

“LOS PROBLEMAS DE LA ESCOLARIZACIÓN SON UN TEMA FUNDAMENTAL QUE EXCEDE LO QUE SUELE LLAMARSE DISLEXIA”

Artículo redactado por la Dra. Silvia BENASAYAG (Especialista en Genética) y el Dr Juan VASEN (Especialista en Psiquiatría Infantil / Secretario General de FORUM INFANCIAS)

Julio 2016

La dislexia no es una patología genética. No podrán encontrarla (aunque la busquen) en el catálogo # OMIM (ON LINE MENDELIAN INHERITANCE IN MAN) que compendia las patologías reconocidas. No tiene asidero avalado por la comunidad científica considerarla de esta manera. Claro que es posible encontrar (como describimos luego) influencias genéticas y bases neurobiológicas en las dificultades del aprendizaje y la escolarización, en la constitución del llamado “cerebro lector”. Pero eso es inseparable de la consideración del aprendizaje y la escolarización como una situación con múltiples escenarios y actores, también fuertemente determinada por el contexto. Entre las patologías de causa genética existe el Síndrome del X frágil, existen retardos mentales con bases genéticas. Existen muchas patologías genéticas que tienen genes que son causantes de determinada enfermedad generalmente hasta el momento no se ha determinado fehacientemente que el conjunto de dificultades diversas que suele englobarse bajo el término Dislexia sea una y sólo una patología de causa genética comprobada. Sobre la validez científica universal del término dislexia, el libro *The Dyslexia Debate* probablemente uno de los más documentados y actualizados estudios respecto del tema plantea; -“puede parecer paradójico que mientras se subrayan las necesidades de niños con dificultades para la lectura los autores de este libro recomiendan que el uso del término dislexia debe ser discontinuado (...) son tantas las incertidumbres que genera que sirve para exacerbar más que para reducir los muchos problemas y malentendidos que se describen bajo este nombre”. Dislexia es un nombre inespecífico que abarca demasiados problemas diversos a los que pretende unificar bajo su sigla y dotarlo de una unificada base biológica (algo que aun no se logra) y una unificada base genética (para la cual los múltiples genes candidatos propuestos no alcanzan. Otro

trabajo sumamente cuestionable desde su metodología es citado en estos días para fundamentar la existencia del cuadro (Benítez-Burraco A. Neurobiología y neurogenética de la dislexia. Neurología. 2010, doi:10.1016/j.nrl.2009.12.010). <http://www.unioviado.es/biolang/pdf/neurobiologia%20neurogenetica%20dislexia.pdf>

Allí se dice textualmente: "Numerosas evidencias parecen indicar, asimismo, que la dislexia tendría un origen eminentemente neurobiológico y estaría causada, en particular, por un desarrollo anormal y una disfunción de determinados circuitos neuronales. A su vez, dichas anomalías estructurales y funcionales estarían originadas, en buena medida, por la mutación de ciertos genes". "Parecen", "tendría", "estarían". ¿Eso es sólida evidencia científica? Sin mencionar aquí los estudios en ratas que se trasladan temerariamente a la biología humana olvidando que, pese a que muchos chicos se hacen la "rata", esos animalitos por ahora no van a la escuela. Natalie Ives, en el Birmingham Clinical Trials Unit, describe dos errores frecuentes en la investigación: errores en la generación de la hipótesis y errores en el experimento.

El trabajo citado al comienzo incurre primero en un error en la hipótesis: creer que la dislexia es genética, teoría que hasta el momento no se puede comprobar. Además incurre en errores en, el experimento hay errores sistemáticos o de sesgo: hay sesgos de selección sesgos en los procedimientos y sesgos en el análisis..

En el trabajo se habla de asociación entre genes posibles y dislexia, y pese a que asociación no siempre es sinónimo de causalidad, el texto se refiere a la asociación como si se tratara de la causa.

En la página 5, sostienen que en virtud del desarrollo de los estudios de asociación genómica (GWAS: genome-wide association studies) plantean que esto permite correlacionar genotipo y fenotipo "en ausencia de datos precisos".

Como no se puede hablar de certezas genéticas causales el trabajo habla de genes candidatos. Pero lo hace cometiendo errores metodológicos: en la página 9, en referencia al gen N° 9 (DYX 9), indican que está localizado en Xq27.3, y allí mismo plantean que está también relacionado con el síndrome de

fragilidad del X:

EL DXY 9 no está descrito en el OMIM (www.omim.org #) y por lo tanto no puede darse como válido. Entonces el trabajo resalta que “esta región se ha relacionado con el denominado Síndrome del X frágil, una de las formas de retraso mental hereditario más frecuentes (...)”

El Síndrome de X frágil es un Síndrome genético muy estudiado cuyo gen afectado es el FMR1 y posee determinadas características clínicas. Como en el trabajo no puede establecerse un gen específico para la dislexia, relaciona el gen FMR1 del X Frágil con un gen que produce dislexia. Es decir que se utiliza un Síndrome genético como el X Frágil para fundamentar como genético otro trastorno, algo así como pedirle prestados los genes a otro.

Más adelante, se menciona el gen FOXP2 que en el *paper* original en que se investigó se refiere a una sola familia. Y en éste artículo como en muchos otros lo utilizan para dar por válido todo un estudio poblacional tomando como referencia una sola familia que tenía problemas renales y además un problema de lenguaje.

Finalmente, en la página 13, concluyen con “verdades absolutas”: “A la luz de todo lo discutido anteriormente, parece razonable señalar la conveniencia de no seguir concibiendo la dislexia como un trastorno causado por la disfunción de circuitos, estructuras o dispositivos neuronales causantes específicamente de la capacidad de lectura y deletreo, los cuales funcionarían de forma autónoma con respecto a otros circuitos, estructuras o dispositivos implicados en el procesamiento de información de naturaleza lingüística o incluso no lingüística. Antes bien, siguiendo a Marcus¹⁹⁶ en su caracterización de la cognición en general, también en lo que atañe a los fundamentos biológicos de la competencia lectora lo relevante en términos neuronales no sería tanto la existencia de porciones concretas de tejido cerebral dedicadas exclusivamente al procesamiento de información relacionada con la codificación y decodificación de grafemas (aunque es posible que existan algunas), sino el diseño exacto de un patrón de interconexión específico que relacionaría circuitos, estructuras y dispositivos neuronales que deberían concebirse realmente como subcomponentes de mecanismos de computación empleados en la resolución de tareas de muy diversa naturaleza, incluidas, desde luego, las relacionadas con la lectura”.

El trabajo se atreve a decir que hay un “diseño exacto de un patrón de interconexión específico” y lo compara con sub componentes de una computadora. Desde ya no es correcto correlacionar linealmente el funcionamiento del cerebro con un mecanismo de computación.

El trabajo plantea que el patrón de interconexiones podrían hacer se exactamente como si fuera una computadora. Olvidando la distancia entre un modelo isomórfico y la cosa real. Lo neurobiológico no es asimilable a la cibernética. Por ejemplo los recuerdos humanos siempre están vivos y se modifican desde el presente a diferencia de un archivo guardado que puede recuperarse intacto pese al paso del tiempo.

Finalmente es imprescindible considerar que el traslado de descubrimientos genético hacia aplicaciones prácticas requiere al menos cuatro fases. La primera es considerar la validez analítica de un descubrimiento y su relación con las dificultades de la escolarización. El segundo paso es la validación clínica en la que se pueda trasladar la correlación presumiblemente genética a las condiciones del aula. El tercero es la fase de utilidad clínica evaluando si ese particular descubrimiento en las particulares condiciones del aprendizaje se traduce en una práctica que favorezca la lectoescritura por ejemplo. Por último una cuarta etapa es la de evaluación en mayor escala de los efectos producidos. Lamentablemente aquellos que intentan aplicar los conocimientos genéticos a la resolución de problemas pedagógicos suelen detenerse en la etapa uno Y sólo el 3% de las publicaciones va mas allá de la etapa uno.

Podemos concluir que pese a la evidente intención de demostrar una supuesta “base genética” para la dislexia esto aún dista de tener fundamento científico. Y menos aún aplicaciones prácticas de valor. Esto más allá de los intentos parece un camino poco fértil dada la heterogeneidad de síntomas que el nombre Dislexia reúne. Que haya genes involucrados en la constitución de lo que se suele llamar “el cerebro lector” y que incluso haya sectores del cerebro o tractos nerviosos involucrados en la lectoescritura (no podría ser de otra manera) no señala más que una asociación, una concomitancia, el sustrato biológico de un funcionamiento pero dista de ofrecer pruebas sólidas de que un trastorno tan proteiforme y variado tenga una determinación genética única o múltiple y que las dificultades de la lectoescritura y el cálculo sean “causadas” por algún trastorno funcional del cerebro.

Dra. Silvia BENASAYAG (Especialista en Genética) – Dr Juan VASEN (Especialista en Psiquiatría Infantil)

Julio 2016

OMIM . ON LINE MENDELIAN INHERITANCE IN MAN . El proyecto Mendelian Inheritance in Man es un conjunto de reglas básicas sobre la transmisión por herencia de los organismos padres a sus hijos, o base de datos que cataloga todas las enfermedades humanas conocidas con un componente genético, y cuando es posible, la asociación a los genes en el genoma humano. Ver (<http://www.omim.org/>) o (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>) y se actualiza prácticamente a diario. esta versión en línea se denomina Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). El autor y editor es el doctor Victor A. McKusick y sus compañeros de la universidad Johns Hopkins, desarrollado para la World Wide Web por la National Center for Biotechnology Information (NCBI)