

## La acromatopsia en la obra de Oliver Sacks

Júlia CASAS<sup>1,2</sup>, Elena GUARDIOLA<sup>3</sup>, Josep-E. BAÑOS<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup>Facultad de Ciencias de la Salud y de la Vida. Universitat Pompeu Fabra. <sup>2</sup>Facultad de Medicina. Universitat Autònoma de Barcelona. <sup>3</sup>Grup de Recerca Educativa en Ciències de la Salut (GRECS), Departamento de Ciencias Experimentales y de la Salud. Universitat Pompeu Fabra. Barcelona (España).

Autor para correspondencia: Josep E Baños. Correo electrónico: [josepeladi.banos@upf.edu](mailto:josepeladi.banos@upf.edu)

Recibido el 23 de abril de 2018; aceptado el 26 de abril de 2018.

**Cómo citar este artículo:** Casas J, Guardiola E, Baños JE. La acromatopsia en la obra de Oliver Sacks. Rev Med Cine [Internet] 2018;14(2): 123-133.

### Resumen

Oliver Sacks (1933-2015) ha sido una de las figuras más importantes en la divulgación científica de la neurología. Sus obras han tenido amplia repercusión en este ámbito, pero su contribución a la relación de ésta con la oftalmología es menos conocida. En el presente artículo analizamos sus textos referidos a la acromatopsia, una afectación de los conos retinianos que produce la llamada visión en blanco y negro. Sacks analizó situaciones de acromatopsia transitoria asociadas a auras visuales, pero las más interesantes fueron las vinculadas a la acromatopsia congénita en la población de Pingelap, en Micronesia, tratada en *The island of the colorblind* (1996), y la adquirida por un pintor en *The case of colorblind painter* (1995). En ambas, Sacks no se limitó a un análisis puramente médico, sino que en la mayor parte de los relatos se dedicó a un análisis psicológico y antropológico de los afectados por el trastorno. Su lectura permite comprender cómo la visión limitada cromáticamente repercute, o no, en su vida personal y social.

**Palabras clave:** Oliver Sacks, neurorelatos, oftalmología, acromatopsia, neuroantropología.

## Achromatopsy in the Works of Oliver Sacks

### Summary

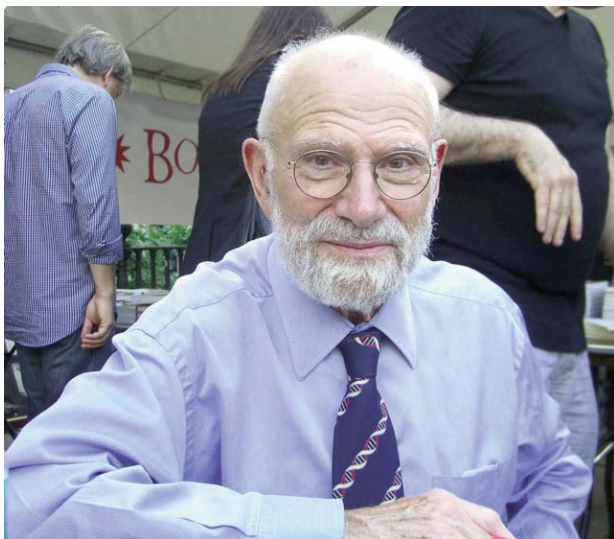
Oliver Sacks (1933-2015) has been one for the most prominent authors in scientific popularizing of neurology. His works stimulated the interest of public in this field, but Sacks's contribution in the relationship between neurology and ophthalmology is not so well known. In this paper, we analyze his works regarding achromatopsia, a disorder of retinal cones that produces a black and white vision. Sacks analyzed several types, as transient achromatopsia, which appears in migraine aura, but the most interesting were those linked to congenital and acquired achromatopsia. The first was studied in the population of Pingelap, an island in Micronesia, and explained in *The island of the colorblind* (1996), whereas the second was reported in *The case of colorblind painter* (1995). In both works, Sacks described not only the pure medical aspects of the disorder, but considered in full its psychological and anthropological consequences. Reading these tales allows us to understand how chromatically limited vision affected, or not, their personal and social life.

**Keywords:** Oliver Sacks, Neurology, Ophthalmology, Achromatopsia, Neuroanthropology.

Los autores declaran que el artículo es original y que no ha sido publicado previamente.

Oliver Sacks (Foto 1) quizá sea el médico que se ha dedicado a la divulgación científico-médica más importante de los últimos cincuenta años<sup>1,2</sup>. Su primera obra, *Migraine*, se publicó en 1970 y la escribió como consecuencia de su experiencia personal como migrañoso<sup>3</sup>. En los años siguientes varios de sus libros se convirtieron en auténticos líderes de ventas. En sus obras, Sacks consideró los problemas médicos de forma amplia, no se limitó a una observación meramente clínica, sino que hizo una revisión de los aspectos emocionales y sociológicos implicados en la enfermedad<sup>4</sup>. Además, sus descripciones consideran el marco cultural e histórico de los trastornos descritos, lo que las enriquece mucho<sup>5</sup>.

Para algunos, Sacks ha sido asimismo uno de los autores que ha permitido una reinterpretación de la historia de la narrativa en medicina; incluso se le ha reconocido como el creador de una 'ciencia romántica', que sería una forma de reunir la ciencia médica con las humanidades de manera que estas contribuyan a mejorar el razonamiento clínico<sup>6</sup>. En sus obras, Sacks incorpora además un importante elemento antropológico, que le confiere una notable singularidad e interés<sup>7</sup>. Sacks describe estos pensamientos en la introducción de *An anthropologist on Mars*<sup>8</sup>: "El estudio de la enfermedad exige al médico el estudio de la identidad, de los mundos interiores que los pacientes crean bajo el acicate de la enfermedad. Pero las realidades de los pacientes, las maneras en que ellos y sus cerebros construyen sus propios mundos, no puede comprenderse totalmente a partir de la observación del comportamiento desde el



**Foto 1.** Oliver Sacks (1933-2015).

Tomado de Luigi Novi / Wikimedia Commons, CC BY 3.0  
<https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=7815388>

exterior". Y comenta más adelante: "Con esto en mente, me he quitado la bata blanca, he abandonado los hospitales donde he pasado los últimos veinticinco años y me he dedicado a investigar las vidas de mis pacientes tal como son en el mundo real, sintiéndome en parte como un naturalista que estudia extrañas formas de vida; en parte como un antropólogo, o un neuroantropólogo que realiza un trabajo de campo, aunque casi siempre como un médico, un médico que visita a domicilio, unos domicilios que están en los límites de la experiencia humana".

Las observaciones clínicas de Sacks contemplan, con frecuencia, la implicación de los órganos de los sentidos como el elemento principal que permite la relación entre la conciencia y el medio exterior. Esta consideración es especialmente relevante en el caso del oído y la vista, a los que dedicó obras monográficas<sup>9,10</sup>; las citas sobre las enfermedades que los afectan se extienden a lo largo de sus obras. Su lectura tiene especial interés para comprender la repercusión que tales enfermedades tienen en la vida de quienes las padecen e incluso en las sociedades en las que viven.

En un artículo anterior analizamos la consideración que las auras visuales asociadas a la migraña tuvieron en la obra de Sacks<sup>11</sup>, dentro de un proyecto de revisión completa de la importancia de los elementos neurooftalmológicos en sus libros. Este aspecto de su obra ha sido reconocido solo muy recientemente<sup>12</sup>. En el presente artículo estudiamos la presencia de la acromatopsia, un trastorno infrecuente de la visión, en las obras de este neurólogo británico.

### Breve apunte biográfico

Oliver Sacks nació el 9 de julio de 1933 en Londres, en el seno de una familia de médicos y científicos. Su madre era cirujana y su padre médico de familia. Se licenció en Medicina en el Queen's College de la Universidad de Oxford (1954) y se trasladó a los Estados Unidos, donde realizó la especialidad de neurología en el Mount Zion Hospital (1961-1962) en San Francisco y en la Universidad de California, Los Angeles (UCLA) (1962-1965). Después se trasladó a Nueva York, donde siguió trabajando el resto de su vida en diversos centros hospitalarios. Fue profesor en el Albert Einstein College of Medicine (1975-2007), la Universidad de Nueva York (1992-2015) y la Universidad de Columbia (2007-2012). También fue profesor en la Universidad de Warwick (2013-2015).

En 1966, mientras trabajaba como consultor de neurología en el Hospital Beth Abraham en el Bronx, trató a un grupo de pacientes que le inspiraron su conocido

libro *Awakenings*<sup>13</sup>. Éste inspiró la obra de teatro *A kind of Alaska*, de Harold Pinter, y la película *Despertares (Awakenings)*, que tuvo un notable éxito. Antes había publicado *Migraine*<sup>3</sup>.

En el ámbito literario, Sacks tuvo éxito con las colecciones de narraciones -también conocidas como neurorelatos- *The man who mistook his wife for a hat*<sup>14</sup> y *An anthropologist on Mars*<sup>8</sup>, en las que describía cómo pacientes que presentaban diversas afecciones neurológicas y psiquiátricas se enfrentaban con su enfermedad. Sacks también se adentró en el mundo de los efectos que producen las limitaciones en los sentidos, como en *Seeing voices: A journey into the world of the deaf*<sup>9</sup>, sobre el mundo de las personas sordas, y *The island of the colorblind*<sup>15</sup>, sobre los afectos de la acromatopsia. También escribió sobre sus experiencias como paciente en *Migraine*<sup>3</sup>, *A leg to stand on*<sup>16</sup> y *The mind's eye*<sup>10</sup>. Asimismo, recogió su autobiografía en *Uncle Tungsten: Memories of a chemical boyhood*<sup>17</sup> y *On the move*<sup>18</sup>. Otro de sus temas favoritos, la relación de la música con la neurología, lo trató en *Musicophilia: Tales of music and the brain*<sup>19</sup> y la conciencia fue el argumento de *The mind's eye*<sup>10</sup> y *Hallucinations*<sup>20</sup>. Además de estos libros, Sacks publicó con frecuencia artículos en *The New York Review of Books* y en *The New Yorker*. Sacks recibió numerosos reconocimientos y premios; según *The New York Times* era "the poet laureate of contemporary medicine"<sup>21</sup>.

Sacks fue diagnosticado de un melanoma ocular en 2006, que metastató a hígado y le causó la muerte el 30 de agosto de 2015. Póstumamente, aparecieron *Gratitude*<sup>22</sup> y *The river of consciousness*<sup>23</sup>.

### Consideraciones generales sobre la acromatopsia

La acromatopsia, o monocromatismo de bastones, es una de las múltiples alteraciones de la visión del color<sup>24</sup>. Se trata de un trastorno congénito de transmisión autosómica recesiva en la que los conos retinianos no son funcionales y/o experimentan un proceso degenerativo sin afectación de los bastones<sup>25</sup>. En la mayoría de los casos se debe a mutaciones en los genes de fototransducción específicos y su frecuencia alcanza a 1:30.000-1:80.000 personas<sup>26</sup>. Se calcula que cada descendiente de una persona afectada tiene una posibilidad del 25 % de estar afectado, del 50 % de ser un portador asintomático y del 25 % de no estar afectado ni de transmitir la enfermedad.

Clínicamente, la acromatopsia presenta un cuadro sindrómico caracterizado por fotofobia intensa, pérdida parcial o completa de la visión en color, nistagmo ondulatorio, escotoma central mínimo, fijación excéntrica y

reducción importante de la agudeza visual<sup>27</sup>. La discriminación al color se muestra como una afectación especial al verde, azul y rojo. La mayoría de los afectados tienen acromatopsia total, pero algunos la presentan de forma incompleta y sus síntomas son similares, pero de menor intensidad.

Existen al menos seis genes afectados vinculados a los conos: la transducina alfa específica de los conos (GNAT2), las unidades alfa y beta del canal asociado a los nucleótidos cíclicos (*cyclic nucleotide-gated channels*, CNG) específicos (CNGA3 y CNGB3), la subunidad alfa y gamma de la fosfodiesterasa específica (PDE6C y PDE6H) y el factor activador de la transducción (ATF6). Todos ellos son importantes en la secuencia de la función de fototransducción<sup>28</sup>. Casi la mitad de los pacientes acromatópicos tienen afectación del CNGB3 y el 25 % del CNGA3<sup>29,30</sup>.

El tratamiento de la acromatopsia es sintomático y se basa en el empleo de gafas con filtros especiales o lentes de contacto teñidas de rojo para reducir la fotofobia y mejorar la agudeza visual. En algunos casos se pueden emplear gafas magnificadoras como las que se emplean en pacientes con baja visión. Se han realizado estudios prometedores de tratamientos genéticos en animales con modelos de afectación de los genes CNGA3, CNGB3 y GNAT2<sup>27,29</sup>, y diversos estudios clínicos han tratado de substituir los genes afectados<sup>26,30</sup>.

La acromatopsia también puede ser adquirida, generalmente asociada a daño en el encéfalo o la corteza cerebral; entre sus causas se hallan los tumores talámicos así como los traumas físicos, las hemorragias o los tumores cerebrales.

### La acromatopsia en la obra literaria de Oliver Sacks

Sacks trató la acromatopsia en varias publicaciones y fue el tema central de dos de sus obras. En la primera describió el caso de un pintor que presentó una acromatopsia adquirida. Publicó la historia por primera vez en 1987 en *The New York Review of Books*<sup>31</sup> y, posteriormente, la completó y la redactó en forma de un capítulo de libro, *The case of the colorblind painter*, en *An anthropologist on Mars*<sup>8</sup>. En la segunda obra, *The island of the colorblind and Cycad island*<sup>15</sup>, Sacks describió su experiencia en la isla de Pingelap, una gran parte de cuyos habitantes presenta acromatopsia hereditaria.

En las secciones siguientes se analizan estas dos obras literarias de Sacks, que ayudan a comprender mejor la relación entre la alteración ocular y la vida de

quienes la presentan: una es un estudio individual y la otra es un estudio etnológico y antropológico. La lectura de ambas tiene un interés complementario, ya que se puede observar la reacción de una persona que adquiere el trastorno y la de un grupo numeroso de afectados que ya han nacido con él. Finalmente, nos referiremos, también a través de las obras de Sacks, al caso poco frecuente de la acromatopsia como parte de las auras visuales de la migraña, que pueden aparecer de forma transitoria en algunos pacientes.

### El caso del pintor ciego al color

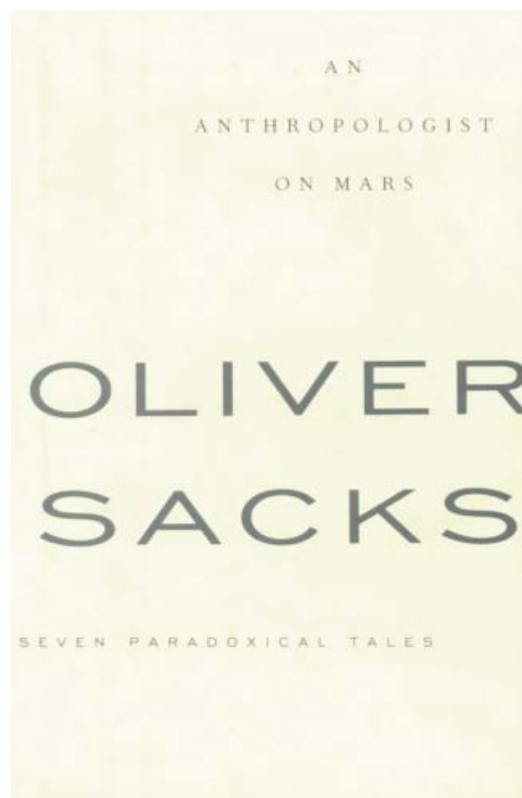
*An anthropologist on Mars*<sup>8</sup> es la segunda colección de neurorelatos de Sacks (Foto 2). Incluye siete historias sobre personas con enfermedades neurológicas en las que se muestra su capacidad de adaptación a la enfermedad y la forja de una nueva identidad como consecuencia de ésta<sup>32</sup>. Sacks las relata en tres fases. Primero, la presentación de la enfermedad, después la adaptación a la enfermedad y, finalmente, su incorporación en la nueva identidad del individuo. Para el autor, estas fases podrían asimilarse a las que sufren los héroes mitológicos: separación del mundo conocido, transformación durante un período de viaje con aislamiento y cambio, para finalmente volver al mundo con nuevos dones o atributos<sup>33</sup>.

Sacks describía estas narraciones de la forma siguiente<sup>8</sup>: “He aquí siete narraciones sobre la naturaleza, sobre el espíritu humano y sobre la manera en que éstos han colisionado inesperadamente. Las personas que aparecen en este libro se han visto afectadas por estados neurológicos tan diversos como el síndrome de Tourette, el autismo, la amnesia y la ceguera total al color. Ellos ejemplifican estos estados, son «casos» en el sentido médico tradicional, aunque igualmente son individuos singulares, y cada uno de ellos habita (y en cierto sentido ha creado) un mundo propio”. Y añadía: “Se trata de relatos de supervivencia bajo circunstancias alteradas a veces de manera radical, en las que dicha supervivencia resulta posible gracias a los maravillosos (aunque a veces peligrosos) poderes de reconstrucción y adaptación de que estamos dotados”.

A lo largo del libro, Sacks realiza un análisis exhaustivo de la biografía de sus pacientes y muestra cómo han conseguido adaptarse a sus problemas neurológicos. Como decía en una de las entrevistas concedidas con motivo de su publicación<sup>34</sup>: “Bueno, quiero describir vidas que se han visto influenciadas por algunos problemas o déficits neurológicos abrumadores, como la ceguera al color o el autismo, pero para mostrarlas en

una biografía completa tengo que pasar tiempo con las personas y verlas en la vida real, en sus hogares”.

Nos interesa la primera de las historias del libro, *The case of the colorblind painter*, en la que Sacks relata la historia de Jonathan I., un pintor de Long Island que se queda ciego al color y pasa a vivir en un mundo en blanco y negro tras un accidente de automóvil. Es el propio afectado quien entra en contacto con Sacks. A principios de marzo de 1986, Jonathan I. le manda una carta. Sacks explica<sup>8</sup>: “El señor I. se quejaba de que en el mundo aburrido y «deprimente» en blanco y negro que habitaba ahora la gente tenía un aspecto horrible, y pintar le resultaba imposible”. Sacks no puede reprimir su curiosidad y se plantea si podrá averiguar lo que ha ocurrido y cómo podrá ayudarle: “Le contesté que había oído hablar de casos de acromatopsia adquirida, pero que nunca había visto ninguno. No estaba seguro de poder ayudarlo, pero invité al señor I. a venir a verme. El señor I. se había vuelto ciego al color después de sesenta y cinco años viendo colores con normalidad, y su ceguera al color era absoluta, como si viera «un televisor en blanco y negro””. Al tratarse de un cambio brusco, incompatible con el



**Foto 2.** Portada de *An anthropologist on Mars* (1995). Tomado de <http://www.pacificislandbooks.com/healthnutrition.htm>. Fair use, <https://en.wikipedia.org/w/index.php?curid=36634136>

lento deterioro que puede producirse en las células cónicas de la retina, Sacks pensó que la alteración podía haberse producido a un nivel superior, en las partes del cerebro especializadas en la percepción del color. Además, según explicaba el autor de la carta, dice Sacks: “no sólo había perdido la capacidad de ver el color, sino la capacidad de *imaginarlo*. Ahora soñaba en blanco y negro, e incluso sus auras de migraña habían perdido el color”.

Jonathan I. era un hombre apasionado por el color que repentinamente, a causa de un accidente, se vio afectado por acromatopsia total. La reacción a su nuevo estado se caracterizó por un estado de shock, al que siguieron períodos de depresión y de rabia. La pérdida de esta sensación visual la vivía como un proceso abominable y anormal. Sin embargo, se puede observar como a lo largo del relato se había ido adaptando de forma paulatina a un mundo en blanco y negro. Jonathan I. recuperó sus ganas de vivir y se creó una nueva identidad, en la que siguió pintando con las peculiaridades que comportaba su nueva visión de los colores (Foto 3). Se comportaba como una persona que hubiera sido acromatópsica desde el nacimiento. Poco a poco empezó a perder los sueños y la memoria en color y, con el tiempo, se vio como un privilegiado más que como un enfermo. Así, para él la acromatopsia se había convertido en un extraño regalo que le había llevado a adquirir una nueva sensibilidad. La pérdida de la visión al color persistió hasta que falleció tres años después.



**Foto 3.** Pinturas de Jonathan I. Las imágenes de la izquierda se realizaron antes del accidente mientras que las de la derecha lo fueron después (en *An Anthropologist in Mars*). Reproducido con la autorización de la Oliver Sacks Foundation.

La situación de Johnatan I. conlleva un debate más allá de su propia afectación pues permite cuestionar los mecanismos involucrados en la percepción y la construcción del color. En este caso no se realizaron estudios anatómicos, que hubieran podido permitir localizar la lesión cerebral, pero se ha sugerido que la lesión más probable sería la de las circunvoluciones fusiforme y lingual del cerebro, cerca de la unión occipito-temporal<sup>35</sup>. A pesar de presentar acromatopsia completa, siguió pintando y fue ésta una época productiva, incluso superior a la previa al accidente. Sus cuadros en tonos grises fueron notablemente apreciados por sus seguidores<sup>36</sup>.

Éste es un ejemplo de la adaptación a situaciones nuevas secundarias a la enfermedad, en las que Sacks insistió en numerosas ocasiones, hasta llegar a cuestionar si el concepto de enfermedad neurológica debe someterse a debate en algunas ocasiones, y si debe reconsiderarse el estigma de enfermedad. Esta obra se ha utilizado en docencia para mostrar la experiencia de padecer una enfermedad y la relación específica entre enfermedad e identidad<sup>33</sup>.

Pese a la originalidad de esta obra de Sacks, lo cierto es que la afectación de la visión del color en pintores no es excepcional<sup>37</sup>. Por ejemplo, un estudio retrospectivo tras la muerte del pintor australiano Clifton Pugh, mediante el análisis de su familia, llegó a la conclusión de que era protanópico (la protanopia o dicromacia roja es una afectación de los conos que transducen el color rojo, por lo que las personas que sufren esta afectación padecen una pérdida clara de sensibilidad a la luminosidad del extremo rojo del espectro cromático)<sup>37</sup>. Unos años antes, Munchow<sup>38</sup> halló 31 pintores con alteraciones visuales al color en una muestra de 342 artistas, lo que sugería que la alteración era relativamente común en este colectivo. Es probable también que importantes pintores novecentistas, como John Constable (1776-1837) o Eugene Carrière (1849-1906), estuvieran afectados de algún tipo de alteración de la visión al color<sup>39</sup>. Iribas Rudín<sup>40</sup> ha publicado una interesante revisión sobre acromatopsia, pintura y fenómenos sinestésicos.

### La isla de los ciegos al color

En *The island of the colorblind and Cycad island*<sup>15</sup> (Foto 4), Sacks relata dos viajes que realizó a islas del Pacífico, con espíritu de antropólogo, para observar la situación de dos comunidades afectadas de enfermedades de elevada prevalencia en ellas: la acromatopsia, en Pingelap (atolón en el océano Pacífico, parte de Pohnpei, uno de los cuatro estados que forman los

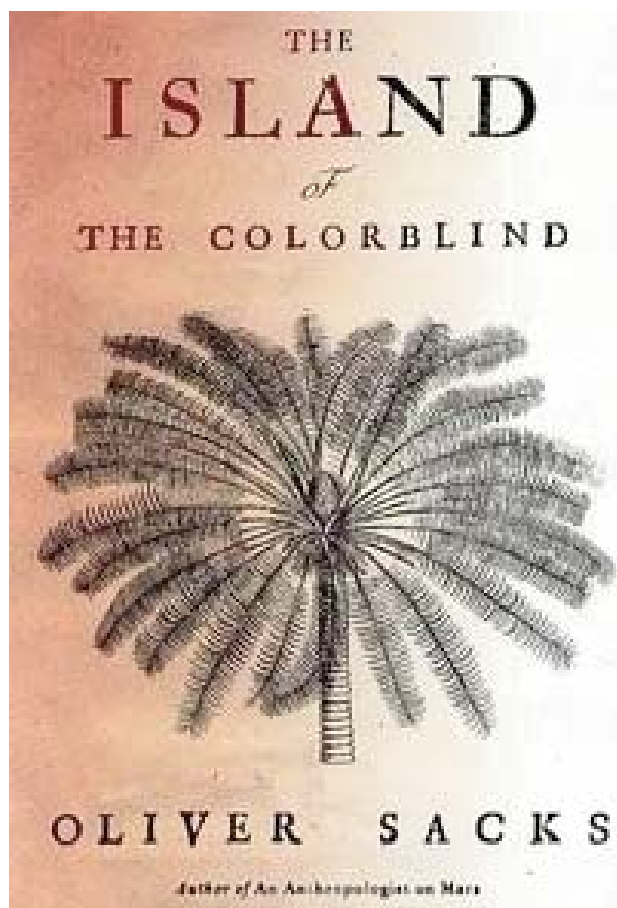


Foto 4. Portada de *The island of the color blind* (1996).  
[https://en.wikipedia.org/wiki/File:The\\_Island\\_of\\_the\\_Colorblind.jpg](https://en.wikipedia.org/wiki/File:The_Island_of_the_Colorblind.jpg)

Estados Federados de Micronesia, englobados en el archipiélago de las Islas Carolinas), y la *lytico-bodig*, un proceso neurogenerativo, en las islas de Guam y de Rota (en el archipiélago de las Islas Marianas). Esta última cursa con dos formas distintas, la *lytico*, similar a una esclerosis lateral amiotrófica, y la *bodig*, que se manifiesta con un parkinsonismo profundo casi catatónico que en ocasiones se acompaña de demencia.

Las similitudes de la forma *bodig* con la afectación de los pacientes de *Awakenings* llevaron a John Steele, un neurólogo local, a invitar a Sacks. En su visita, Sacks no solo observó a los pacientes, sino que se sumergió en la vida y en la cultura de las islas, así como en su fauna y flora<sup>41</sup>. Una hipótesis etiológica vinculaba la enfermedad a la ingesta de cicas, una planta típica de la isla, lo que originó el interés de Sacks por ella. La obra es un brillante análisis antropológico, en el que no solo analiza las características biológicas de la enfermedad, sino la repercusión personal y familiar y la consideración social que tenía entre los habitantes de esas islas<sup>2</sup>.

En su autobiografía, Sacks puso en contexto el viaje a Pingelap, así como su interés por la ceguera al color<sup>18</sup>. Según refiere, mientras estaba en Guam, se puso a hablar John Steele sobre la ceguera al color y le explicó que hacía poco tiempo había visto a un pintor que había perdido repentinamente la capacidad de percibir el color después de toda una vida con visión cromática; ese pintor sabía, por tanto, lo que había perdido, pero si hubiera nacido ya sin la capacidad de ver el color no se habría dado cuenta de lo que esa pérdida significaba. “Casi todas las personas «ciegas al color» (decía Sacks) -lo que suele conocerse como «daltonismo»- en realidad sólo padecen una deficiencia: tienen dificultades a la hora de discriminar ciertos colores, pero pueden ver otros fácilmente. Pero la incapacidad de ver cualquier color, una absoluta ceguera al color congénita, es algo extremadamente raro; afecta sólo a una persona de cada treinta mil. ¿Cómo se las arreglaba una persona contra esa afección en un mundo que, para los demás, y también para los pájaros y mamíferos, está lleno de colores informativos y sugerentes? Esas personas con acromatopsia, ¿podrían desarrollar, al igual que los sordos, habilidades y estrategias especiales y compensatorias? ¿Podrían crear, al igual que los sordos, toda una comunidad y una cultura?”. Sacks había oído hablar de que existía un valle aislado en el que los habitantes eran totalmente ciegos al color. Su amigo conocía el lugar: “Sí, conozco el sitio. No es exactamente un valle, pero está muy aislado, es un diminuto atolón de coral relativamente cerca de Guam, apenas a unos dos mil kilómetros de distancia”. La isla a la que se refería era Pingelap; John había trabajado unos años en Pohnpei, la isla volcánica más grande del mismo estado. John había visto a algunos pacientes pingelapeses en Pohnpei y, según la información que él tenía, aproximadamente el 10 % de la población de Pingelap era completamente ciega al color.

Después de esta confesión, Sacks viajó al atolón de Pingelap (Foto 5). Fue allí con un amigo noruego, el doctor Knut Nordby, que era acromatópsico. Este viaje dio lugar al segundo relato incluido en esta obra. En su primera parte, Sacks aproxima a los lectores a las características de la acromatopsia congénita, un trastorno presente en aproximadamente el 10 % de los isleños<sup>42</sup>. Aunque el responsable de la enfermedad es un gen recesivo, la elevada prevalencia en las islas se atribuye a una deriva genética, debido a la consanguinidad consecuencia del aislamiento y a la reducción de la población por desastres naturales<sup>42</sup>, especialmente a causa del tifón Lengkieki que en 1775 arrasó la isla y causó la muerte del 90 % de los casi mil isleños. Muchos de los que sobrevivieron fallecieron de hambre ya que toda la vegetación



**Foto 5.** Atolón de Pingelap. Tomado de: De Smurrayinchester. <https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=2238444>

quedó destruida. Se calcula que en las semanas siguientes solo quedaron veinte sobrevivientes, pero la población se recuperó hasta el centenar en pocas décadas gracias a las relaciones endogámicas entre los sobrevivientes. En la segunda década del siglo XIX, ya en la cuarta generación, empezaron a aparecer los primeros niños con claros problemas de visión. Los nativos llamaron *maksun* a la nueva afección. Parece que el origen de toda la transmisión procedía del *nahnmwarki*, el monarca de las islas<sup>15</sup>. Sacks determinó que uno de cada doce nativos estaba afectado y que una tercera parte de la población era portadora del gen. La mutación, en este caso, se debe a la alteración del CNGB3<sup>43</sup>.

En su visita a Pingelap, Sacks no se limitó a realizar un estudio puramente médico, sino que actuó, como en ocasiones anteriores, como neuroantropólogo. Así, en esta obra analiza el papel que han tenido diversos mitos y leyendas para explicar el origen de la enfermedad. También considera el impacto económico y laboral, ya que los afectados son capaces de trabajar con muy poca luz, lo que favorece su trabajo, por ejemplo, como pescadores nocturnos. Además, la alteración visual les permite una mayor capacidad para detectar el movimiento, las texturas, el brillo, la perspectiva y la profundidad, y se acompaña de una agudeza auditiva mayor. Asimismo, la elevada prevalencia de la enfermedad ha permitido el desarrollo de una cultura que acepta su existencia, así como una capacidad de respuesta rápida ante los neonatos que presentan comportamientos

asociados a la afectación. Esta situación social se diferencia claramente de otros entornos en los que la singularidad de la enfermedad hace que a las personas con acromatopsia no se les conceda el mismo apoyo o comprensión por parte de las personas que les rodean. Aunque aceptan el trastorno, en las múltiples entrevistas que realizó a los afectados, Sacks observó que los niños acromatópsicos suelen tener más dificultad para leer, escribir o realizar actividades al aire libre con sus compañeros. Esta situación la solventan con el desarrollo de estrategias compensatorias —memoria auditiva y fática más agudas— para superar las situaciones conflictivas que les genera la acromatopsia.

El viaje a Pingelap empieza de la mano de *The country of the blind*, un cuento de H. G. Wells publicado en abril de 1904 en *The Strand Magazine*, que narra la historia de un alpinista extraviado que, intentando subir el Parascotopetl (una montaña ficticia en Ecuador), llega a una comunidad que vive en un valle aislado del resto del mundo donde todos son ciegos a causa de una enfermedad contraída 300 años antes. La pérdida de visión va acompañada de la pérdida del propio concepto de ésta: no saben qué es ver. Tanto Sacks como Wells realizan una reflexión sobre la posibilidad de echar en falta una sensación que jamás se ha experimentado e invitan a reflexionar sobre qué situaciones se consideran patológicas y cuáles no en función de su prevalencia y del tipo de sociedad. Diversas personas con acromatopsia que aparecen a lo largo de la obra gozan de su visión, de la manera cómo ven ellos, y ponen en duda si aceptarían adquirir la visión en color. Como decía Nordby, el amigo acromatópsico de Sacks<sup>15</sup>: “El color es algo con lo que tienes que crecer y madurar: afecta a tu cerebro, a todos tus sistemas orgánicos, al modo como reaccionas a los estímulos procedentes del mundo que te rodea. Recibir el color como una especie de apéndice a una edad relativamente madura sería algo abrumador; tal vez ni siquiera sería posible asimilar la enorme cantidad de nueva información que ello implicaría. Conferiría nuevos atributos a todo, lo cual tal vez acabaría desquiciándome por completo. O quizás el color me decepcionaría, no sería lo que yo esperaba. ¿Quién puede saberlo?”.

Como hemos comentado, esta obra no es únicamente un análisis biológico, sino también social y cultural. Este enfoque de la enfermedad permite una visión más amplia del proceso de enfermar o, al menos, de tener características biológicas diferentes que solo por un criterio estadístico serían contempladas como patológicas. Sacks vuelve a ejercer de etnógrafo, como hizo en *Seeing voices*<sup>9</sup>, al estudiar el comportamiento de comunidades

que presentan alteraciones biológicas consideradas como anormales desde fuera de esa comunidad. Sacks no actúa entonces como investigador clínico y analiza la situación a través de las entrevistas con los isleños. Recientemente se han publicado imágenes de cómo podría ser la visión de la realidad que tienen los acromatópsicos que tienen un gran interés (Foto 6).

En la Tabla 1 se recogen diversos enlaces relacionados con las obras de Sacks sobre acromatopsia, que van desde aspectos documentales a interpretaciones de las mismas en voz del propio autor.



**Foto 6.** Simulación de cómo ven los individuos acromatópsicos de Pingelap. Tomado de: ©Sanne de Wilde / NOOR.  
<http://sannedewilde.com/content/theisland-of-the-colorblind-1>

### Acromatopsia y migraña

El interés de Sacks por la acromatopsia vino precisamente de sus migrañas infantiles<sup>15</sup>: “De niño sufrí de migrañas visuales, en las que no sólo tenía los clásicos destellos y alteraciones del campo visual, sino también alteraciones en la percepción del color, que se debilitaba o desaparecía totalmente durante unos minutos. Esta experiencia me asustaba, aunque al mismo tiempo me seducía, y me llevó a querer saber cómo sería vivir en un mundo privado de color, no sólo unos minutos, sino de manera permanente”.

Años después insistía sobre este episodio en su autobiografía<sup>18</sup>: “Cuando conseguí mi beca para ir a Oxford, me enfrenté a una elección: ¿debía atenerme a la zoología o seguir el preparatorio de medicina y cursar anatomía, bioquímica y fisiología? Era sobre todo la fisiología de los sentidos lo que me fascinaba: ¿cómo vemos el color, la profundidad, el movimiento? ¿Cómo *reconocemos* las cosas? ¿Cómo conseguimos interpretar el mundo de una manera visual? Esos temas me habían interesado desde una edad temprana, pues padecía

migrañas visuales. Durante un aura de migraña, además de los brillantes zigzags que presagian un ataque, a veces perdía la sensación del color, la profundidad o el movimiento, e incluso la capacidad de reconocer las cosas. Mi visión quedaba deshecha, deconstruida delante de mí de una manera aterradora pero fascinante, y luego se rehacía, se reconstruía todo en cuestión de pocos minutos”.

Esta experiencia de juventud motivó un gran interés de Sacks por la realidad de las auras visuales asociadas a la migraña, que se analizó en otra publicación<sup>11</sup>. En el caso de la acromatopsia, Sacks vuelve a citarla en la versión actualizada de *Migraine* de 1992<sup>44</sup>: “La mayoría de los desencadenantes de migraña se identificaron hace mucho tiempo, aunque existía uno de nuevo sin describir en los textos médicos como mínimo hasta 1972, que se llama migraña del “futbolista”: aparición súbita de fosfenos, escotomas centelleantes, extinción de la percepción del color e incluso ceguera cortical, seguida de una cefalea unilateral, vómitos, etc., unos minutos después de «cabecear» una pelota. Esto le podría ocurrir a cualquier jugador, incluso si no sufriera nunca de migraña. Parece probable que los golpes en la cabeza puedan causar una súbita «depresión propagante» en la corteza visual que conduce directamente a una migraña, esquivando los mecanismos «idiopáticos» habituales”.

A pesar de que la migraña puede asociarse con un gran número de trastornos visuales<sup>45</sup>, la acromatopsia es infrecuente y generalmente no es completa. Se han descrito pocos casos<sup>46-48</sup>. En uno de ellos, Lawden y Cleland<sup>48</sup> no encontraron lesiones neurológicas y el episodio se acompañó de prosopagnosia y agnosia espacial antes de que el episodio migrañoso se resolviera completamente en pocos minutos. Sin embargo, existen evidencias de que los centros del color en los seres humanos se localizan en las superficies mediales de los hemisferios cerebrales, en las circunvoluciones lingual y/o fusiforme; así, pequeñas lesiones cerebrales en estas áreas pueden acompañarse de acromatopsia<sup>49,50</sup>.

### Reflexiones finales

En estas obras, el estudio de las personas que presentan acromatopsia y su respuesta a su particular situación ilustra la teoría de Sacks sobre los poderosos mecanismos de adaptación que los humanos experimentan frente a una enfermedad neurológica. Sacks lo resumía en la introducción de *An anthropologist on Mars*<sup>8</sup>: “La idea de esta extraordinaria plasticidad del cerebro, de su capacidad para las más asombrosas adaptaciones, sobre todo en los casos especiales (y a



**Tabla 1.** Diversos documentales y documentos gráficos sobre la acromatopsia así como intervenciones de Oliver Sacks sobre las obras consideradas en el presente artículo (se incluyen los enlaces a las páginas web correspondientes; accesos comprobados el 18 de abril de 2018).

<p><b>Documental <i>The Island of the Colorblind</i></b></p> <p>The Island of the Colorblind, the Documentary  <a href="http://www.achromatopsia.info/island-of-the-colorblind-video">http://www.achromatopsia.info/island-of-the-colorblind-video</a></p> <p>Island of the Colorblind  <a href="https://www.youtube.com/watch?v=CM06G26X-rQ">https://www.youtube.com/watch?v=CM06G26X-rQ</a></p> <p>Living with Total Color Blindness — Documentary Island of the Colorblind  <a href="http://www.color-blindness.com/2011/11/14/living-with-total-color-blindness-documentary-island-of-the-colorblind">http://www.color-blindness.com/2011/11/14/living-with-total-color-blindness-documentary-island-of-the-colorblind</a></p> <p>The Island of the Colorblind. Tribeca Film Festival  <a href="https://www.tribecafilm.com/filmguide/island-of-the-colorblind-2017">https://www.tribecafilm.com/filmguide/island-of-the-colorblind-2017</a></p> <p><b>Reportaje fotográfico sobre la acromatopsia en la isla de Pingelap</b></p> <p>On Island of the Colorblind, Paradise Has a Different Hue  <a href="https://www.nationalgeographic.com/photography/proof/2018/01/pingelap-island-colorblindness-micronesia">https://www.nationalgeographic.com/photography/proof/2018/01/pingelap-island-colorblindness-micronesia</a></p> <p><b>Oliver Sacks hablando sobre <i>The Island of the Colorblind</i> y <i>The case of the colorblind painter</i></b></p> <p>The Island of the Colorblind  <a href="https://www.webofstories.com/play/oliver.sacks/259">https://www.webofstories.com/play/oliver.sacks/259</a></p> <p>The case of the colorblind painter  <a href="https://www.webofstories.com/play/oliver.sacks/181">https://www.webofstories.com/play/oliver.sacks/181</a></p> <p>Color blindness, Isaacson and achromatopsia in Pingelap  <a href="https://www.webofstories.com/play/oliver.sacks/185">https://www.webofstories.com/play/oliver.sacks/185</a></p> <p>How the colorblind painter saw the world  <a href="https://www.webofstories.com/play/oliver.sacks/184">https://www.webofstories.com/play/oliver.sacks/184</a></p>
--

menudo desesperados) de una desgracia neural o sensorial, ha llegado a dominar mi propia percepción de mis pacientes y sus vidas. Tanto que, de hecho, a veces llego a preguntarme si no habría que redefinir los conceptos de «salud» y «enfermedad» para verlos no ya en los términos de una «norma» rígidamente definida, sino en términos de la capacidad del organismo para crear una nueva organización y sus exigencias, tan especiales y alteradas”.

El interés por la acromatopsia ha interesado asimismo a otros científicos. Sacks recoge, por ejemplo, su correspondencia con Francis Crick, uno de los descubridores de la estructura del ADN<sup>18</sup>: “A finales de octubre de 1987, pude mandar a Crick «El caso del pintor ciego al color», un artículo que Bob Wasserman y yo habíamos escrito para *The New York Review of Books*, y a principios de enero de 1988 me llegó la respuesta de Crick [...]: *es la pérdida de la sensación subjetiva de color del señor I., junto con su ausencia en la imaginación eidética y en los sueños. Ello sugiere claramente que una parte crucial del aparato necesario para estos dos últimos fenómenos*

*también es imprescindible para la percepción del color. Al mismo tiempo, su memoria para los nombres de colores y asociaciones de colores permanecía completamente intacta*” [...] “En febrero de 1995 le mandé a Francis un ejemplar de *Un antropólogo en Marte*, que acababa de publicarse y contenía una versión ampliada de «El caso del pintor ciego al color», muy aumentada, en parte, gracias a mis discusiones con él sobre el caso. También le conté algo de mis experiencias en Pingelap, y que Knut y yo intentábamos imaginarnos los cambios que podían haber ocurrido en el cerebro como reacción a su acromatopsia. En ausencia de receptores de color en las retinas, ¿se atrofian los centros de construcción del color del cerebro? ¿Se reasignan a otras funciones visuales? ¿O quizá siguen esperando una entrada de información, entrada que podía provocarse mediante estimulación directa eléctrica o magnética? Y si ello ocurriera, ¿verían el color por primera vez en su vida? ¿Sabrían que eso *era* color, o su experiencia visual sería demasiado novedosa, demasiado desconcertante, para poder categorizarla? Sabía que estas cuestiones también fascinaban a Francis”.

En resumen, el interés de la acromatopsia en la obra de Sacks supera los límites de la alteración visual y se convierte en un análisis profundo de la capacidad de adaptación a la enfermedad y de los mecanismos compensatorios que se desarrollan. La observación de los fenómenos biológicos, junto a la repercusión psicológica y la adaptación social a la enfermedad, son un excelente elemento para comprender la enfermedad en un contexto holístico donde incluso puede llegar a plantearse qué es y qué no es enfermedad. Este concepto, que recuerda los movimientos antipsiquiátricos y las obras de Franco Basaglia del siglo pasado, supone en Sacks una reflexión sobre cómo la vivencia de la enfermedad por el paciente puede suponer un reto para lo que una sociedad considera patológico.

### Agradecimientos

Los autores desean agradecer a Sanne de Wilde la reproducción de su fotografía que ilustra la sección de los individuos acromatópsicos de la isla de Pingelap y a Kate Edgar de la Oliver Sacks Foundation la autorización de la reproducción de la Foto 3.

### Referencias

- Escarcena P, Guardiola E, Baños JE. Oliver Sacks: els neurorelats o la neurologia integral. *Ann Med*. 2014;97(2):89-96.
- Guardiola E, Baños JE. Oliver Sacks y la neurología literaria. *Rev Neurol*. 2014;58(6):277-83.
- Sacks O. *Migraine*. Nueva York: Faber and Faber; 1970 [Existe una traducción al castellano de Damián Alou y Gustavo Dessal publicada por Anagrama en 1997].
- Wasserstein AG. Toward a romantic science: the work of Oliver Sacks. *Ann Int Med*. 1988;109(5):440-4.
- Jurecic A, Marchalik D. The literary legacy of Oliver Sacks. *Lancet*. 2016(10021);387:835.
- Hull AJ. Fictional father? Oliver Sacks and the revalidation of pathography. *Med Humanit*. 2013;39(2):105-14.
- Brawarsky S. Street neurologist with a sense of wonder. *Lancet*. 1997;350(9084):1092-3.
- Sacks O. *An anthropologist on Mars*. Nueva York: Alfred A. Knopf; 1995 [existe una traducción al castellano de Damián Alou publicada por Anagrama en 2006].
- Sacks O. *Seeing voices: a journey into the deaf*. Berkeley: University of California; 1989 [Existe una traducción al castellano de José Manuel Álvarez Flórez publicada por Muchnik en 1991].
- Sacks O. *The mind's eye*. Nueva York: Alfred A. Knopf; 2010 [Existe una traducción al castellano de Damián Alou publicada por Anagrama en 2011].
- Guardiola E, Loscos J, Baños JE. Neurooftalmología en la obra de Oliver Sacks: las auras visuales. *Rev Soc Esp Oftalmol*. 2015;90(6):e47-e49.
- Rocha EM, Rocha LAS, Vasconcelos GC, Alves M. Oliver Sacks and his legacy to vision science and ophthalmology. *Arq Bras Oftalmol*. 2016;79(2):V-VI.
- Sacks O. *Awakenings*. Londres: Duckworth; 1973 [Existe una traducción al castellano de José Manuel Álvarez Flórez publicada por Muchnik en 1988].
- Sacks O. *The man who mistook his wife for a hat*. Berkeley: University of California Press; 1985. [Existe una traducción al castellano de José Manuel Álvarez Flórez publicada por Muchnik, 1987].
- Sacks O. *The island of the colour blind and Cycad island*. Londres: Picador; 1996 [Existe una traducción al castellano de Francesc Roca publicada por Anagrama en 1999].
- Sacks O. *A leg to stand on*. Londres: Duckworth; 1984 [Existe una traducción al castellano de José Manuel Álvarez Flórez publicada por Anagrama, 1998].
- Sacks O. *Uncle Tungsten: memories of a chemical boyhood*. Nueva York: Alfred A. Knopf; 2001 [Existe una traducción al castellano de Damián Alou publicada por Anagrama en 2003].
- Sacks O. *On the move. A life*. Londres: Picador; 2015 [Existe una traducción al castellano de Damián Alou publicada por Anagrama en 2015].
- Sacks O. *Musicophilia: tales of music and the brain*. Nueva York: Alfred A. Knopf; 2007 [Existe una traducción al castellano de Damián Alou publicada por Anagrama en 2015].
- Sacks O. *Hallucinations*. Nueva York: Alfred A. Knopf; 2012 [Existe una traducción al castellano de Damián Alou publicada por Anagrama en 2013].
- Broyard A. *Good books about being sick*. *New York Times*. 1990 April.
- Sacks O. *Gratitude*. Nueva York: Alfred A. Knopf; 2015 [Existe una traducción al castellano de Damián Alou publicada por Anagrama en 2016].
- Sacks O. *The river of consciousness*. Nueva York: Alfred A. Knopf; 2017.
- Simunovic MP. Acquired color vision deficiency. *Survey Ophthalmol*. 2016;61(2):132-55.
- Carvalho LS, Vandenbergh LH. Understanding cone photoreceptor cell death in achromatopsia. En: Rickan CB, LaVail MM, Anderson RE, Grimm C, Hollyfield J, Ash J. editores. *Retinal degenerative diseases. Mechanisms and Experimental Therapy*. *Advances in Experimental Medicine and Biology* 854. Springer International Pub Switzerland; 2016. p. 231-6.
- Hassall MM, Barnard AR, MacLaren RE. Gene therapy for color blindness. *Yale J Biol Med*. 2017;90(4):543-51.
- Zobor D, Zobor G, Kohl S. Achromatopsia: on the doorstep of a possible therapy. *Ophthalmic Res*. 2015;54(2):103-8.
- Michaelides M, Hunt DM, Moore AT. The cone dysfunction syndromes. *Br J Ophthalmol*. 2004;88(2):291-7.
- Sengillo JD, Justus S, Tsai YT, Cabral T, Tsang SH. Gene and cell-based therapies for inherited retinal disorders: an update. *Am J Med Genetics Part C (Seminars in Medical Genetics)*. 2016;172C (4):349-66.
- Moore NA, Morral N, Ciulla TA, Bracha P. Gene therapy for inherited retinal and optic nerve degenerations. *Exp Opin Biol Ther*. 2018;18 (1):37-49.
- Sacks O, Wasserman R. The case of the colorblind painter. *The New York Review of Books*. 1987;34(18).
- Iranzo Amatriain JM. "Toda enfermedad es un problema musical, toda cura es una solución musical" (Movalis). Una mirada sociológica a la obra de Sacks. *Intersticios: Revista Sociológica de Pensamiento Crítico*. 2011;5(2):333-56.
- Kerr L. Always the same story: Familiar narrative structures in Oliver Sacks and Nancy Mairs. *Fam Med*. 2010;42(2):97-9.
- Anónimo. Interview with Charlie Rose. February 1995. En: *The last interview and other conversations*. Brooklyn and London: Melville House; 2016. p. 15-34.
- Harrison J. *Synaesthesia: The strangest thing*. Oxford: Oxford University Press; 2001.
- Ione A, Tyler C. Synesthesia: is F-sharp colored violet. *J Hist Neurosci*. 2004;13(1):58-65.
- Cole BL. Colour blindness does not preclude fame as an artist: celebrated Australian artist Clifton Pugh was a protanope. *Clin Exp Optometry*. 2009;92(5):421-8.
- Münchow W. Color vision deficiencies in painting. En: Marré M, Marré E. editores. *First Regional Symposium. International Research Group on Colour Vision Deficiencies*. Dresden; 1978. Paper 26.
- Lanthon P. *An eye for painting*. Paris: Réunion des Musées Nationaux; 2006.
- Iribas Rudín A. *Color y experiencia, lenguaje y arte*. *Arte, Individuo y Sociedad*. 2007;19:219-46.
- Barris M. The island of the colorblind. *Optometry Vision Sci*. 1997;74(3):125.
- Wissinger B, Sharpe L. New aspects of an old theme: The genetic basis of human color vision. *Am J Hum Genet*. 1998;63(5):1257-62.
- Sheffield VC. The vision of Typhoon Lengkieki. *Nat Med*. 2000;6(7):746-7.
- Sacks O. *Migraine*. Revised and expanded. Berkeley: University of California Press; 1992.
- Schankin CJ, Viana M, Goadsby PJ. Persistent and repetitive visual disturbances in migraine: A review. *Headache*. 2017;57(1):1-16.

46. Klee A, Willanger R. Disturbances of visual perception in migraine. *Acta Neurol Scand.* 1966;42(4):400-14.
47. Hachinski VC, Porchawka J, Steele JC. Visual symptoms in the migraine syndrome. *Neurology.* 1973;23(6):570-9.
48. Lawden MC, Cleland PG. Achromatopsia in the aura of migraine. *J Neurol Neurosurg Psychiatr.* 1993;56(6):708-9.
49. Meadows JC. Disturbed perception of colours associated with localized cerebral lesions. *Brain.* 1974;97(4):615-32.
50. Zeki S. A century of cerebral achromatopsia. *Brain.* 1990;113(6):1721-77.



Júlia Casas i Escudero es estudiante de último curso del grado conjunto de Medicina de la Universidad Pompeu Fabra y la Universidad Autónoma de Barcelona. Su trabajo de fin de grado ha analizado el papel de la oftalmología en las obras del neurólogo y escritor Oliver Sacks.



Elena Guardiola es doctora en Medicina. Investigadora asociada en la Facultad de Ciencias de la Salud y de la Vida de la UPF desde 2007, se ha especializado en información, documentación y redacción científica, áreas en las que ha impartido numerosos cursos. Su interés por la relación entre la medicina y la literatura se ha plasmado en la participación en varios proyectos así como en la publicación de diversos trabajos.



Josep-E Baños es doctor en Medicina y profesor de Farmacología en la Facultad de Ciencias de la Salud y de la Vida de la UPF desde el año 2002. Es director del Grupo de Investigación Educativa en Ciencias de la Salud de esta universidad. Fue miembro del grupo que recibió una distinción de calidad a la innovación docente de la Generalitat de Catalunya por el empleo de películas comerciales en la docencia de la licenciatura de Biología en 2009.