânea, permitindo uma visão dos acontecimentos em tempo quase real.

---

<sup>1</sup> A retinotopia é o método de mapear o córtex cerebral com dados funcionais de ressonância magnética. Esta permite descrever e fazer corresponder a resposta neuronal de uma determinada região do córtex ao estímulo visual que recebe de uma região do campo visual.

## Capítulo 2: Visão das Cores

A visão das cores é a capacidade de distinguir luzes com diferentes composições espectrais e depende da comparação dos sinais provenientes dos cones com sensibilidade espectral variável, estando relacionada com três fatores - tonalidade, saturação e brilho (3). Desta forma e de acordo com a figura 2.1, os três tipos de cones têm diferentes  $\lambda$  para discriminar as cores que o olho humano é capaz de captar, daí que os cones -S estejam relacionados com a percepção da cor azul, os cones -M com a percepção da cor verde e os cones -L com a percepção da cor vermelha.

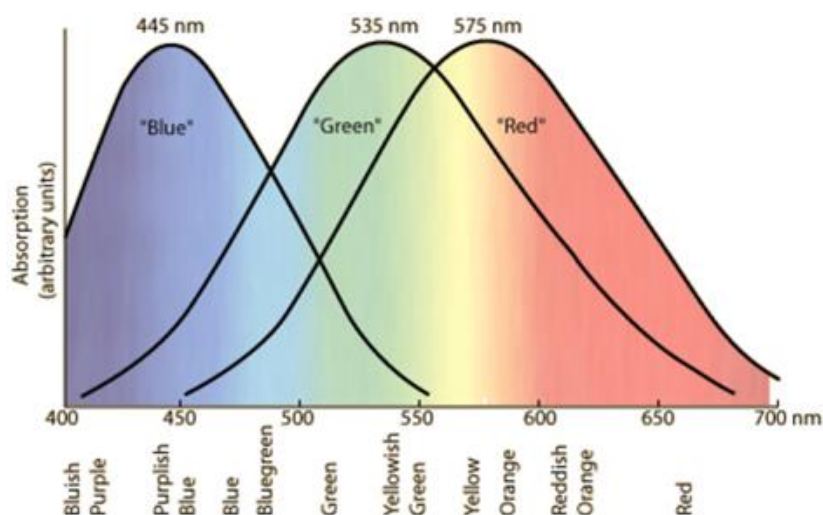


Figura 2.1: Gráfico do espectro da visão das cores. De: (12).

Em 1802, Thomas Young propõe a teoria tricromática, onde mostra que o olho humano é composto por três tipos de cones sensíveis à luz verde, vermelha e azul (13). Mais tarde, Ewald Hering defende a teoria da oponência das cores, que sugere a existência de três canais de cores oponentes (verde-vermelho, azul-amarelo e branco-preto<sup>2</sup>) (14). A combinação de ambas as teorias tornou-se a base para o conhecimento da visão das cores.

Dos três canais, um destina-se à luminância (branco-preto) - canal acromático - e os outros dois à oponência da cor (verde-vermelho e azul-amarelo) - canais cromáticos. O canal cromático verde-vermelho recebe oponência da cor dos cones -M e -L, enquanto o canal cromático azul-amarelo recebe oponência da cor dos cones -S e ainda uma combinação dos cones -M e -L.

<sup>2</sup> A percepção do branco resulta da combinação de todas as cores elementares.

Os primatas são os únicos mamíferos com capacidade de visão tricromata uma vez que conseguem distinguir todo o espectro visível (15). No entanto, quando se verifica falhas na distinção do espectro, isto é uma redução da capacidade para discriminar a diferença entre as cores, designa-se de anomalia da visão das cores (AVC) ou discromatopsia.

Estas anomalias podem ser congénitas ou adquiridas, estando representadas as suas diferenças clínicas na tabela 2.1. As anomalias adquiridas são alterações menos frequentes ao nível da visão das cores e, tal como o nome indica, manifestam-se ao longo da vida do indivíduo. Geralmente, estas alterações são desencadeadas devido a certas patologias ou à toxicidade provocada por certos medicamentos ou drogas. (15)

Tabela 2.1: Diferenças clínicas entre anomalias congénitas e adquiridas. Adaptado de: (14)

Diferenças clínicas entre anomalias congénitas e adquiridas	
Anomalias Congénitas	Anomalias Adquiridas
Presentes ao nascer	Após o nascimento
Maior prevalência em homens	Igual prevalência em homens e mulheres
Severidade estável	Severidade variável
Classificada com precisão	Dificuldade de classificar
Ambos os olhos são igualmente afetados	Diferença de afetação entre os olhos
AV inalterada (exceto nos monocromatas bastonetes) e campo visual estável	AV frequentemente reduzida e pode existir redução do campo visual
Predominam as anomalias <i>protan</i> e <i>deutan</i>	Predominam as anomalias <i>tritan</i>

Posteriormente, serão apenas abordadas anomalias congénitas da visão das cores (ACVC) visto que as anomalias adquiridas em todo não se relacionam com o propósito a ser discutido nesta exposição.

## 2.1 Anomalias Congénitas

John Dalton, em 1798, desenvolveu o primeiro estudo sobre ACVC, baseando-se na sua própria dificuldade para perceber as cores, pois era afetado por protanopia (14). Desta forma, as ACVC são vulgarmente conhecidas por Daltonismo.

O Daltonismo baseia-se na redução da capacidade para discriminar diferentes cores, sendo causado por mutações genéticas que afetam a normal expressão dos cones (16). Esta anomalia subdivide-se em três grupos: tricromatas anómalos, dicromatas e monocromatas. A prevalência para as ACVC para a população caucasiana encontra-se representada na tabela 2.2.

Tabela 2.2: Prevalência das ACVC na população caucasiana. Adaptado de: (3).

Anomalia	Prevalência (%*)
Protanomalia	1,7300
Deuteranomalia	4,7800
Protanopia	0,8100
Deuteranopia	0,4800
Monocromacia (bastonetes)	0,3000
Monocromacia (cones)	0,0001
<b>Total</b>	<b>8,1001</b>

\*Porcentagem

### 2.1.1 Tricromatas anómalos

Os tricromatas anómalos têm presente a forma mais suave de AVC, sendo o grupo maioritário. Tal como os tricromatas normais, estes indivíduos também possuem as três classes de cones, contudo têm apenas uma leve alteração na captação do  $\lambda$  máximo da curva de absorção do pigmento afetado.

Os tricromatas anómalos congénitos podem ser classificados como protanómalos ou deuteranómalos. Os protanómalos contêm os pigmentos dos cones -S e -M normais mas o  $\lambda$  máximo do pigmento do cone -L é desviado para um  $\lambda$  mais curto em relação ao normal, -L'. Já os deuteranómalos contêm os pigmentos dos cones -S e -L normais mas o  $\lambda$  máximo do pigmento do cone -M é desviado para um  $\lambda$  mais longo em relação ao normal, -M'. Os desvios estão representados no gráfico da figura 2.2 e são na ordem dos 10 nm para os protanómalos e dos 6 nm para os deuteranómalos. (17)

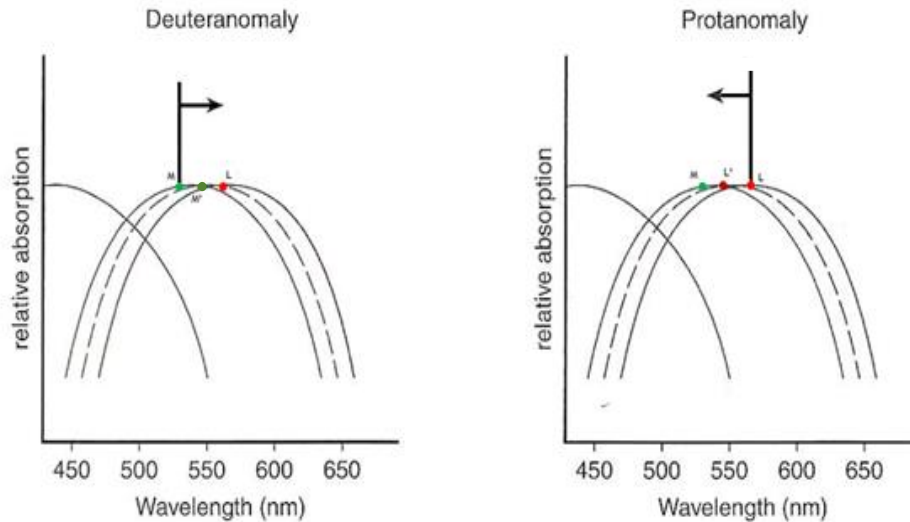


Figura 2.2: Gráficos simplificados do espectro de absorção dos tricromatas anómalos congênitos (deuteranómalo e protanómalo). Na deuteranomia o espectro dos cones -M é desviado para  $\lambda$  maiores (10 nm) e na protanomalia o espectro dos cones -L é deslocado para  $\lambda$  menores (6 nm). As curvas contínuas representam a normal posição do espectro de absorção dos cones, enquanto a curva a tracejado mostra a localização da deslocação no espectro. Adaptado de: (1).

### 2.1.2. Dicromatas

O número total de cones presente num humano dicromata é igual ao de um humano tricromata, no entanto uma das três classes de cones é suprimida, possuindo apenas duas classes - uma de  $\lambda$  longo e outra de  $\lambda$  curto. De acordo com esta afirmação é aceite que a dicromacia ocorre através de um mecanismo de substituição, em que uma das classes de cones é efetivamente substituída por outra. Assim, surgem dois tipos de dicromacia congénita (protanopia e deuteranopia) (3). A protanopia consiste na inexistência dos cones-L e a deuteranopia são os cones-M que não existem.

Na figura 2.3 é possível observar que ambos os dicromatas têm uma função de saturação que toca no eixo das abcissas, que se denomina de ponto-neutro no espectro visual ( $\lambda$  que aparece branco). Nos protanopes o ponto-neutro é na onda dos 492 nm, que corresponde à área do azul-verde. Ainda assim, estes indivíduos têm o espectro luminoso reduzido desde a área do vermelho até aos 650 nm. Para os deuteranopes a faixa neutra encontra-se na onda dos 498 nm, porém para estes indivíduos o espectro luminoso não é reduzido. Contudo, os humanos tricromatas não apresentam nenhum ponto neutro uma vez que cada  $\lambda$  é associado a uma cor específica. (18)

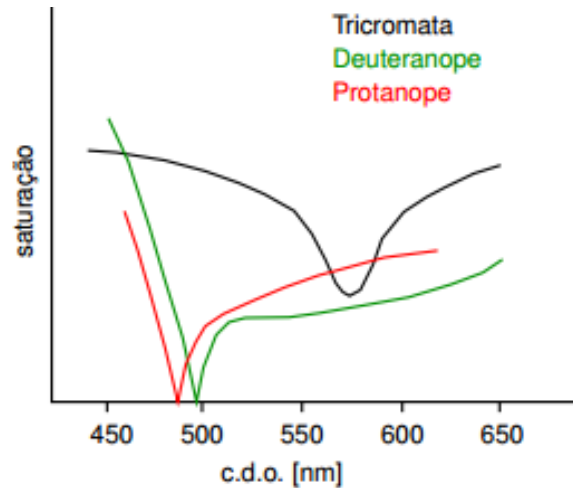


Figura 2.3: Gráfico representativo da função de saturação da deuteranopia e protanopia em comparação com o tricromata normal. Sendo que é realçado o ponto neutro dos protanopes e deuteranopes a 492 nm e 498 nm respetivamente. De: (1).

### 2.1.3. Monocromatas

A forma congénita mais severa de AVC resulta em monocromacia, onde a discriminação das cores é inexistente. Desta forma, o espectro visível é percecionado como uma faixa que contém várias gradações ao nível da cor cinza. Nesta anomalia a tonalidade e a saturação não são captadas, sendo apenas possível perceber o brilho das cores (18). É de notar que uma percentagem significativa de indivíduos monocromatas pode, em circunstâncias especiais, fazer uma perceção residual das cores que se deve ao facto de existir alguma interação dos cones e dos bastonetes (16). Assim sendo, podem existir monocromatas cones e monocromatas bastonetes. Sendo que, ao contrário dos monocromatas bastonetes, os monocromatas cones têm uma AV normal. (3)

## 2.2 Hereditariedade

O género de cada indivíduo é conferido através do cromossoma sexual herdado do pai, uma vez que este é heterogamético (XY) e irá transmitir um dos alelos<sup>3</sup> a cada descendente. Assim, os homens herdam apenas um cromossoma X, da mãe, e um cromossoma Y, do pai, e as mulheres herdam dois cromossomas X, um de cada progenitor (1, 19). Na espécie humana existem três tipos de genes<sup>4</sup> para a visão das cores: um gene para o pigmento dos cones -S, localizado no cromossoma<sup>5</sup> 7, e dois genes para os pigmentos dos cones -M e -L, localizados na posição 28 do

<sup>3</sup> Constituinte génico responsável pela determinação de uma característica específica e localiza-se na mesma posição/local dos cromossomas homólogos.

<sup>4</sup> Unidade funcional da hereditariedade onde estão presentes os ácidos nucleicos, portadores de informações genéticas que proporcionam a diversidade entre os indivíduos.

<sup>5</sup> Molécula específica que contém toda a informação genética de um organismo, herdada dos pais.

braço longo do cromossoma X (Xq28). (20) Atualmente está bem estabelecido que cada localização determina a natureza do fotopigmento contido num dos dois cones com sensibilidade para o verde-vermelho. (21)

As ACVC estão relacionadas com a transmissão genética, sendo que os genes que codificam os cones -M e -L localizam-se no cromossoma X de forma recessiva. Assim, verifica-se uma maior prevalência da anomalia nos homens (8%) do que nas mulheres (0,4%).

As células normais são suficientes para proporcionarem a visão tricromata. Assim, indivíduos heterozigóticos são portadores de AVC com 50% de probabilidade de transmitir à descendência a anomalia. Em particular, o cromossoma X de um indivíduo masculino com AVC é unicamente herdado da sua progenitora e será passado para a sua descendência feminina, tornando-a portadora.

A retina de uma mulher heterozigótica é constituída por cones que expressam o gene normal e por outros que expressam a cópia anormal, dependendo de qual dos cromossomas X é inativado. A inativação de um dos cromossomas X ocorre no início do desenvolvimento embrionário, sendo que um deles é, aleatoriamente, inativado em qualquer uma das células precursoras da retina, permanecendo esta inativação em todas as células descendentes da célula precursora (20). Como resultado deste processo, os portadores são, funcionalmente, hemizigóticos em todas as suas células somáticas.

Como as mulheres são caracterizadas por serem homogaméticas, ou seja, por possuírem dois cromossomas sexuais do mesmo tipo (XX), podem ser heterozigóticas e portadoras de dois alelos diferentes em ambos os locais do cromossoma X. Quando este fenómeno acontece cada célula é, predominantemente, influenciada por um alelo, sendo que o alelo predominante irá variar de célula para célula, resultando na produção de mais do que um tipo de cone com diferentes pigmentos visuais. (21)

De acordo com a figura 2.4, a mulher heterozigótica recessiva ( $X^dX^D$ ) é portadora da mutação e o homem com o alelo recessivo é anómalo da visão das cores ( $X^dY$ ). Para que a filha expresse AVC terá de ser homozigótica ( $X^dX^d$ ), ou seja herdar o alelo anómalo ( $X^d$ ) de ambos os progenitores. (1)

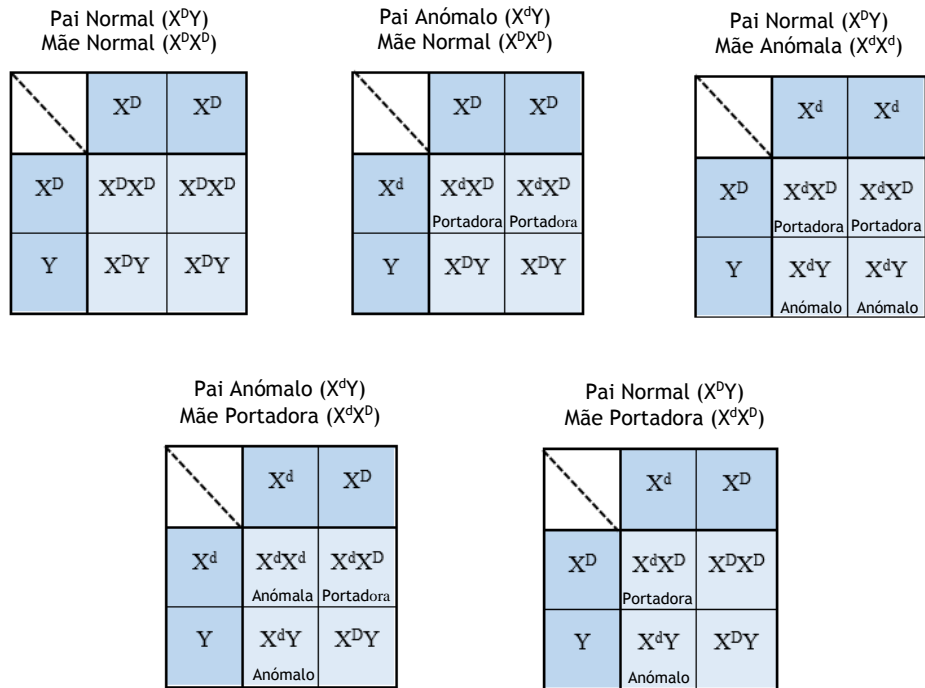


Figura 2.4: Exemplos de transmissão do emparelhamento dos cromossomas X - anomalias verde-vermelho transmitidas dos progenitores para os descendentes. Adaptado de: (1).

### 2.2.1 Mães Tetracromatas

Cerca de 15% da população feminina é heterozigótica para algumas formas de AVC. Isto é, cada mulher heterozigótica possui uma anomalia genética num dos seus cromossomas X, afetando os fotopigmentos necessários à visão das cores. (22)

A visão das cores das mães tetracromatas é, relativamente, normal, porém elas são portadoras tanto de genes normais como de genes anormais para a visão das cores. (23)

Segundo Jordan e Mollon (1992), devem ser distinguidas duas formas de tetracromacia de acordo com o nível a que os quatro estímulos se mantêm independentes. Em primeiro lugar, deve ser considerado o facto de que há quatro tipos de cones diferentes, no entanto os seus estímulos são processados apenas por três canais pós-rececionais independentes. É de referir que, neste caso, a tetracromacia é considerada parcial - *weak tetrachromacy* - porque apenas três estímulos independentes são preservados nos processos neuronais subsequentes. Por fim, é de considerar a possibilidade de mulheres tetracromatas terem quatro tipos de cones na sua retina e na área cortical terem quatro transformações independentes desses estímulos. Assim, este tipo de tetracromacia é total - *strong tetrachromacy*. Numa correspondência normal de

cores um indivíduo feminino tetracromata total irá necessitar de quatro variantes para obter a conexão de todas as cores. (24)

# Capítulo 3: Testes da visão das cores

Atualmente, não existe tratamento para as ACVC (16). No entanto, o diagnóstico destas anomalias no início da vida pode ajudar as crianças a adaptarem-se melhor às tarefas escolares podendo ainda ajudar os adultos a entender as suas limitações no trabalho.

Os primeiros testes de visão das cores foram criados início do século XVIII e desde aí são inúmeros os testes desenvolvidos e publicados (25). Desta forma, a escolha dos testes a aplicar deve estar relacionada com as necessidades e os objetivos de cada indivíduo, tendo em conta três características: a triagem da anomalia, o diagnóstico do tipo e do grau da AVC e a avaliação da anomalia de forma particular, tendo em conta o emprego e as ocupações de cada indivíduo (26, 27). Os testes usados hoje em dia na prática clínica estão divididos em quatro tipos: testes de placas pseudoisocromáticas, testes de arranjo, testes de harmonização e testes de nomeação (25,26).

## 3.1. Testes de placas pseudoisocromáticas

As placas pseudoisocromáticas são os testes mais populares e os mais utilizados para fins de rastreio. O seu principal objetivo passa pela identificação de um número ou de uma forma que se encontra posicionada sobre um fundo e é diferenciada deste através, exclusivamente, da cor. (27)

Os testes de placas pseudoisocromáticas incluem as placas pseudoisocromáticas de Ishihara, o *American Optical HRR*, o *Dvorine*, as placas pseudoisocromáticas *standard*, entre outros, sendo as placas pseudoisocromáticas de Ishihara as mais comuns.

Este tipo de testes da visão das cores são relativamente fáceis de manusear e estão imediatamente disponíveis, daí serem uma mais-valia e um método mais rápido para identificar a anomalia presente.

### 3.1.1 Placas pseudoisocromáticas de Ishihara

Estas placas foram projetadas e desenhadas por forma a identificar anomalias na visão das cores na ordem do verde-vermelho, ou seja anomalias congénitas (27).

As placas pseudoisocromáticas de Ishihara são integradas por círculos de diferentes tamanhos, tonalidades e luminâncias de modo a formarem um número ou uma forma. Deste modo, indivíduos com visão normal conseguem discriminar a forma ou o número com base nas diferenças cromáticas. Em contrapartida, indivíduos com anomalias na visão das cores têm dificuldades em ver a forma ou o número representado na placa. Apesar de serem as placas mais utilizadas para a deteção de anomalias referentes à visão das cores, elas têm certas limitações que irão prejudicar o diagnóstico do paciente, visto que no seu conjunto não incluem placas que detetam anomalias na região do azul-amarelo e não permitem fazer a diferenciação entre um indivíduo dicromata e um tricromata anómalo. Todavia, contribuem para a distinção entre um indivíduo *protan* e um *deutan*. A principal desvantagem deste tipo de teste, para além das limitações, é o seu estado de conservação a longo prazo, uma vez que, com o passar do tempo, se verifica alguma deteiorização, sendo a luminância das placas afetada. (27)

Ao submeter um indivíduo sem qualquer tipo de AVC ao teste de Ishihara, regra geral, irá demorar, aproximadamente, quatro segundos a dar a resposta por cada placa. Caso demore mais algum tempo poderá ser um indício de uma anomalia moderada.

O teste de Ishihara inclui três modelos de avaliação da discromatopsia: uma versão de 38 placas, de 24 placas ou de 14 placas. Todas as versões são compostas por categorias com funções específicas, são elas:

- 1) Categoria de introdução ou demonstração: percebidas corretamente por todos os observadores, com ou sem anomalia, representada na figura 3.1;
- 2) Categoria de transformação ou de confusão: observadores normais percebem números diferente dos observadores anómalos;
- 3) Categoria de números ténues ou esbatidos: o número é percebido apenas por observadores normais;
- 4) Categoria de números escondidos: o número é percebido apenas por observadores anómalos;
- 5) Categoria de diagnóstico qualitativo: são apresentados dois números, ambos observados pelos observadores normais. O número à direita, só é percebido por observadores *protan*. O número à esquerda, só é percebido por observadores *deutan*. Por vezes, o observador pode não ver nenhum dos números, o que sugere um defeito severo no canal verde-vermelho ou uma alta densidade de pigmento macular na retina.
- 6) Categoria de trajetória ou caminhos sinuosos: para indivíduos analfabetos. (14)



Figura 3.1: Placa pseudoisocromática de Ishihara de introdução ou demonstração. De: (28)

## 3.2. Testes de arranjo ou ordenação

Nos testes de arranjo o objetivo principal é que o indivíduo submetido a este exame ordene as cores representadas numa sequência, normalmente baseada na tonalidade, ou num grupo, onde existem cores e tons de cinzas. (14)

Dos testes de arranjo, ou também designados de ordenação, serão abordados o teste dicotômico D15 de Farnsworth e o teste D15 desaturado.

### 3.2.1 Teste dicotômico D15 de Farnsworth

Este tipo de teste de ordenação é constituído por uma cor de referência e por quinze amostras coloridas. O indivíduo em análise é interpelado para ordenar as amostras coloridas de acordo com a sua semelhança, sendo que a primeira cor será a de referência (azul).

A análise deste teste é feita através de um gráfico circular, representado na figura 3.2, de 16 cores, onde se juntam os pontos de acordo com a ordenação efetuada pelo indivíduo.

Os indivíduos com AVC são mais propensos a ordenar as amostras numa ordem em que há cruzamentos no círculo de tonalidade, correspondendo a eixos de confusão de cores.

É um tipo de teste utilizado para detetar desde AVC severas a moderadas e, ainda, é capaz de detetar anomalias *tritan*. Todavia, a sua sensibilidade para pequenas anomalias é inexistente e não diferencia indivíduo dicromatas de tricromatas anómalos. Desta forma pode-se afirmar que será o segundo teste mais competente para avaliar AVC e ainda assim é possível referir que o teste dicotômico D15 de Farnsworth é um teste muito utilizado para avaliar AVC adquiridas. (29)

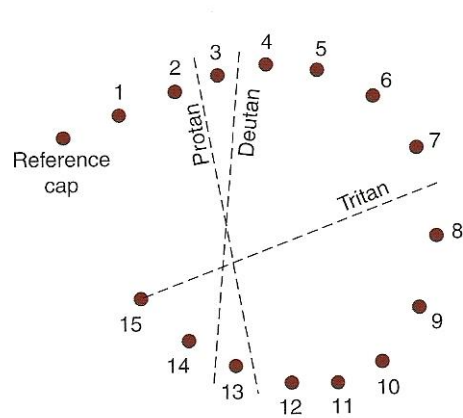


Figura 3.2: Diagrama de diagnóstico utilizado no teste dicotômico D15 de Farnsworth. Os pontos são conectados numa sequência, correspondendo à ordenação das amostras coloridas pelo observador. O diagnóstico das anomalias *protan*, *deutan* ou *tritan* é fornecido pelo eixo de confusão das cores. De: (1).

### 3.2.2. Teste D15 desaturado

É um tipo de teste semelhante ao teste dicotômico D15 de Farnsworth, porém a diferença está presente nas amostras, uma vez que estas são mais desaturadas. Desta forma a ordenação torna-se mais difícil para o indivíduo, sendo possível detetar anomalias de graus mais leves do que no teste anterior. (1)

## 3.3. Testes de harmonização ou equalização

Nos testes de equalização estão presentes o teste de visão das cores da *City University* e o anomaloscópio.

### 3.3.1 City University

No teste de visão das cores da *City University* são apresentadas dez placas, cada uma com cinco pontos coloridos. O objetivo principal deste teste é que o paciente escolha, entre 4 pontos de cores diferentes, qual o que mais se assemelha à cor do ponto que está no centro da figura. Um dos pontos é a resposta do paciente sem qualquer tipo de anomalia, sendo que os outros três pontos, caso sejam escolhidos, localizam-se nos eixos de confusão das anomalias *deutan*, *protan* e *tritan*. (14)

### 3.3.2 Anomaloscópio

Em 1907 foi desenvolvido o Anomaloscópio de Nagel, capaz de fornecer um diagnóstico qualitativo e quantitativo completo das anomalias cromáticas congénitas.

O anomaloscópio é composto por um campo bipartido, tal como mostra a figura 3.3, que se baseia na equação de *Rayleigh*: Vermelho (670 nm) + Verde (546 nm) = Amarelo (590 nm).

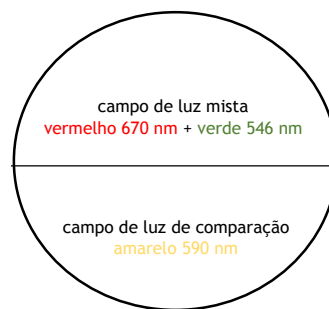


Figura 3.3: Campo bipartido baseado na equação de Rayleigh.

O Anomaloscópio utilizado na investigação foi o *Oculus Heidelberg Multi-Color (HMC)*. Este anomaloscópio usa dois tipos de equações, a equação de *Rayleigh* e a equação Moreland, para anomalias congénitas e adquiridas, respetivamente.

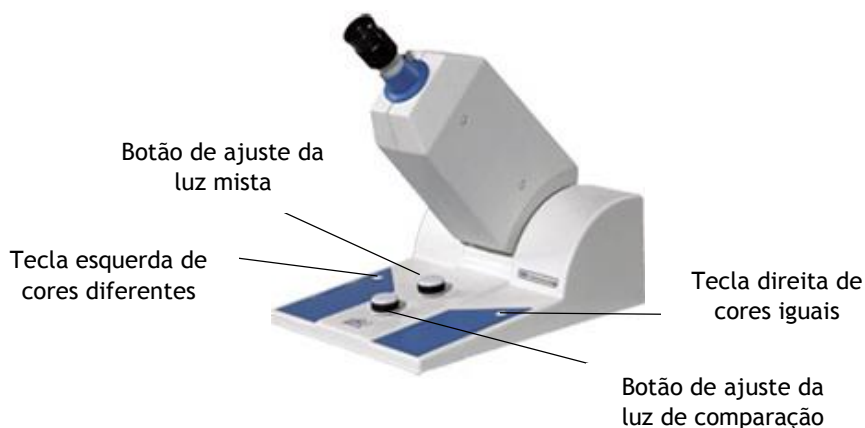


Figura 3.4: Anomaloscópio *Oculus HMC*. De: (30).

O anomaloscópio *Oculus HMC* para a equação de *Rayleigh* efetua o ajuste do campo bipartido através de dois botões de controlo, representados na figura 3.4. O botão superior ajusta as

cores do campo de luz mista entre 0 e 73, sendo o 0 o ajuste sem vermelho e o 73 o ajuste sem verde. O botão inferior ajusta o brilho do campo de luz de comparação entre 0 e 45. Para observadores normais o valor médio é 40 para o campo de luz mista e 15 para o campo de luz de comparação.

Para que haja quantificação do tipo de anomalia através do anomaloscópio ele atribui um quociente de anomalia (Qa) que é obtido através da fórmula:

$$Qa = \frac{\frac{E - C}{C}}{\frac{E - M}{M}}$$

Onde, E - Valor máximo da escala de luz mista (igual a 73)

C - Valor de ajuste da escala de luz mista

M - Valor de luz mista para um individuo com visão das cores normal (igual a 40).

Segundo a equação anterior, o quociente de anomalia para observadores normais é 1.

O quociente de anomalia por si só fornece a informação total sobre a anomalia detetada, uma vez que nele não estão presentes dados sobre a luz de comparação. Assim sendo o resultado da anomalia é dado segundo um par de números: quociente de anomalia; luz de comparação.

Tal como representado na figura 3.5, o programa computacional do anomaloscópio apresenta cinco secções. Na secção 1 são mencionados os dados do observador (nome e data de nascimento) e a data em que o teste é efetuado. Na secção 2 referenciam-se os dados sobre o tipo de teste (teste de triagem, teste específico ou teste manual), se o teste é segundo a equação de Rayleigh e a equação Moreland e menciona-se o olho analisado. Na secção 3 obtêm-se os dados sobre a suspeita de diagnóstico, o tempo de duração do exame, o quociente de anomalia mínimo e máximo, a luz mista mínima e máxima e a luz de comparação mínima e máxima. Na secção 4 existe a representação por zona dos tipos de anomalia (protanopia, deuteranopia, protanomalia, deuteranomalia e monocromacia), segundo um eixo vertical (representa o campo de luz mista) e um eixo horizontal (representa o campo de luz composta). Por fim, a secção 5 permite ao examinador perceber os ajustes em termos de brilho e cor que o observador está a efetuar.

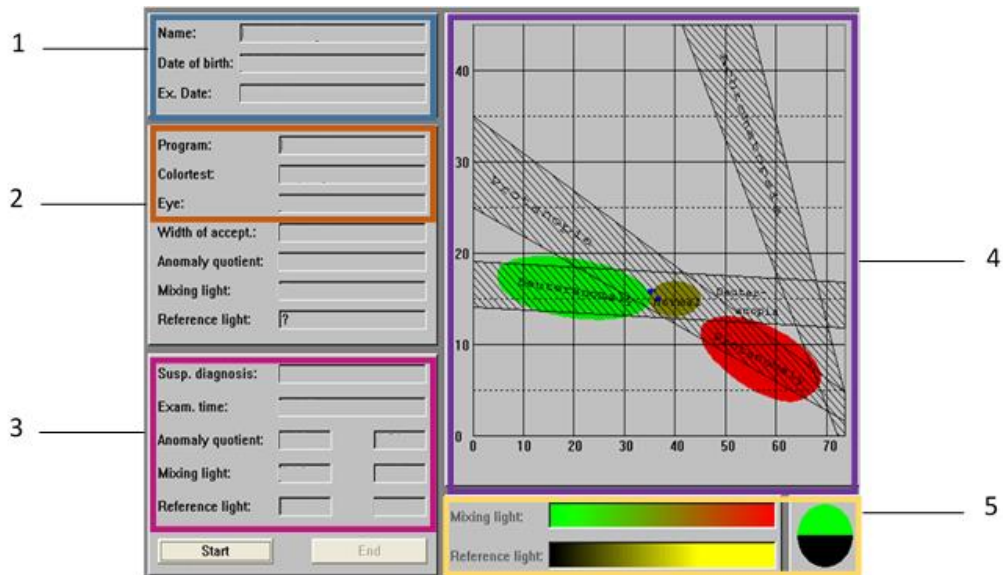


Figura 3.5: Representação das ACVC no programa computacional do anomaloscópio. Adaptado de: (30).

O anomaloscópio contém três tipos de testes, sendo eles o teste de triagem, o teste específico e o teste manual. O teste de triagem é bastante rápido e simples sendo possível descobrir qualquer AVC, uma vez que são mostradas ao observador 6 equações diferentes da cor sugeridas pelo programa de forma abrangente, no entanto é demasiado vago. O teste específico, tal como o próprio nome indica é muito mais específico, uma vez que são mostradas muito mais equações de diferentes cores, e deve ser utilizado sempre que se conhece a AVC presente. Tanto o teste de triagem como o teste específico permitem ao observador controlar apenas o botão de ajuste da luz de comparação. Assim, se for possível ajustar a luz de comparação com a luz mista predefinida, o observador pressiona a tecla direita de cores iguais, se tal não for possível pressiona a tecla esquerda de cores diferentes. No teste manual o observador controla tanto o campo de luz mista como o campo de luz de comparação para obter a melhor correspondência possível entre os dois campos. É de notar que tanto no teste de triagem como no teste específico o examinador não interfere na escolha das equações apresentadas, ao contrário do que acontece no teste manual. (30)

### 3.4. Testes de nomeação

Entre os testes de nomeação destacam-se as lanternas de Farnsworth. As lanternas de Farnsworth são constituídas por duas luzes, sendo o vermelho, o verde e o branco as cores presentes. As cores vermelho e verde são desaturadas, enquanto a cor branca é relativamente amarelada de modo a que se encontrem próximo dos eixos de confusão dos indivíduos *deutan* e *protan*. Este teste permite classificar indivíduos com AVC mais suaves. (14)

# Capítulo 4: Metodologia

De acordo com as normas propostas para a realização da dissertação, o projeto foi submetido e aprovado pela Comissão de Ética da Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade da Beira Interior uma vez que a amostra é composta por seres humanos (anexo I).

O projeto foi desenvolvido na Escola Secundária Quinta das Palmeiras e para tal procedeu-se ao pedido de realização de inquérito em meio escolar à Direção Geral da Educação (DGE), tendo sido emitida a aprovação do parecer no dia 26 de Janeiro de 2015 (anexo II). Após a aceitação por parte da DGE a escola recebeu toda a informação necessária, incluindo a carta explicativa, o inquérito e a autorização (anexo III) a preencher pelos Encarregados de Educação (EE). De seguida procedeu-se à recolha de dados de todos os alunos autorizados.

## 4.1 Amostra

Sendo o objetivo deste estudo verificar a prevalência das ACVC em crianças do 7º ao 12º ano de escolaridade no concelho da Covilhã, foi considerado como amostra os alunos da Escola Secundária Quinta das Palmeiras. No total foram distribuídos 559 inquéritos, mas apenas foram autorizados 329.

Tabela 4.1: Descrição da amostra.

Nº Alunos Observados	Género (%)		Idade (anos)		
	Feminino	Masculino	Média (idade ± DP*)	Mínimo	Máximo
329	176	153	15,33 ± 2,27	12	19

\*Desvio padrão

Todos os dados recolhidos durante a avaliação de cada indivíduo foram processados e analisados utilizando exclusivamente um código de identificação:

Código de identificação: \_\_\_-\_\_\_-\_\_\_

Onde, foi registado o ano letivo, a turma e o número de aluno. Ficando assim garantida a confidencialidade da informação pessoal e o seu acesso por parte do grupo de investigadores do projeto.

Apenas foram incluídos no estudo os alunos que devolveram a autorização com resposta positiva dada pelos EE.

De notar que existiu um grupo controlo de 7 alunos para o teste do anomaloscópio.

## 4.2 Procedimento

### 4.2.1 Olho diretor

Como se tratam de ACVC e estas são praticamente constantes em ambos os olhos, procedeu-se à determinação do olho diretor de cada observador.

O método utilizado baseou-se na colocação das mãos do observador como mostra a figura 4.1 e em seguida pediu-se para que mantivesse focado, com os dois olhos abertos, o objeto (bola vermelha) que se encontrava na parede a uma distância de 1 metro. Com a ajuda do ocluser tapou-se primeiro um olho e depois o outro e perguntou-se em qual dos olhos a imagem se mantinha mais centrada. O olho mencionado pelo observador correspondia ao olho diretor.

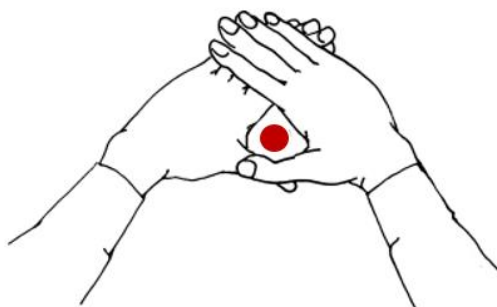


Figura 4.1: Representação esquemática do procedimento para a obtenção do olho dominante.

### 4.2.2 Placas Pseudoisocromáticas de Ishihara

Para a realização da investigação em causa foram usadas as placas pseudoisocromáticas de Ishihara na versão de 38 placas, representadas segundo a categoria e o tipo de resposta dada por um observador normal e um observador anómalo na tabela 4.2. No entanto, a categoria de trajetória não foi utilizada uma vez que não existiam indivíduos analfabetos.

Tabela 4.2: Representação da categoria de cada placa pseudoisocromática de Ishihara e respetiva resposta dada pelo observador normal e pelo observador anómalo. Com possibilidade de deteção quantitativa do observador anómalo (*deutan* e *protan*).

<b>Categoria</b>	<b>Placa</b>	<b>Observador normal</b>	<b>Observador anómalo</b>	
<b>Introdução</b>	1	12	12	
<b>Transformação ou confusão</b>	2	8	3	
	3	6	5	
	4	29	70	
	5	57	35	
	6	5	2	
	7	3	5	
	8	15	17	
	9	74	21	
<b>Números ténues ou esbatidos</b>	10	2	NÃO VÊ	
	11	6	NÃO VÊ	
	12	97	NÃO VÊ	
	13	45	NÃO VÊ	
	14	5	NÃO VÊ	
	15	7	NÃO VÊ	
	16	16	NÃO VÊ	
	17	73	NÃO VÊ	
<b>Números escondidos</b>	18	NÃO VÊ	5	
	19	NÃO VÊ	2	
	20	NÃO VÊ	45	
	21	NÃO VÊ	73	
<b>Diagnóstico qualitativo</b>	22	26	2	6
	23	42	4	2
	24	35	3	5
	25	96	9	6
			<i>Deutan</i>	<i>Protan</i>

De forma a manter o procedimento deste teste coeso foram tidos em conta alguns pormenores, tais como:

- 1) Indicações aos observadores
  - a. O livro que lhes foi mostrado era constituído por placas e cada uma dessas placas podia ou não conter números, se observassem algum número para dizer qual era e se não observassem dizerem que não viam;
  - b. Quem folheava o livro era sempre o examinador;
  - c. Em momento algum poderiam tocar nas placas com as suas mãos e se necessitassem de tocar teriam o auxílio de um cotonete.
- 2) Condições ergonómicas, representadas esquematicamente na figura 4.2
  - a. O livro com as placas pseudoisocromáticas de Ishihara encontrava-se em cima da mesa;
  - b. A mesa encontrava-se situada na zona abaixo da lâmpada fluorescente;
  - c. O observador mantinha-se a uma distância de 45 centímetros das placas pseudoisocromáticas de Ishihara.

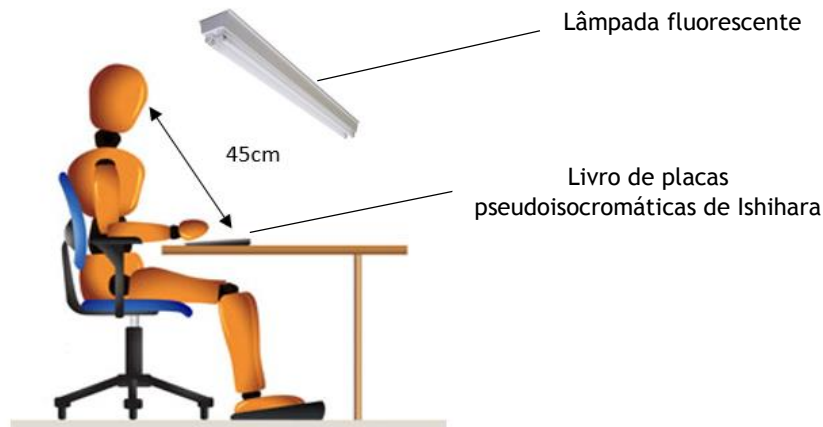


Figura 4.2 Representação esquemática das condições ergonômicas adotadas para o teste das placas pseudoisocromáticas de Ishihara.

### 4.2.3 Anomaloscópio

Ao teste do anomaloscópio *Oculus* HMC foram submetidos apenas os observadores suscetíveis de anomalia e o grupo controlo.

De forma a manter o procedimento deste teste coeso, foram tidos em conta alguns pormenores, tais como:

- 1) Indicações aos observadores
  - a. Sentar-se e ajustar a altura da ocular do anomaloscópio de forma confortável;
  - b. Olhar através da ocular e verificar a existência de um campo bipartido. A dividir o campo bipartido existia uma linha preta e o objetivo era, através do ajuste na ocular do anomaloscópio, colocar a linha focada para que as cores ficassem nítidas;
  - c. Em seguida explicou-se ao observador como iria decorrer o teste. Sendo o objetivo colocar as cores da metade de cima e da metade de baixo o mais parecidas possível. Para tal, no botão superior ajustava-se a cor da parte superior do campo bipartido (ao rodar para a esquerda acrescentavam mais verde e ao rodar para a direita acrescentavam mais vermelho) e no botão inferior ajustava-se o brilho da parte inferior do campo bipartido (rodando para a esquerda ficava menos brilhante e ao rodar para a direita ficava mais brilhante). Quando o observador acha que a parte superior e a parte inferior estavam o mais parecidas possível, carregava no botão do lado direito (cores idênticas). Foi chamada a atenção do observador para que de tempo a tempo o campo bipartido desapareceria e voltava a aparecer, e que isso permitia uma maior sensibilidade do mesmo para colocar as cores o mais parecidas possível.

- 2) Condições de visualização
  - a. Sala às escuras

### 4.3 Condições de iluminação, temperatura e humidade

Para a avaliação da sensibilidade cromática ter valor científico é necessário ser realizada segundo condições de iluminação padronizadas. Para tal, em 1931, a Comissão Internacional de Iluminação estabeleceu as fontes luminosas denominadas de iluminantes padrão (A, B, C, D55 e D65). Essa padronização é baseada na temperatura de cor (ou cromaticidade) de cada uma das diferentes fontes luminosas. A temperatura da cor, descrita em Kelvin (K), está diretamente relacionada com a temperatura física do filamento nas lâmpadas incandescentes (13). Assim, para a realização do teste das placas pseudoisocromáticas de Ishihara, utilizou-se uma lâmpada fluorescente, com a referência TLD 58W/765 marca LuxTek. A temperatura de cor correlacionada é representada pelos dois últimos dígitos da referência, que e correspondem a 6500K, ou seja um iluminante padrão D65.

Na realização do teste do anomaloscópio a temperatura e humidade da sala onde se encontra o equipamento também tem de ser tida em conta. A temperatura deve ser mantida entre +10°C (graus celsius) e +40°C, e as condições de humidade devem ser mantidas entre 30% e os 75% (29). Assim, na tabela 4.3 são mostradas todas as medições efetuadas através do higrómetro para a temperatura e humidade.

Tabela 4.3: Registo de temperatura e humidade da sala.

Data	Hora	Humidade (%)	Temperatura (°C)
14-04-2015	15h00	66	18
16-04-2015	15:00	65	17
17-04-2015	08:30	66	17
22-04-2015	08:30	67	18
23-04-2015	08:30	65	16
23-04-2015	15:00	63	17
27-04-2015	8:30	68	18
27-04-2015	15:00	67	18
28-04-2015	8:30	69	16
29-04-2015	8:30	66	16
19-05-2015	10:00	59	21
19-05-2015	15:00	59	21
22-05-2015	11:00	55	19
03-06-2015	8:30	60	23
<b>Média ± DP</b>		63,93±4,12	18,21±2,12

Através da observação dos valores obtidos pode-se afirmar que as condições de temperatura e humidade se encontram dentro dos valores referidos anteriormente.

# Capítulo 5: Análise de Resultados e Discussão

## 5.1 Inquérito

Através da recolha das autorizações para a participação no estudo obteve-se uma base amostral de 329 observadores. Juntamente com as autorizações seguia um inquérito ao qual 79,33% dos EE responderam e 20,67% não responderam.

O inquérito aplicado era composto por três questões, duas de resposta fechada e uma de resposta aberta:

Questão 1) Tem conhecimento que existe ACVC?

Questão 2) Existe algum daltónico na família?

Questão 3) Se respondeu que sim à questão anterior, qual o grau de parentesco da pessoa relativamente à criança?

Dos 261 EE que responderam à primeira questão 67,82% afirmaram ter conhecimento e 32,18% afirmaram não ter conhecimento.

Na questão dois verificou-se que apenas fazia sentido analisar as respostas dos EE que responderam sim à questão um, assim sendo só foram contabilizadas as 177 respostas positivas dadas na questão anterior. Obteve-se que 94,35% não tinham conhecimento de familiares daltónicos, 5,09% tinham e 0,56% não responderam.

A questão três foi respondida apenas pelos nove EE que responderam sim à questão dois. Os dados recolhidos encontram-se descritos na tabela 5.1.

Tabela 5.1: Respostas dos EE à pergunta 3, consoante o código de identificação de cada aluno.

Código de identificação	Respostas à Pergunta 3
7-A-13	Avó materna
7-D-05	Tio paterno
7-D-26	Tio materno e irmão
7-E-16	Avô materno
8-A-12	Tio materno, irmão
8-B-06	Irmão
8-E-01	Pai
10-A-15	Pai
11-D-11	Mãe

## 5.2 Placas pseudoisocromáticas de Ishihara

Ao submeter todos os observadores às placas pseudoisocromáticas de Ishihara foram encontradas sete suspeitas de anomalia, sendo três delas do tipo *protan* (observadores 7-D-06; 7-D-26; 7-E-15) e quatro do tipo *deutan* (observadores 7-E-16; 8-A-06; 8-B-06; 10-A-28), todas em observadores do género masculino.

## 5.3 Anomaloscópio *Oculus HMC*

No teste do anomaloscópio utilizaram-se dois grupos de observadores, um grupo controlo e um grupo suspeito de anomalias. No anexo IV encontram-se os gráficos e os valores obtidos para todos os observadores analisados com o anomaloscópio.

### 5.3.1 Grupo controlo

O grupo controlo era constituído por sete observadores e obtiveram-se os dados descritos na tabela 5.2.

Tabela 5.2: Resultados obtidos no anomaloscópio para o grupo controlo.

Observador	Luz Mista (M)		Quociente de anomalia (Q <sub>a</sub> ); Luz de comparação (L <sub>c</sub> )	
	M <sub>mínimo</sub>	M <sub>máximo</sub>	Q <sub>a</sub> mínimo; L <sub>c</sub> mínimo	Q <sub>a</sub> máximo; L <sub>c</sub> máximo
BD99/09/23*	34,90	36,50	1,32; 15,70	1,21; 14,90
8-B-27	37,30	39,20	1,16; 13,70	1,05; 13,70
12-D-12	38,40	40,40	1,09; 15,70	0,98; 12,50
12-D-14	36,50	40,80	1,21; 16,10	0,96; 13,70
12-D-16	36,90	42,00	1,19; 15,70	0,89; 13,30
12-D-17	34,50	39,60	1,48; 16,50	1,02; 14,10
12-D-18	36,50	41,20	1,21; 14,10	0,94; 14,50
Média±DP	38,19±2,38		1,12±0,16; 14,59±1,20	

\*Observador registado apenas na base de dados (BD) do anomaloscópio

Obtendo os valores médios de luz mista e de luz de comparação na figura podemos concluir que o grupo controlo é aceite, uma vez que se encontra dentro dos valores permitidos para indivíduos normais, tal como está representado no gráfico da figura 5.1.

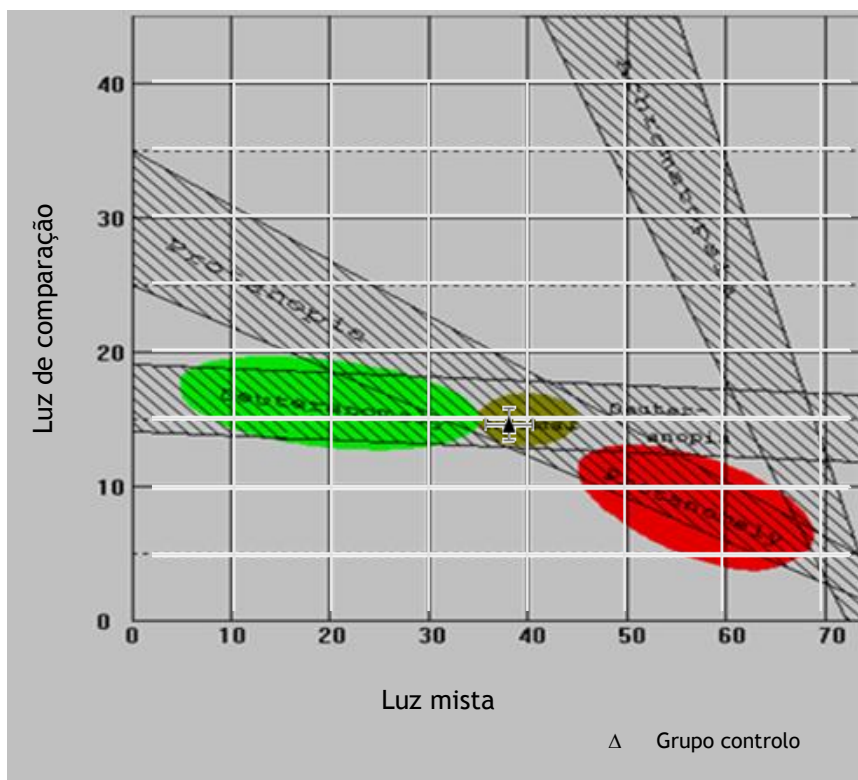


Figura 5.1: Gráfico dos valores médios de luz mista e de luz de comparação para o grupo controle.

### 5.3.2 Grupo suspeito de anomalia

O grupo suspeito de anomalia era constituído por sete observadores, com representação na tabela 5.3 dos valores mínimos e máximos de luz mista, do quociente de anomalia e da luz de comparação. Através destes obtiveram-se as médias os valores, expressos na tabela 5.4.

Tabela 5.3: Resultados obtidos no anomaloscópio para o grupo suspeito de anomalia.

Observador	Código de identificação	Luz Mista Média (M)		Quociente de anomalia (Q <sub>a</sub> ); Luz de comparação (L <sub>c</sub> )	
		M <sub>mínimo</sub>	M <sub>máximo</sub>	Q <sub>a</sub> mínimo; L <sub>c</sub> mínimo	Q <sub>a</sub> máximo; L <sub>c</sub> máximo
1	7-D-06	49,4	58,8	0,58; 11,00	0,29; 2,00
2	7-D-26	0,4	63,9	220; 24,30	0,17; 4,30
3	7-E-15	7,5	72,9	10,59; 29,40	0; 3,50
4	7-E-16	0	34,9	+∞*; 13,70	1,32; 12,20
5	8-A-06	15,7	18	4,42; 15,30	3,70; 14,50
6	8-B-06	0	36,5	+∞; 15,30	1,21; 11,00
7	10-A-28	15,3	18,8	4,57; 12,90	3,49; 12,50

\*infinito

Tabela 5.4: Resultados médios obtidos no anomaloscópio para o grupo suspeito de anomalia.

Observador	Código de identificação	Luz Mista Média (M)	Quociente de anomalia ( $Q_a$ ); Luz de comparação ( $L_c$ )
1	7-D-06	54,10±4,70	0,435±0,145; 6,50±4,50
2	7-D-26	32,15±31,75	110,085±109,92; 14,30±10
3	7-E-15	40,20±32,70	5,30±5,30; 16,45±12,95
4	7-E-16	17,45±17,45	1,32± ±∞; 12,95±0,75
5	8-A-06	16,85±1,15	4,06±0,36; 14,90±0,40
6	8-B-06	18,25±18,25	1,21± (±∞); 13,50±2,15
7	10-A-28	17,05±1,75	4,03±0,54; 012,7±0,20

Como se pode constatar pela análise da tabela 5.3 os valores da luz mista, ou seja, a quantidade de verde-vermelho que cada observador usou para a igualar a parte inferior do campo bipartido (cor amarela) varia de individuo para individuo.

O observador normal ajusta o brilho da cor amarela em  $15 \pm 2$ . O mesmo ocorre para os observadores deuteranopes e deuteranómalos pois todos apresentam uma curva de sensibilidade fotópica semelhante, no entanto o intervalo de variabilidade é maior, variando entre 13 e 19. Para os protanómalos e protanopes os ajustes são diferentes, pois as suas curvas de sensibilidade fotópica encontram-se desviadas para  $\lambda$  mais curtos. Sendo os valores esperados para os protanopes entre 2 e 35 e para os protanómalos entre 4 e 13. (1)

No gráfico da figura 5.2 estão representados os valores médios de brilho da cor amarela para cada observador.

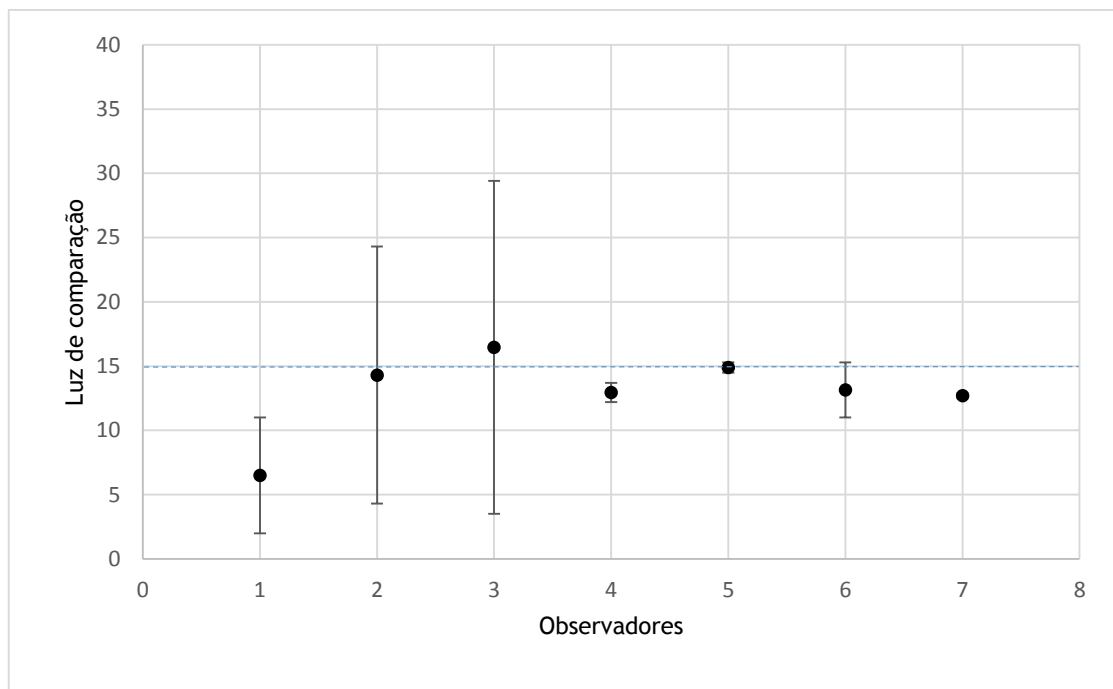


Figura 5.2: Gráfico com os valores médios de luz de comparação para os observadores suspeitos de anomalia

O observador normal ajusta a cor verde-vermelho em  $40 \pm 5$ . Os protanopes e os deuteranopes aceitam qualquer ajuste de cor verde-vermelho, porque para os  $\lambda$  usados os dicromatas comportam-se como monocromatas. No caso dos deuteranómalos fazem um ajuste entre 5 e 35 (luz verde), uma vez que o cone -M se encontra deslocado para  $\lambda$  mais longos. No caso dos protanómalos fazem um ajuste entre 45 e 68 (luz vermelha), uma vez que o cone -L se encontra deslocado para valores de  $\lambda$  mais curtos. (1)

No gráfico da figura 5.3 estão representados os valores de cor verde-vermelho máximos e mínimos para cada observador.

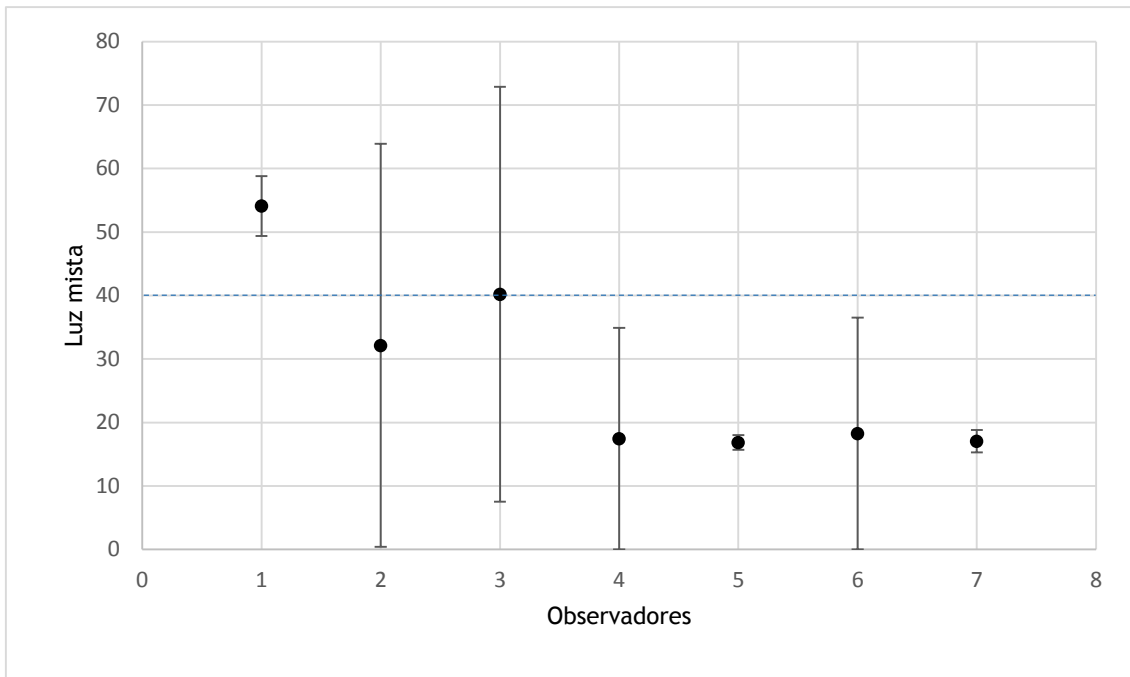


Figura 5.3: Gráfico dos valores médios de luz mista para os observadores suspeitos de anomalia.

Comparando com o observador normal e analisando os valores de DP mínimos e máximos de luz mista e luz de comparação de cada observador é possível diagnosticar o tipo de anomalia.

O observador 1 revela ajustes com menor brilho que o observador normal, assim sendo ele pode ser protanómalo ou protanope. Mas quando se analisa o ajuste de cor verde-vermelho o observador ajusta o campo bipartido com valores entre 45 e 68 (cor vermelha), logo o observador é protanómalo.

O observador 2 responde tanto a brilhos superiores como inferiores comparativamente ao observador normal que variam entre 4,30 e 24,30, assim sendo o observador é protanope. Note-se ainda que este observador aceita ajustes de cor verde-vermelho entre 0,40 e 63,90, tal como é previsto para um observador protanope.

O observador 3 efetua ajustes de brilho entre 3,50 e 29,40 logo mantém as características de um observador protanope. O observador aceita ajustes elevados de cor verde-vermelho, como é previsto para o tipo de anomalia presente.

Os observadores 4, 5, 6 e 7 ajustam o brilho no intervalo 13 a 19, assim os observadores podem ser deuteranopes ou deuteranómalos. Os observadores 5 e 7 mantêm os seus valores de ajuste de cor verde-vermelho dentro do esperado para os observadores deuteranómalos (cor vermelha). Os observadores 4 e 6 fazem um ajuste verde-vermelho mínimo de zero e um ajuste

máximo de 34,90 e 36,50, respetivamente. Apesar do valor mínimo e máximo de ambos os observadores se encontrarem fora dos valores previstos para um deuteranómalo o ajuste continua a ser na zona de ajuste de cor verde, pelo que se podem considerar deuteranómalos mas com um intervalo de ajuste maior.

Assim, foram diagnosticados 4 observadores deuteranómalos, dois observadores protanopes e um observador protanómalo.

No gráfico da figura 5.4 estão representados os valores de luz mista e luz de comparação para cada observador.

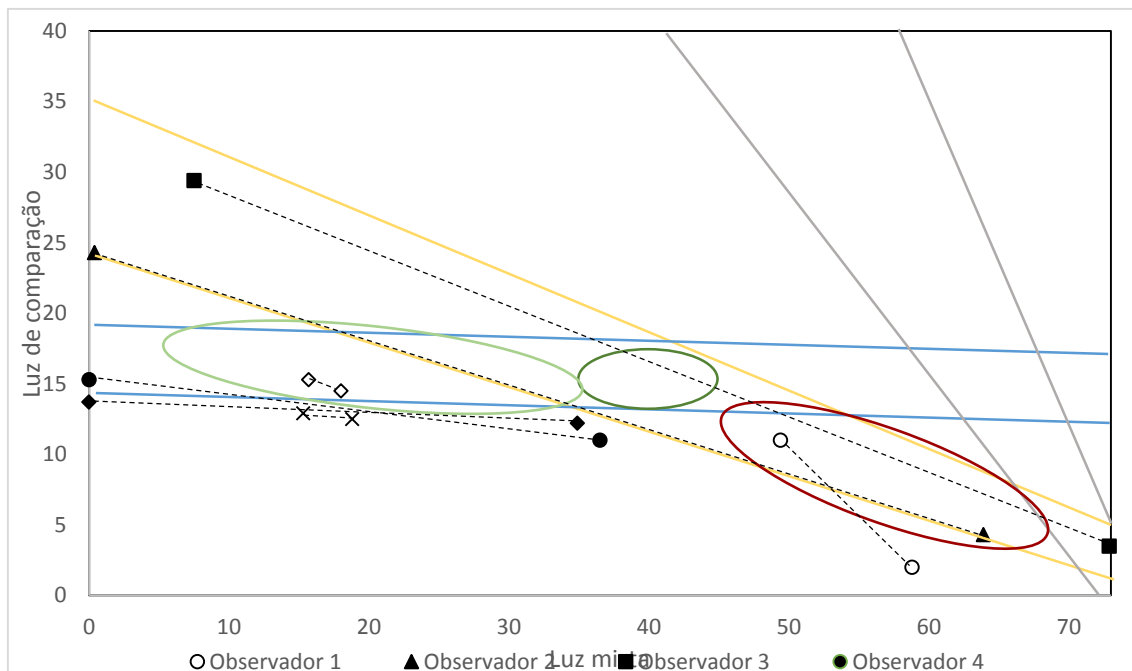


Figura 5.4: Gráfico dos grupos de anómalos com respetivas médias de luz mista e luz de comparação. A verde-claro está representada a zona de ajuste para um observador deuteranómalo, a verde-escuro a zona de ajuste de um observador normal, a vermelho a zona de ajuste para um observador protanómalo, a cinza a zona de ajuste de um observador monocromatas, a azul a zona de ajuste de um observador deuteranope e a amarelo a zona de ajuste para um observador protanope.

Com o gráfico da figura 5.4 consegue-se comprovar os resultados anteriores em que um observador é protanope, dois são protanómalo e quatro são deuteranómalo.

### 5.3.3 Comparação dos valores do olho esquerdo e do olho direito para observadores anómalos

Para analisar se os valores de anomalia congênita são idênticos em ambos os olhos, foram analisados dois dos observadores anómalos para ambos os olhos. Valores esses expressos na tabela 5.5.

Tabela 5.5: Valores de luz mista, luz de comparação e quociente de anomalia para os dois olhos de cada observador.

Observador		Luz Mista (M)		Quociente de anomalia ( $Q_a$ ); Luz de comparação ( $L_c$ )	
		$M_{\text{mínimo}}$	$M_{\text{máximo}}$	$Q_a$ mínimo; $L_c$ mínimo	$Q_a$ máximo; $L_c$ máximo
7-D-06	OD*	60,80	65,50	0,24; 10,20	0,14; 6,70
	OE**	49,40	58,80	0,58; 11,00	0,29; 2,00
8-A-06	OD	15,70	18,00	4,42; 15,30	3,70; 14,50
	OE	16,10	25,10	4,28; 13,70	2,31; 11,80

\*olho direito; \*\* olho esquerdo

Apesar dos valores encontrados serem ligeiramente diferentes, o diagnóstico de anomalia é o mesmo para ambos os olhos.

### 5.3.4 Anomalia conhecida pelo observador

Os sete observadores anómalos diagnosticados foram questionados se sabiam que eram anómalos. Os observadores 7-D-26 e 8-B-06 sabiam que eram daltônicos (28,57%) mas os restantes quatro não sabiam (71,43%).

Comparando o diagnóstico com os inquéritos apenas os EE dos observadores 7-D-16, 7-D-26 e 8-B-06 sabiam que existiam anómalos na família. Portanto, 57% dos EE desconhece a existência da anomalia dos seus filhos.

### 5.3.5 Hereditariedade

A tabela 5.6 agrupa resultados obtidos na pergunta 2 e 3, o gênero e os resultados sobre a existência ou não de anomalia congênita da visão das cores.

Tabela 5.6: Resultados obtidos na pergunta 2 e 3 por gênero e considerando a anomalia relacionada.

Código de identificação	Respostas à Pergunta 2	Respostas à Pergunta 3	Gênero	Anomalia congênita
7-A-13	S	Avó materna	F	Sem anomalia
7-D-05	S	Tio paterno	M	Sem anomalia
7-D-06	N	NR*	M	Protanomia
7-D-26	S	Tio materno e irmão	M	Protanopia
7-E-15	N	NR	M	Protanopia
7-E-16	S	Avô materno	M	Deuteranomalia
8-A-06	N	NR	M	Deuteranomalia
8-A-12	S	Tio materno, irmão	M	Sem anomalia
8-B-06	S	Irmão	M	Deuteranomalia
8-E-01	S	Pai	M	Sem anomalia
10-A-15	S	Pai	M	Sem anomalia
10-A-28	N	NR	M	Deuteranomalia
11-D-11	S	Mãe	F	Sem anomalia

\*Não respondeu

Segundo os dados da tabela, a observadora 7-A-13 apesar de ter a avó materna anómala não revelou qualquer tipo de anomalia. A mãe desta observadora é obrigatoriamente portadora, uma vez que a sua avó é anómala. A observadora em questão pode ou não ser portadora, uma vez que depende se herdou o alelo portador ou o alelo normal provindo da progenitora.

O observador 7-D-05 não manifesta qualquer tipo de anomalia no entanto tem um tio paterno anómalo. Para o tio ser anómalo e o pai do observador ser normal a avó paterna do observador é obrigatoriamente portadora da anomalia. O seu pai não manifesta anomalia porque lhe foi transmitido o alelo normal. A anomalia nunca seria herdada pelo observador, pois este é do gênero masculino e o familiar afetado é da parte paterna.

O observador 7-D-06 foi diagnosticado protanómalo, o observador 7-E-15 protanope, o observador 8-A-06 deuteranómalo e o observador 10-A-28 deuteranómalo. Os EE responderam à pergunta número dois como não existindo anómalos na família logo estas famílias ainda não sabiam que as AVC estavam presentes na sua herança genética. Os observadores são todos do gênero masculino por isso as mães têm de ser portadoras ou anómalas.

O diagnóstico ao protanope 7-D-26 pode ser analisado quanto à hereditariedade, uma vez que tanto o irmão como o tio materno são anómalos. A anomalia provem da família materna, pelo que o observador analisado e o seu irmão herdaram o alelo anómalo da mãe portadora.

O 7-E-16 é deuteranómalo e o seu avô materno é anómalo, logo a mãe do observador é portadora, pois herdou o alelo anómalo do pai. Como a mãe é portadora o observador é anómalo porque lhe foi transmitido o alelo anómalo.

O observador 8-A-12 não manifestou nenhuma anomalia, no entanto existem anómalos na família. Como os familiares anómalos são o tio materno e o irmão pode-se concluir que a mãe é portadora da anomalia e transmitiu o alelo anómalo ao irmão do observador e o alelo normal ao observador.

O observador 8-B-06 foi diagnosticado como sendo deuteranómalo e o EE refere que o irmão do observador é anómalo. Assim sendo, para o observador e o seu irmão serem anómalos a mãe é portadora e transmitiu o alelo anómalo a ambos.

Os EE dos observadores 8-E-01 e 10-A-15 afirmam que os pais dos observadores são anómalos. Como a anomalia está presente no cromossoma X e ambos os observadores são do género masculino a anomalia não podia ser herdada, e isso verificou-se porque passaram no teste das placas pseudoisocromáticas de Ishihara.

A observadora 11-D-11 não manifestou qualquer tipo de anomalia, no entanto a sua mãe é anómala, assim sendo a observadora é obrigatoriamente portadora de anomalia.

Após análise dos dados recolhidos, os EE dos observadores anómalos diagnosticados receberam uma carta explicativa com os dados recolhidos e com a suspeita de anomalia detetada.

O observador BD99/09/23, presente no grupo controlo, apenas foi observado na faculdade posteriormente uma vez que o seu irmão, observador 8-A-06, foi diagnosticado como sendo deuteranómalo. O observador BD99/09/23 não fez parte da amostra, no entanto foi inserido no grupo controle do anomaloscópio, uma vez que era um observador normal.

## Capítulo 6: Conclusões

Os inquéritos revelaram que 32,18% dos EE não tinha conhecimento da existência de ACVC. Este valor é elevado, por isso devem ser desenvolvidos meios para dar a conhecer melhor as AVC.

Nas placas pseudoisocromáticas de Ishihara foram identificadas sete suspeitas de anomalias do género masculino que vieram a ser confirmadas através da análise no anomaloscópio. Assim, dos 153 rapazes que compunham a amostra apenas 4,58% foram diagnosticados com algum tipo de anomalia congénita da visão das cores. Tratando-se de uma amostra de indivíduos caucasianos e comparando os resultados com os descritos na bibliografia (8,55%) torna a percentagem encontrada relativamente baixa.

A bibliografia evidencia que para uma população caucasiana a prevalência é maior para deuteranómalos, assim sendo os resultados obtidos vão de encontro aos descritos na bibliografia uma vez que o tipo de anomalia que revelou maior prevalência foi a deuteranomalia (quatro observadores).

Quando foram comparados os valores do anomaloscópio para ambos os olhos do observador, apesar dos valores encontrados serem ligeiramente diferentes, o diagnóstico de anomalia é o mesmo para ambos os olhos.

Após o diagnóstico os observadores foram questionados se sabiam que eram anómalos e apenas dois dos anómalos sabiam que eram. Comparando o diagnóstico com os inquéritos verifica-se que 57% dos EE desconhece a existência da anomalia dos seus filhos. Desta forma cabe aos oftalmologistas e aos optometristas, a quando da realização das consultas visuais, fazer o despiste das anomalias da visão das cores para que os examinandos fiquem a saber se são ou não anómalos.

Através das respostas dos EE ao inquérito e da análise dos resultados do teste das placas pseudoisocromáticas e do teste do anomaloscópio podemos retirar conclusões sobre a hereditariedade das AVC. Foram encontradas duas observadoras (11-D-11 e 7-A13) em que a mãe de uma é anómala, logo a observadora é portadora da anomalia, e a mãe da outra é portadora. Foram encontrados três observadores onde a anomalia provem da parte paterna (7-D-05, 8-E-01 e 10-A-15) mas como estes observadores são do género masculino a anomalia não se manifesta. O observador 8-A-12 não foi diagnosticado anómalo mas a mãe é portadora porque o irmão é anómalo. Os observadores 8-B-06, 7-E-16 e 7-D-26 são anómalos e as mães são portadoras da anomalia. Os observadores 7-D-06, 7-E-15, 8-A-06 e 10-A-28 foram diagnosticados como anómalos, no entanto os EE desses observadores responderam à pergunta dois como não existindo anómalos na família logo estas famílias ainda não sabiam que as AVC estavam

presentes na sua herança genética. Os observadores são todos do género masculino por isso as mães têm de ser portadoras ou anómalas.

Inicialmente a amostra propunha a inclusão de crianças desde o 5º ano de escolaridade, no entanto após o começo da análise das crianças de 7º ano concluiu-se que seria melhor excluir as crianças do 5º e 6º ano uma vez que o teste do anomaloscópio se torna de difícil compreensão. Como a recolha de dados se prolongou até ao final do ano letivo não foi possível desenvolver o objetivo secundário que pretendia perceber a capacidade de discriminação das mães portadoras do gene anómalo da visão das cores.

Após a análise dos resultados do anomaloscópio, verificou-se que o procedimento deveria ser diferente. Os observadores suspeitos de anomalia submetidos ao anomaloscópio deviam ter sido submetidos a dois testes manuais. Um primeiro teste onde o examinador escolhia os pontos necessários para obter um melhor diagnóstico da anomalia, e um segundo teste em que o examinador apenas fazia o *trile* de 4 pontos já predefinidos para cada anomalia. Isto permitiria que os resultados obtidos fossem mais precisos.

A inexistência de um tratamento definitivo para a AVC, reflete o desconhecimento de muitos aspetos relacionados com a doença. Estudos futuros são necessários para um melhor conhecimento e abordagem das AVC.

# Bibliografia

1. Schwartz, SH. Visual Perception: A Clinical Orientation. 4th ed. The MacGraw-Hill Companies. p. 6-13, 30-7, 131-8, 145-6, 151-61, 284-89; 2010
2. Fairchild MD. Color Appearance Models. 2nd ed. John Wiley & Sons Ltd. Chapter 1; 2005
3. Mather, G. Foundation of sensation and perception. 2nd ed. Psychology Press Ltd. p. 198-204, 201-03, 211-15, 359, 374-76; 2009
4. Ryan SJ. Retina. 5th Edition. Elsevier Inc. p. 342-359; 2013
5. Ruiz C.R. Fisiologia e Anatomia. 4ª Edição. Elsevier Editora Lda. p.178-184; 2012
6. Imbert M, Buser P. Vision. Massachusetts Institute of Technology. p. 9-14, 384; 1992
7. Solomon SG, Lennie P. The machinery of colour vision. Nature Publishing Group 2007; 8: 276-286
8. Cavanagh P, MacLeod DIA, Anstis SM. Equiluminance: Spatial and temporal factors and the contribution of blue - sensitive cones. J Opt Soc Am A 1987; 4(8):1428-1438
9. Wald G. Human Vision and spectrum. Science 1945; 10: 653-658
10. Livingstone BR. Color vision, neuronal basis of. John Wiley & Sons, Ltd; 2006
11. Kiper KR. Color Vision. Annual Review of Neuroscience 2003; 26: 181-206
12. The color-sensitive cones [Online]. [cited 2015 Outubro 2]. Disponível em URL: <http://hyperphysics.phy-astr.gsu.edu>
13. Gegenfurtner KR, Sharpe LT. Color Vision - From Genes to Perception. The Press Syndicate of the University of Cambridge. p. 3-5, 113-14; 1999
14. Bruni LF, Cruz AV. Sentido cromático: tipos de defeitos e testes de avaliação clínica. Arquivo Brasileiro de Oftalmologia 2006; 69(5):766-75
15. Shah A, Hussain R, Fareed M, Afzal M. Prevalence of Red-Green Color Vision Defects among Muslim Males and Females of Manipur, India. Iranian J Publ Health 2013; 42(1):16-24
16. Simunovic MP. Colour vision deficiency. Eye 2010; 24: 747-755

17. DeMarco P, Pokorny J, Smith V. Full-spectrum cone sensitivity functions for X-chromosome-linked anomalous trichromats. *Opt. Soc. Am* 1992; 9(9):1465-1476
18. Piccinin RM, Cunha JF, Almeida HP, Bach CC, Dossa ACGGO, Silva RF, et al. 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* 2007; 70(2):259-69
19. Conway BR. Color Vision, Cones, and Color-Coding in the Cortex. *The Neuroscientist* 2009; 15(3):274-290
20. Konstantakopoulou E, Rodriguez-Carmona M, Barbur JL. Processing of color signals in female carriers of color vision deficiency. *Journal of Vision* 2012; 12(2):1-11
21. Hunt DM, Dulai KS, Cowing JA, et al. Molecular evolution of trichromacy in primates. *Vision Research* 1998; 38: 3299-3306.
22. Hood SM, Mollon JD, Purves L, Jordan G. Color discrimination in carriers of color deficiency. *Vision Research* 2006; 46(18): 2894-2900
23. Knoblauch K, Vital-Durand F, Barbur JL. Variation of chromatic sensitivity across the life span. *Vision Research* 2001; 41(1):23-36
24. Jordan G, Mollon JD. A study of women heterozygous for colour deficiencies. *Vision Research* 1993; 33(11):1945-1508
25. Melamuda A, Hagstroma S, Traboulsia E. Color Vision Testing. *Ophthalmic Genetics* 2004; 25(3):159-87
26. Dain SJ. Clinical colour vision tests. *Clin Exp Optom* 2004; 87(4-5):276293
27. Fatemeh Heidary MD. A Modified Pseudoisochromatic Ishihara Colour Vision Test Based on Eastern Arabic Numerals. *Medical Hypothesis, Discovery and Innovation in Ophthalmology* 2013; 2(3):83-5
28. Test de Ishihara 38 láminas [Online]. [cited 2015 Outubro 2]. Disponível em URL: <http://www.promocionoptometrica.com>
29. Colour Vision Testing [Online]. [cited 2015 Setembro 12]. Disponível em URL: <http://ucalgary.ca>
30. Oculus®. HMC Anomaloskop MR: Moreland and Rayleigh (Typ 47700) [manual de instruções]. Oculus®; 2006

# ANEXOS

# **ANEXO I**

(Parecer da Comissão de Ética da Faculdade das Ciências da Saúde, da Universidade da Beira Interior)



UNIVERSIDADE DA BEIRA INTERIOR  
FACULDADE DE CIÊNCIAS DA SAÚDE

**PARECER**

**Processo:** CE-FCS-2015-010

**Tema Projecto/Proponente:** “Anomalias da visão das cores congénitas no concelho da Covilhã” – Exma. Senhora Andreia Filipa Santos Oliveira

Exmo. Sr. Presidente da Faculdade de Ciências da Saúde

Apreciado o pedido referente ao processo acima mencionado esta Comissão não detectou matéria que ofenda os princípios éticos.

Covilhã, 29 de Setembro de 2015

O Presidente da Comissão de Ética

*Prof. Doutor José Martinez de Oliveira*

## **ANEXO II**

(Parecer da DGE para Monitorização de Inquéritos em Meio Escolar)

De: <mime-noreply@gepe.min-edu.pt> Data: 26 de Janeiro de 2015 12:14:32 WET

Para: <vasco@ubi.pt>, <vasco@ubi.pt>

Assunto: Monotorização de Inquéritos em Meio Escolar: Inquérito nº 0467800001

Exmo(a)s. Sr(a)s.

O pedido de autorização do inquérito n.º 0467800001, com a designação Incidência das anomalias da visão das cores congénitas no concelho da Covilhã, registado em 06-01-2015, foi aprovado.

Avaliação do inquérito:

Exmo(a) Senhor(a) Dr(a) Vasco Miguel Nina Almeida

Venho por este meio informar que o pedido de realização de inquérito em meio escolar é autorizado uma vez que, submetido a análise, cumpre os requisitos, devendo atender-se às observações aduzidas. Com os melhores cumprimentos José Vitor Pedroso Diretor-Geral DGE

Observações:

a) A realização dos Inquéritos fica sujeita a autorização das Direções dos Agrupamentos de Escolas do ensino público do concelho da Covilhã a contactar para a realização do estudo. Merece especial atenção o modo, o momento e condições de aplicação dos instrumentos de recolha de dados em meio escolar, porque onerosos e bem assim inquirindo sobre matérias de alguma sensibilidade pessoal, devendo fazer-se em estreita articulação com a Direção do Agrupamento.

b) Deve considerar-se o disposto na Lei nº 67/98 em matéria de garantia de anonimato dos sujeitos, confidencialidade, proteção e segurança dos dados, sendo necessário solicitar o consentimento informado e esclarecido do titular dos dados. No caso presente de inquirição de alunos menores (menos de 18 anos) este deverá ser atestado pelos seus representantes legais. As autorizações assinadas pelos Encarregados de Educação devem ficar em poder da Escola/Agrupamento ao qual pertencem os alunos. Não deve haver cruzamento ou associação de dados entre os que são recolhidos pelos instrumentos de inquirição e os constantes das declarações de consentimento informado.

c) Informa-se ainda que a DGE não é competente para autorizar a realização de estudos/aplicação de inquéritos ou outros instrumentos em estabelecimentos de ensino privados e para realizar intervenções educativas/desenvolvimento de atividades/programas em meio escolar/formação de docentes, dado ser competência da Escola/Agrupamento.

## **ANEXO III**

(Carta explicativa, Inquéritos e as autorizações)



Código de identificação: \_\_-\_\_-\_\_

## Carta explicativa

### Anomalias congénitas da visão das cores no concelho da Covilhã

Exmo. Sr.(a) Encarregado de Educação,

A perceção da cor é essencial para a visão humana uma vez que facilita o reconhecimento dos objetos bem como enriquece a memória visual e a perceção do mundo. Este atributo visual é essencial em muitas profissões pelo que é de todo o interesse o diagnóstico do tipo e grau de anomalia da visão das cores.

Desta forma, vimos por este meio solicitar a participação do seu educando num trabalho de investigação que tem por objetivo principal identificar o tipo e grau das anomalias da visão das cores presentes no concelho da Covilhã em crianças do 5º ao 12º ano de escolaridade. Após a análise dos resultados obtidos pretendemos ainda analisar as mães das crianças que manifestem algum tipo de anomalia da visão das cores.

A avaliação é **não invasiva** e o tempo total previsto para a sua realização é de 20 minutos. Durante a realização da prova, e sempre que julgar estar desconfortável ou por qualquer outro motivo, poderá desistir da mesma.

Todos os dados recolhidos durante a avaliação são processados utilizando exclusivamente o código de identificação que se encontra no canto superior direito desta carta sendo a escola a salvaguarda da informação pessoal. Desta forma fica garantido a confidencialidade da informação pessoal e o seu acesso por parte do grupo de investigadores do projeto.

Em caso de dúvida contactar a responsável do estudo, Andreia Filipa Santos Oliveira, através do e-mail [andreiafsantosoliveira@gmail.com](mailto:andreiafsantosoliveira@gmail.com) ou pelo telemóvel 913079562. Ou o supervisor Professor Doutor Vasco Miguel Nina de Almeida, através do e-mail [vasco@ubi.pt](mailto:vasco@ubi.pt).

Obrigado pela sua colaboração

(Guarde esta página pois contém o número de identificação do seu educando)

**Consentimento informado**  
**Anomalias congénitas da visão das cores no concelho da Covilhã**

Código de identificação: \_\_-\_\_-\_\_

Eu, encarregado de educação do educando acima identificado **autorizo/não autorizo** (riscar o que não interessa) a sua participação num estudo sobre anomalias congénitas da visão das cores, a realizar na escola.

\_\_\_\_ de \_\_\_\_\_ de 2015

Assinatura

\_\_\_\_\_

(a preencher exclusivamente pela mãe):

Eu, **mãe biológica** do educando acima identificado, **aceito/não aceito** (riscar a que não interessa) ser contactada pela escola para participar num estudo sobre anomalias congénitas da visão das cores. Apenas serei contactada no caso do meu filho apresentar alguma anomalia da visão das cores e a prova será realizada num local e hora a combinar.

\_\_\_\_ de \_\_\_\_\_ de 2015

Assinatura

\_\_\_\_\_

(Devolver esta página à escola)



Código de identificação: \_\_-\_\_-\_\_

## Inquérito

(a preencher pelo encarregado de educação)

### Anomalias congénitas da visão das cores no concelho da Covilhã

1. Tem conhecimento que existe anomalias congénitas da visão das cores (daltonismo)?

Sim  Não

2. Existe algum daltónico na família?

Sim  Não

3. Se respondeu que sim à questão anterior, qual o grau de parentesco da pessoa relativamente à criança? \_\_\_\_\_

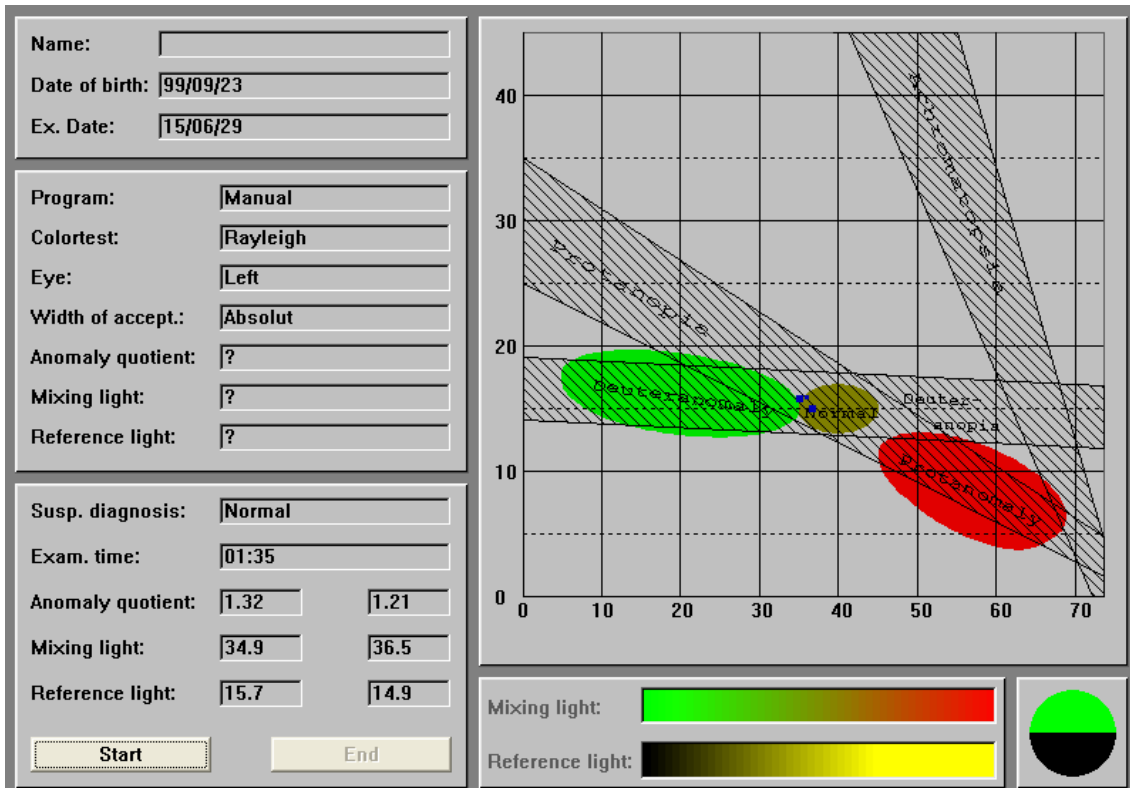
Obrigado pela sua colaboração,  
A equipa responsável pelo projeto.

## **ANEXO IV**

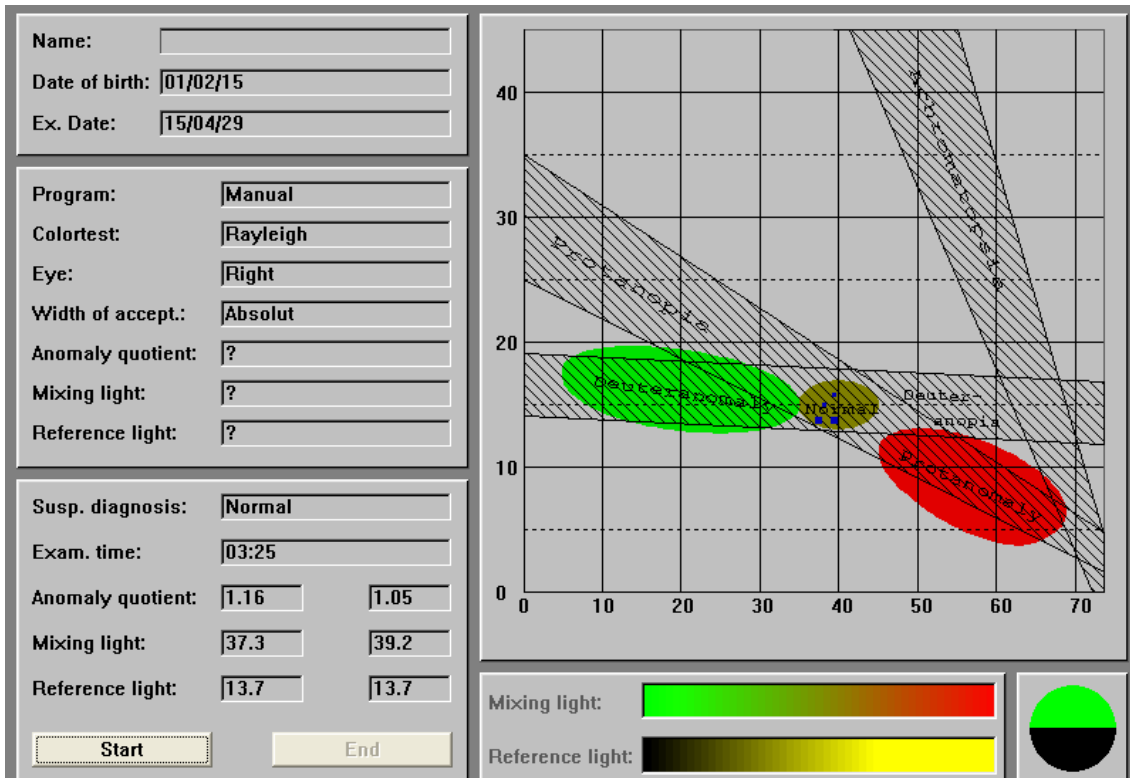
(Gráfico e valores obtidos para cada observador do grupo controlo e do grupo suspeito de anomalia)

## Grupo controle

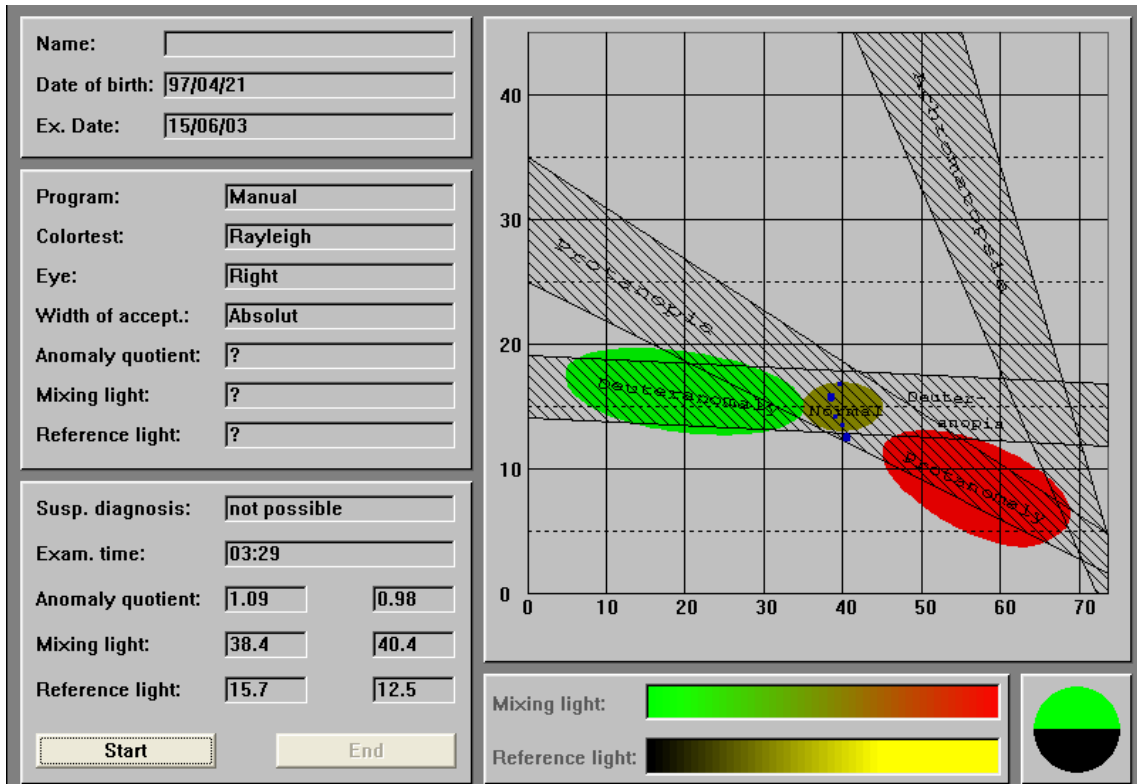
Observador BD99/09/23, olho esquerdo



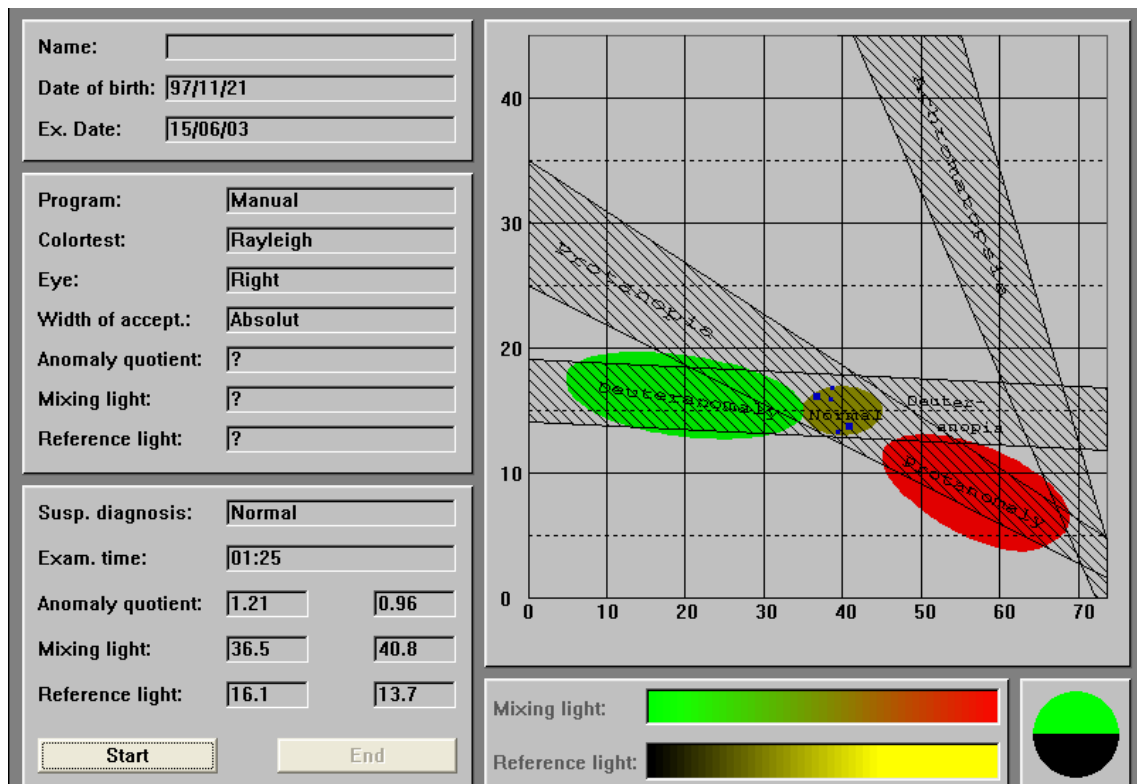
Observador 8-B-27, olho direito



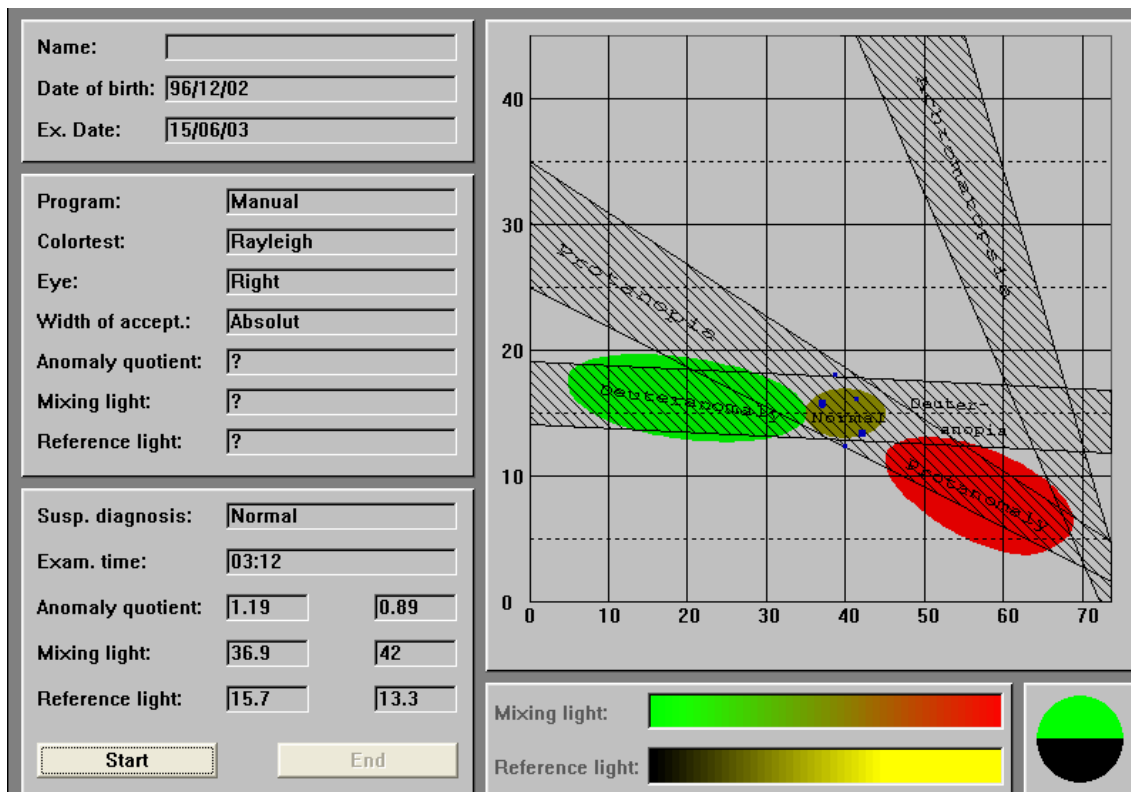
Observador 12-D-12, olho direito



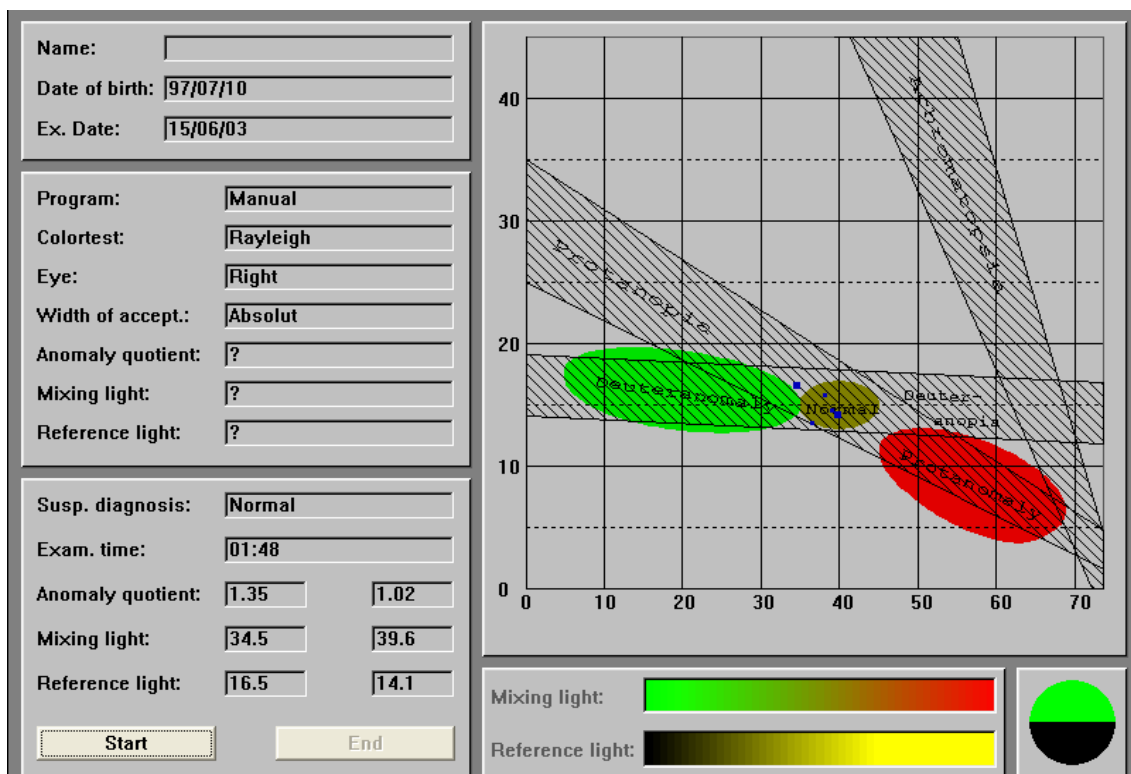
Observador 12-D-14, olho direito



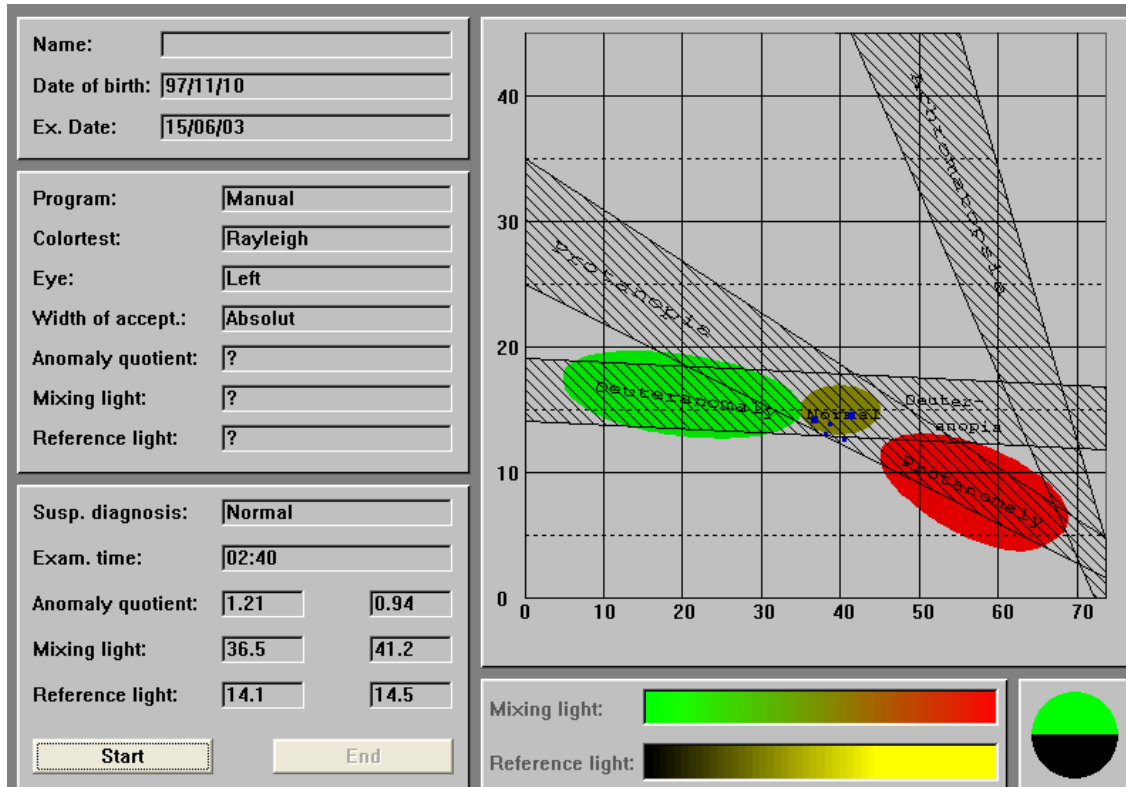
Observador 12-D-16, olho direito



Observador 12-D-17, olho direito

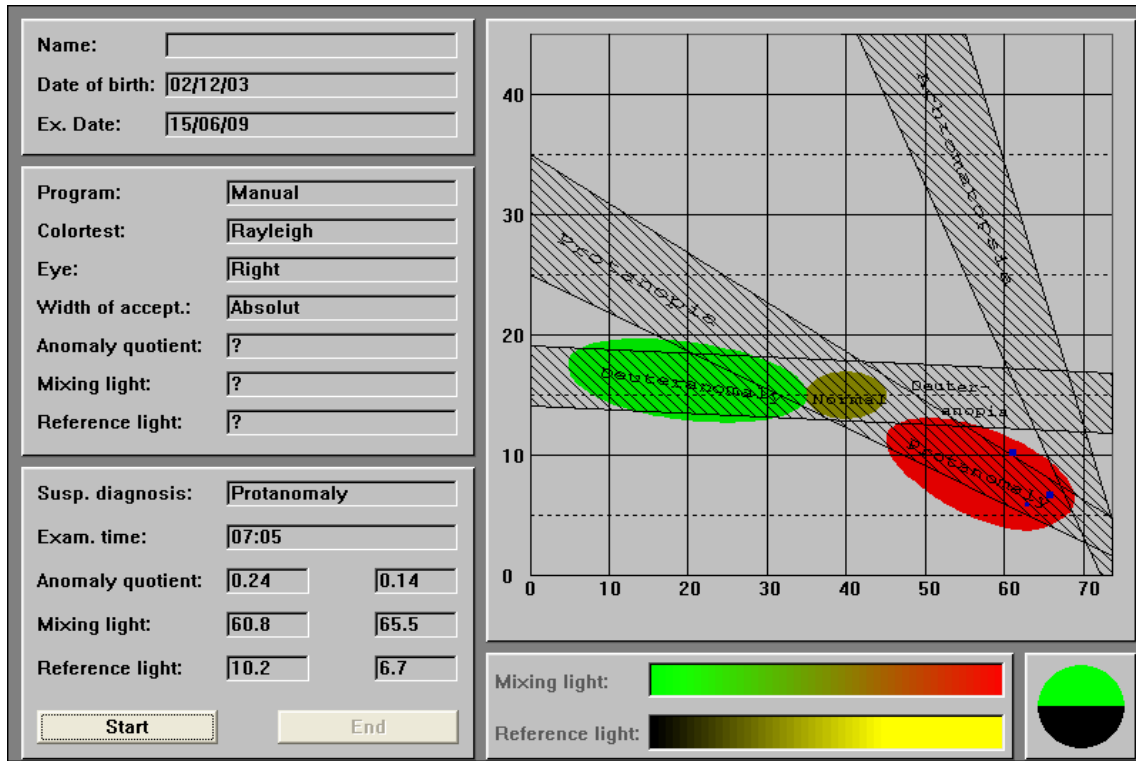


Observador 12-D-18, olho esquerdo

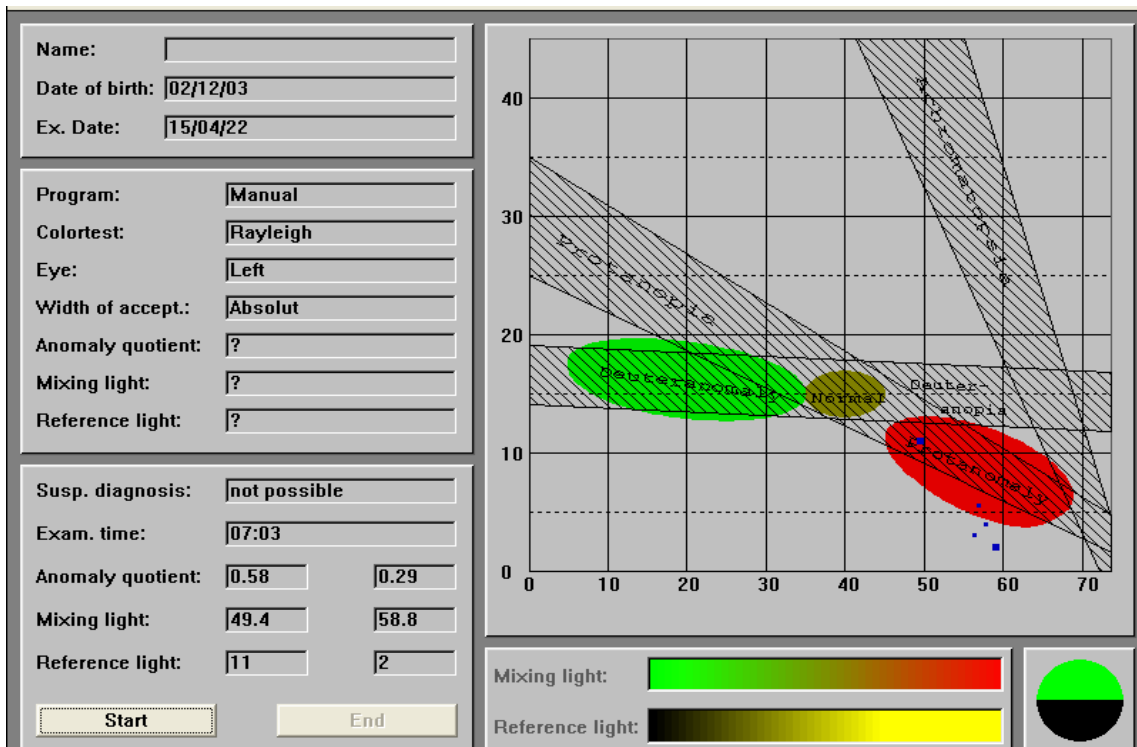


## Grupo suspeito de anomalia

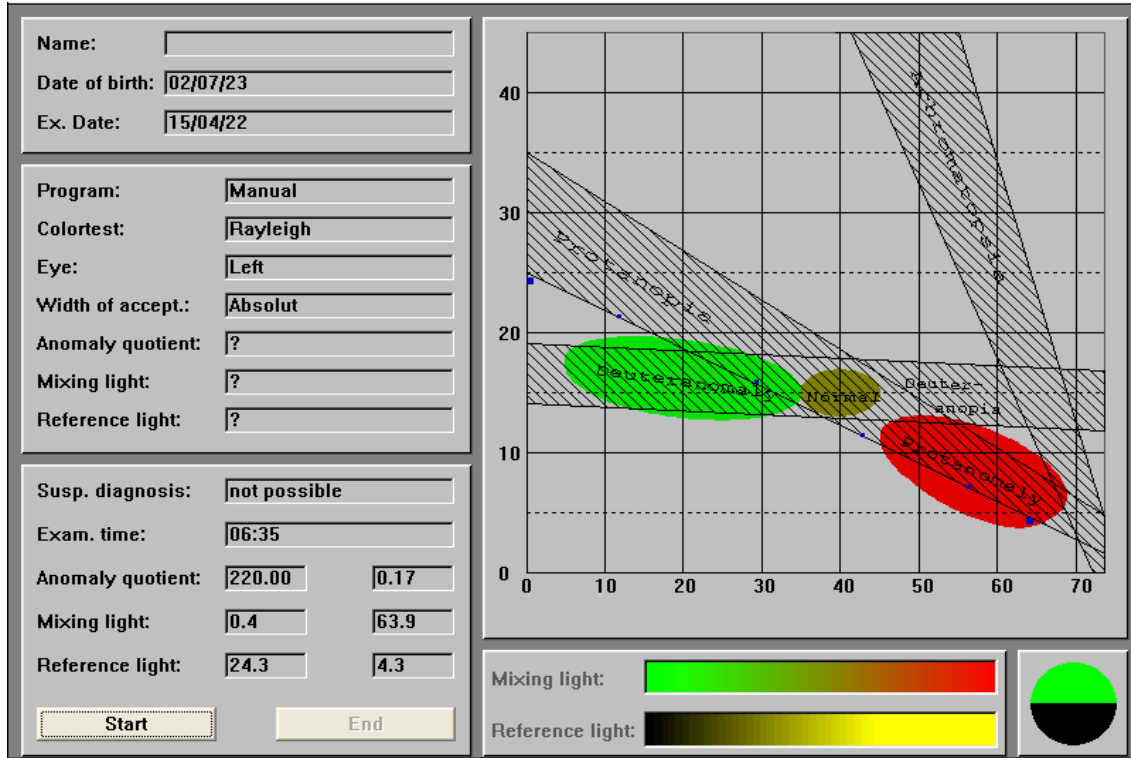
Observador 7-D-06, olho direito



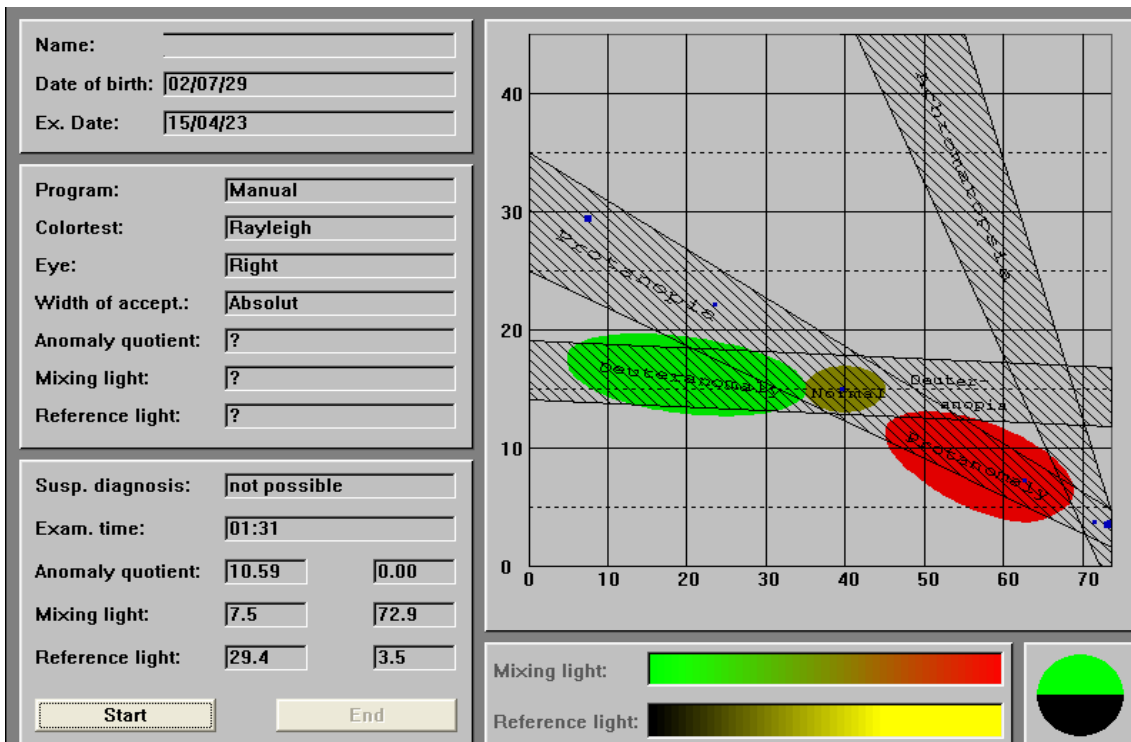
Observador 7-D-06, olho esquerdo



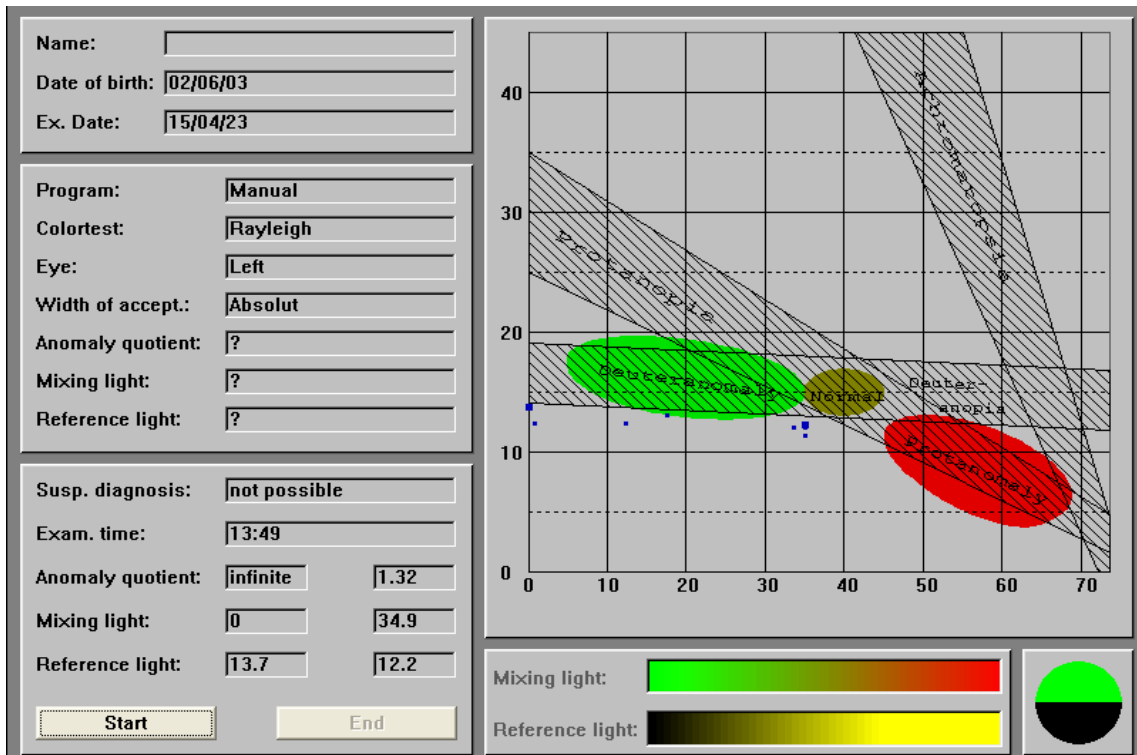
Observador 7-D-26, olho esquerdo



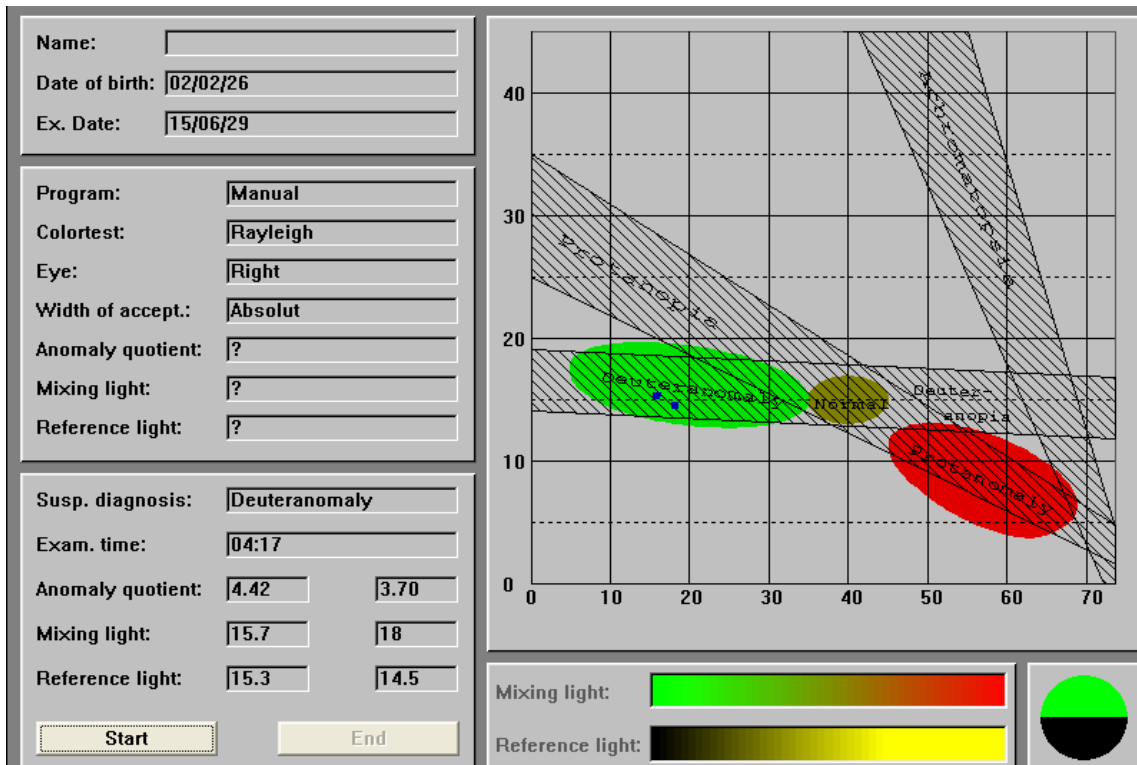
Observador 7-E-15, olho direito



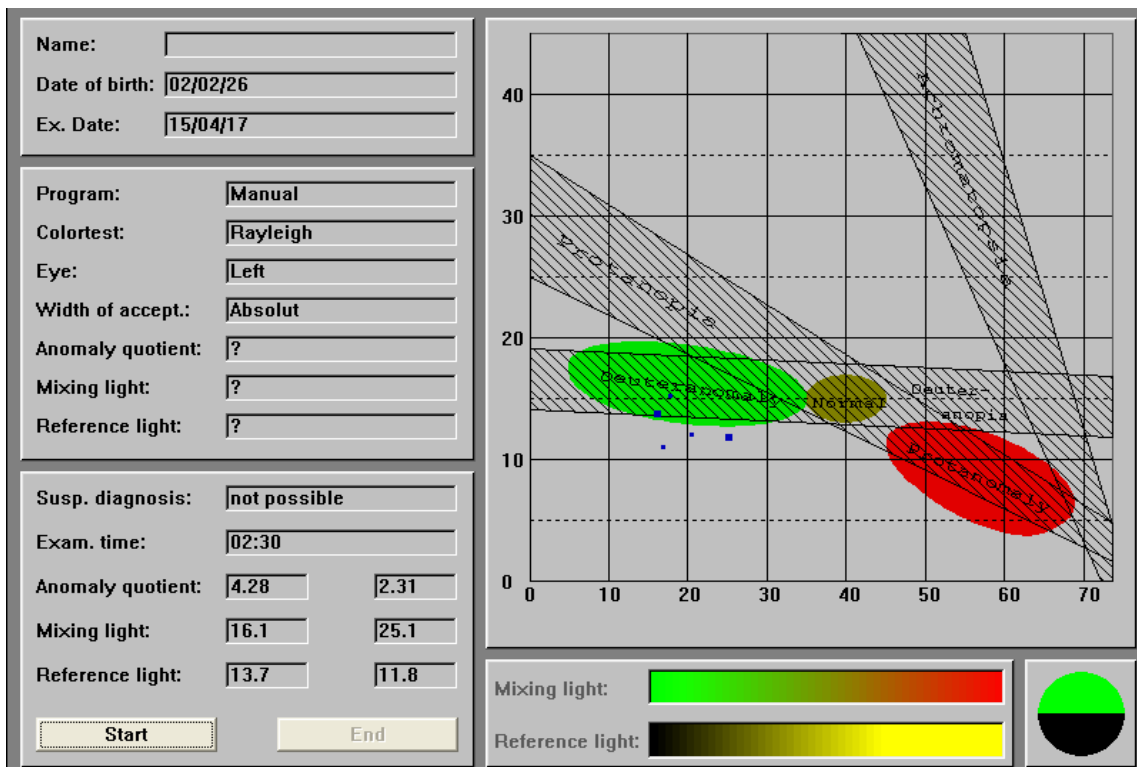
Observador 7-E-16, olho esquerdo



Observador 8-A-06, olho direito



Observador 8-A-06, olho esquerdo



Observador 8-B-06, olho direito

