

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.

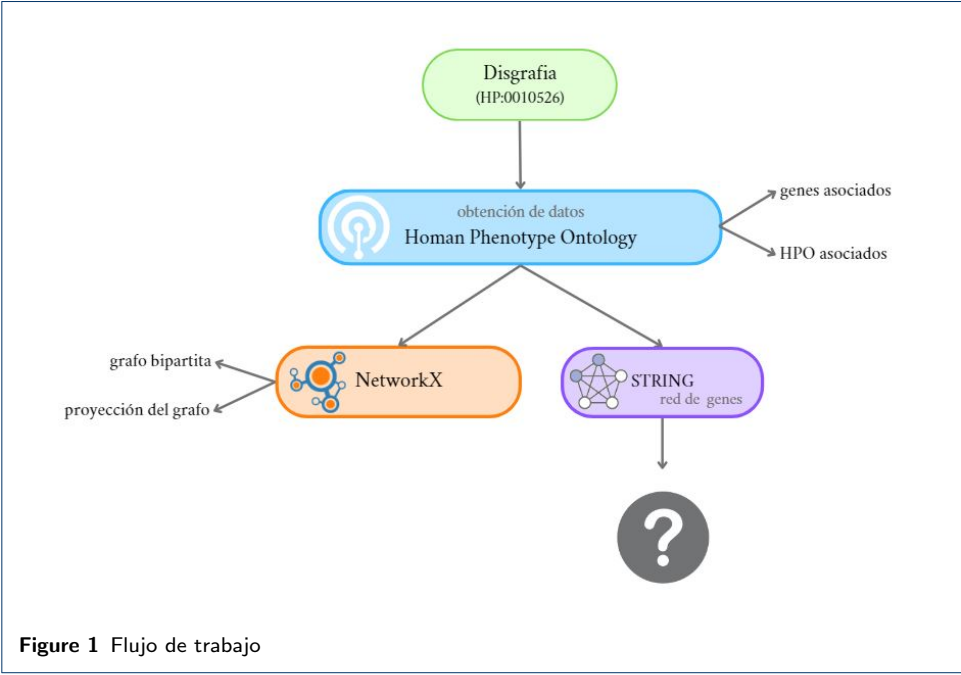
La disgrafía puede tener un impacto negativo en el rendimiento escolar de los niños. Muchos niños que la sufren no pueden organizar coherentemente sus pensamientos en papel o escribir de manera legible. Esta discapacidad debe ser reconocida y tratada antes de que genere consecuencias negativas duraderas 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.



El fenotipo de estudio es la Disgrafía. Lo primero que se realizó fue buscar este fenotipo 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).

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, debeis 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/vol13/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., Griesel, 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)