

RESEARCH

Estudio del fenotipo Disgrafía

Nerea Martín Serrano^{*}, Carlos Beltrán López
, Carlos Beltrán López
and Javier Mendez Parrilla

^{*}Correspondence:

nmartins@uma.es

ETSI Informática, Universidad de
Málaga, Málaga, España

Full list of author information is
available at the end of the article

Abstract

Keywords: sample; article; author

1 Introducción

La escritura es una habilidad que se desarrolla en la infancia, estamos rodeados de textos que leer y que implican nuestro día a día. La disgrafía es un trastorno de aprendizaje que surge en esta etapa del desarrollo que afecta a las habilidades de escritura [1]. Puede manifestarse mediante problemas en la memoria ortográfica a largo plazo, el proceso de conversión de sonido a escritura. Esto puede involucrar dificultades en diversos niveles, como la caligrafía, la escritura lenta y la ortografía.

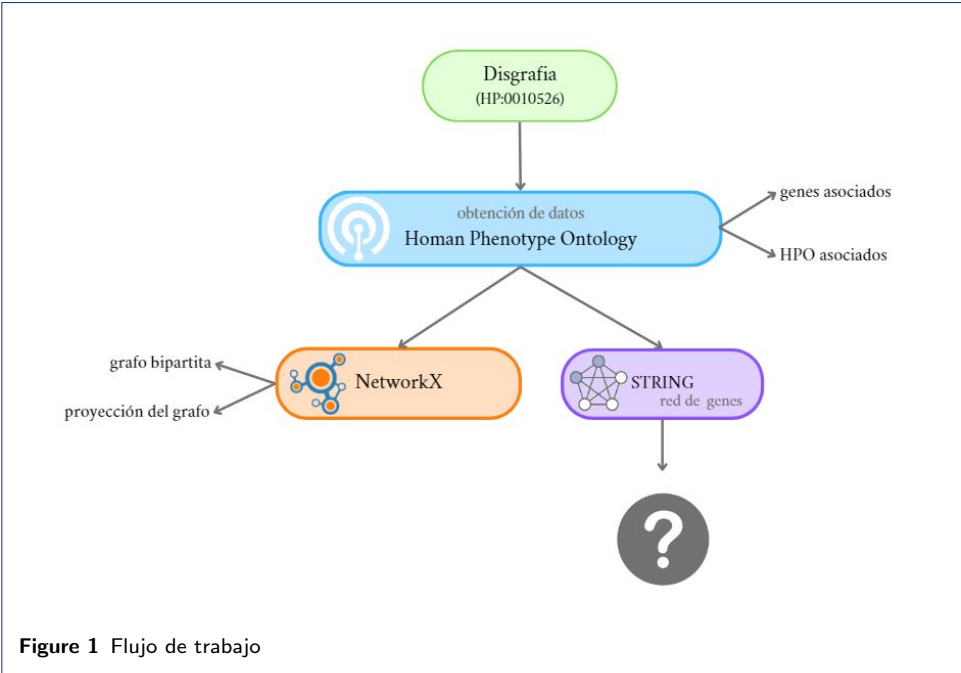
La disgrafía puede tener un impacto negativo en el rendimiento escolar de los niños. Muchos niños que la sufren no pueden organizar coherentemente sus pensamientos en papel o escribir de manera legible. Esta discapacidad debe ser reconocida y tratada antes de que genere consecuencias negativas duraderas para el niño. [2]. Como tratamiento para el manejo de la disgrafía en la etapa escolar, el maestro debe tener en cuenta el contexto anamnésico (evolución de las funciones físicas, psíquicas...), sociopedagógico y datos sobre el lenguaje (vocabulario, lectura, escritura...)[3]. Para ello, se llevan a cabo intervenciones organizadas en tres categorías: acomodación, modificación y revalorización[1]. Las acomodaciones incluyen estrategias como proporcionar instrumentos de escritura especiales y permitir el uso de grabadoras y correctores ortográficos. Las modificaciones implican ajustar las expectativas académicas, dividiendo tareas extensas o permitiendo alternativas como informes orales. La revalorización se basa en un enfoque de respuesta a la intervención, es decir, un cálculo continuo del estado de su disgrafía para evaluar y proporcionar apoyo específico según las dificultades del individuo.

La causa más comúnmente propuesta es un déficit en el procesamiento fonológico, lo que dificultaría la comprensión de las relaciones entre sonidos y grafías en la escritura. Otras posibles causas distantes incluyen déficits en el dominio visual y problemas de control motor [4]. A menudo se asocia con otras dificultades específicas del aprendizaje (SLD), como la dislexia. A nivel neurofisiológico, estos trastornos parecen compartir áreas cerebrales similares [5, 6]. Aunque en la literatura actual se han llevado a cabo estudios sobre los genes que afectan a los SLD, no ha habido un consenso sobre qué genes afectan a cada SLD de manera específica [7, 8]. En este

estudio, se intentará identificar qué genes afectan específicamente a la aparición de la disgrafía, con el objetivo de diagnosticar este déficit y aplicar un tratamiento adecuado antes de que se desarrollen los síntomas.

2 Materiales y métodos

En esta sección, describiremos la metodología utilizada en el estudio de la Disgrafía, junto con los materiales empleados. La metodología se dividió en varias etapas, las cuales se detallarán a lo largo de esta sección y se pueden observar en la imagen 1.



2.1 Datos biológicos

Lo primero que se realizó fue buscar el fenotipo Disgrafía en la Human Phenotype Ontology [9], conociendo que su identificador es HP:0010526. De esta base de datos, obtuvimos un archivo tabulado que enumera para cada gen las clases HPO más específicas. Las primeras cinco filas se pueden visualizar en la tabla 1.

Table 1 Cabecera del archivo

Gene id (ncbi)	Gene symbol	HPO id	HPO name	frequency	Disease id
10	NAT2	HP:0000007	Autosomal recessive inheritance	-	OMIM:243400
10	NAT2	HP:0001939	Abnormality of metabolism/homeostasis	-	OMIM:243400
16	AARS1	HP:0002460	Distal muscle weakness	15/15	OMIM:613287
16	AARS1	HP:0002451	Limb dystonia	3/3	OMIM:616339
16	AARS1	HP:0008619	Bilateral sensorineural hearing impairment	HP:0040283	ORPHA:33364

La tabla 1 proporciona el identificador de gen NCBI, el símbolo del gen, el identificador HPO y el nombre del término. Si está disponible, se muestra la frecuencia. Por ejemplo, la mutación en el gen AARS1 causa *leucoencefalopatía*. La frecuencia del término HPO Ataxia sensorial esta anotada como 1 de 2 debido a la información en Sundal C, et al. [10]. La última columna muestra anotaciones realizadas por el

equipo HPO (utilizando identificadores de enfermedades de OMIM), así como anotaciones proporcionadas por el equipo de Orphanet (utilizando identificadores de enfermedades de ORPHA).

2.2 Grafo bipartito

En un grafo bipartito, los vértices se organizan en dos conjuntos distintos, de modo que cada arista conecta un vértice de un conjunto con otro del segundo conjunto. En términos más simples, no existen aristas que conecten vértices dentro del mismo conjunto. En nuestro contexto, los conjuntos de vértices representan genes y términos HPO. De esta manera, obtenemos un grafo bipartito que conecta distintos términos HPO al nuestro, a través de genes.

Para llevar a cabo esta representación y conexión entre genes y términos HPO, hemos utilizado la librería de Python NetworkX [11].

3 Resultados

4 Discusión

5 Conclusiones

Abreviaciones

SLD: dificultades específicas del aprendizaje

Disponibilidad de datos y materiales

Enlace al repositorio de GitHub: https://github.com/nmartinser/HPO_Dysgraphia

Contribución de los autores

Usando las iniciales que habéis definido al comienzo del documento, debéis indicar la contribución al proyecto en el estilo: Debéis indicar aquí un enlace a vuestro repositorio de github. J.E : Encargado del análisis de coexpresión con R, escritura de resultados; J.R.S : modelado de red con python y automatizado del código, escritura de métodos; ... OJO: que sea realista con los registros que hay en vuestros repositorios de github.

Author details

ETSI Informática, Universidad de Málaga, Málaga, España.

References

1. Chung, P., R, D.P.: Dysgraphia. *International Journal of Child and Adolescent Health* **8**, 27–36 (2015)
2. Crouch, A.L., Jakubecy, J.J.: Dysgraphia: How It Affects A Student's Performance and What Can Be Done About It (2007). <http://escholarship.bc.edu/education/tecplus/vol3/iss3/art5>
3. del Sol, Y.S., Guerra, K.L., Medina, M.O.S., Gonzales-Sánchez, A., Oxolon, J.M.V.: Estudios sobre la corrección de la disgrafía caligráfica en escolares con discapacidad intelectual. *Propósitos y Representaciones* **9** (2021)
4. McCloskey, M., Rapp, B.: Developmental dysgraphia: An overview and framework for research. *Cognitive Neuropsychology* **34**, 65–82 (2017). doi:[10.1080/02643294.2017.1369016](https://doi.org/10.1080/02643294.2017.1369016)
5. Drotár, P., Dobeš, M.: Dysgraphia detection through machine learning. *Scientific Reports* **10** (2020). doi:[10.1038/s41598-020-78611-9](https://doi.org/10.1038/s41598-020-78611-9)
6. Nicolson, R.I., Fawcett, A.J.: Dyslexia, dysgraphia, procedural learning and the cerebellum. *Cortex; a journal devoted to the study of the nervous system and behavior* **47**, 117–27 (2011). doi:[10.1016/j.cortex.2009.08.016](https://doi.org/10.1016/j.cortex.2009.08.016)
7. Abbott, R.D., Raskind, W.H., Matsushita, M., Price, N.D., Richards, T., Berninger, V.W.: Patterns of biomarkers for three phenotype profiles of persisting specific learning disabilities during middle childhood and early adolescence: A preliminary study. *Biomarkers and genes* **1** (2017)
8. Berninger, V., Richards, T.: Inter-relationships among behavioral markers, genes, brain and treatment in dyslexia and dysgraphia. *Future neurology* **5**, 597–617 (2010). doi:[10.2217/fnl.10.22](https://doi.org/10.2217/fnl.10.22)
9. Köhler, S., Gargano, M., Matentzoglou, N., Carmody, L.C., Lewis-Smith, D., Vasilevsky, N.A., Danis, D., Balagura, G., Baynam, G., Brower, A.M., Callahan, T.J., Chute, C.G., Est, J.L., Galer, P.D., Ganesan, S., Griese, M., Haimel, M., Pazmandi, J., Hanauer, M., Harris, N.L., Hartnett, M., Hastreiter, M., Hauck, F., He, Y., Jeske, T., Kearney, H., Kindle, G., Klein, C., Knoflach, K., Krause, R., Lagorce, D., McMurry, J.A., Miller, J.A., Munoz-Torres, M., Peters, R.L., Rapp, C.K., Rath, A.M., Rind, S.A., Rosenberg, A., Segal, M.M., Seidel, M.G., Smedley, D., Talmy, T., Thomas, Y., Wiafe, S.A., Xian, J., Yüksel, Z., Helbig, I., Mungall, C.J., Haendel, M.A., Robinson, P.N.: The human phenotype ontology in 2021. *Nucleic Acids Research* **49**, 1207–1217 (2021). doi:[10.1093/nar/gkaa1043](https://doi.org/10.1093/nar/gkaa1043)
10. Sundal, C., Carmona, S., Yhr, M., Almström, O., Ljungberg, M., Hardy, J., Hedberg-Oldfors, C., Åsa Fred, Brás, J., Oldfors, A., Andersen, O., Guerreiro, R.: An aars variant as the likely cause of swedish type hereditary diffuse leukoencephalopathy with spheroids. *Acta neuropathologica communications* **7**, 188 (2019). doi:[10.1186/s40478-019-0843-y](https://doi.org/10.1186/s40478-019-0843-y)
11. *Networksciencewithpythonandnetworkx*