# **RESEARCH**

# Estudio del fenotipo: Discalculia

Pascual Mellado Alejandro and Ramírez Arco David\*

\*Correspondence: Acherd@uma.es ETSI Informática, Universidad de Málaga, Málaga, España Full list of author information is available at the end of the article

#### **Abstract**

La discalculia es una condición que dificulta el desarrollo de ciertas habilidades matemáticas, así como la realización de algunas tareas en las que intervienen operaciones aritméticas. Es similar a la dislexia, fenotipo mas conocido, pero a diferencia de esta, refleja dificultad en eventos lógico-matemáticos, sin que con ello se refleje un déficit en las capacidades cognitivas, ni tampoco se presente dificultades con el tiempo, la medición y el razonamiento espacial.

En el presente proyecto de investigación procederemos a recolectar información, obteniendo asociaciones de genes y patologías en las que estas mismas proteínas están asociadas.

Keywords: Discalculia; Discapacidades matemáticas; Lóbulo Frontotemporal

## 1 Introducción

La Discalculia es una discapacidad de aprendizaje específica que afecta la adquisición de habilidades aritméticas. Aunque la falta de enseñanza, recursos y la baja inteligencia se han relacionado con la etiología de la discalculia, se sabe actualmente que esta discapacidad del aprendizaje es un trastorno cerebral con una predisposición genética familiar [1].

Por otra parte, hay estudios [1, 2] que muestran que una forma de este fenotipo está asociado genéticamente con anomalías tanto funcionales como estructurales del surco intraparietal derecho, llevando esta región un papel fundamental en el desarrollo de las habilidades aritméticas.

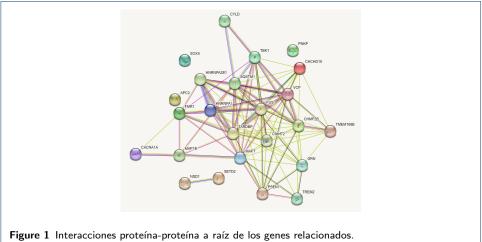
## 1.1 Búsqueda del fenotipo

Para la obtención de más información, hemos utilizado HPO (Human Phenotype Ontology). Este es un vocabulario estandarizado de anomalías fenotípicas en enfermedades humanas que utiliza un fenotipado detallado/preciso para poder ser usado a nivel computacional.

Tras realizar una búsqueda del fenotipo a investigar, *Dyscalculia*, vemos que se encuentra clasificado como HP:0002442 con un total de 13 fenotipos de otras enfermedades asociadas y un total de 24 genes asociados a esta en HPO.

Gracias a las anotaciones en HPO, podemos obtener los genes asociados del fenotipo, y con ello podemos obtener información adicional: Ahoro procedemos a

Alejandro and David Page 2 of 3



la búsqueda de más información a cerca de estos utilizando STRING, una base de datos biológica y un recurso web de interacciones entre proteínas.

## 1.2 Búsqueda de interacciones

Tras investigar las distintas interacciones proteína-proteína (véase la figura 1) y observar las enfermedades relacionadas con la discalculia en HPO y los distintos articulos científicos citados anteriormente, la estrecha relación de la discapacidad con un mal funcionamiento del sistema nervioso. En concreto se podría teorizar que existe una relación con las enfermedades de demencia del complejo frontotemporal del cerebro y la esclerosis lateral amiotrófica, pues estas palabras claves aparecen en la mitad de las enfermedades relacionadas con el fenotipo.

Enfermedades como Alzheimer u otras que tienen que ver demencias frontotemporales [3] están también fuertemente relacionadas con un número significativo de proteínas relacionadas en la red de interacciones mencionada anteriormente.

A raíz de los artículos recomendados por la base de datos STRING [3, 4], suponemos una relación de estos efectos negativos con una mala conexión entre los hemisferios cerebrales, recordemos que el cerebro delega algunas funciones clave como en este caso puede ser la realización de operaciones matemáticas o el reconocimiento numérico y las interconecta a través del Cuerpo Calloso [5]. Por tanto, un mal funcionamiento de este elemento del sistema puede llevar a una incapacidad de conexión de las funciones de los distintos hemisferios.

- 2 Materiales y métodos
- 3 Resultados
- 4 Discusión
- 5 Conclusiones

### Abreviaciones

HPO: Human Phenotype Ontology IPP: Interacciones proteína-proteína

Alejandro and David Page 3 of 3

#### Disponibilidad de datos y materiales

Proyecto en GitHub

#### Contribución de los autores

A.P.M: Búsqueda de métodos de extracción de información de STRING; D.R.A: Encargado de la búsqueda bibliográfica científica sobre la discalculia

#### Author details

ETSI Informática, Universidad de Málaga, Málaga, España.

#### References

- Molko, N., Cachia, A., Rivière, D., Mangin, J.-F., Bruandet, M., Bihan, D.L., Cohen, L., Dehaene, S.: Functional and structural alterations of the intraparietal sulcus in a developmental dyscalculia of genetic origin. Neuron 40, 847–858 (2003). doi:10.1016/S0896-6273(03)00670-6
- Shalev, R.S., Gross-Tsur, V.: Developmental dyscalculia. Pediatric Neurology 24, 337–342 (2001). doi:10.1016/S0887-8994(00)00258-7
- Walterfang, M., Luders, E., Looi, J.C.L., Rajagopalan, P., Velakoulis, D., Thompson, P.M., Lindberg, O., Östberg, P., Nordin, L.E., Svensson, L., Wahlund, L.-O.: Shape analysis of the corpus callosum in alzheimer's disease and frontotemporal lobar degeneration subtypes. Journal of Alzheimer's Disease 40, 897–906 (2014). doi:10.3233/JAD-131853
- Ber, I.L.: Genetics of frontotemporal lobar degeneration: An up-date and diagnosis algorithm. Revue Neurologique 169, 811–819 (2013). doi:10.1016/j.neurol.2013.07.014
- Ewing-Cobbs, L., Hasan, K.M., Prasad, M.R., Kramer, L., Bachevalier, J.: Corpus callosum diffusion anisotropy correlates with neuropsychological outcomes in twins disconcordant for traumatic brain injury. AJNR. American journal of neuroradiology 27, 879–81 (2006)