

1 Trabajar genética y enfermedades en secundaria 2 integrando la modelización y la argumentación científica

3 Noa Ageitos ^{1,a}, Blanca Puig ^{1,b}, Xusto Calvo Peña ^{2,c}

4 ¹ Departamento de Didácticas Aplicadas, Universidad de Santiago de Compostela. España.

5 ² IES Laxeiro, Lalín (Pontevedra), España.

6 ^anoa.ageitos@usc.es, ^bblanca.puig@usc.es, ^cxustocalvo@edu.xunta.es

7 [Recibido en marzo de 2016, aceptado en julio de 2016]

8 Se presenta el diseño de una unidad didáctica para secundaria que tiene como objetivo principal el aprendizaje de
9 genética y enfermedades humanas en interacción con el desempeño de prácticas científicas de argumentación y
10 modelización. La secuencia aborda diversas enfermedades con componente genético que requieren la
11 transferencia del modelo de expresión de los genes para su adecuada comprensión. La secuencia pretende servir
12 como recurso al profesorado de ciencias interesado en introducir las prácticas científicas y el pensamiento crítico
13 para promover la toma de decisiones. Se presentan algunos resultados relevantes de la puesta en práctica de la
14 secuencia para su implementación efectiva por el profesorado.

15 **Palabras clave:** argumentación, modelización, enseñanza de genética, unidad didáctica, enfermedades.

16 Addressing genetics and diseases in secondary education integrating modelling and argumentation

17 We present the design of a teaching sequence for secondary education, which has as primary goal learning
18 genetics and human diseases in interaction with the practices of modelling and argumentation. The unit
19 addresses different diseases with genetic component that present different level of complexity and require the
20 application of the model of gene expression for its appropriate understanding. We propose resource for science
21 teachers who are interested in the introduction of scientific practices and critical thinking for decision-making.
22 Relevant results for teachers' effective implementation of the unit are presented.

23 **Keywords:** argumentation, modelling, genetics instruction, teaching sequence, Diseases.

24 **Para citar este artículo:** Ageitos N., Puig B., Calvo Peña X. (20XX) Trabajar genética y enfermedades en secundaria
25 integrando la modelización y la argumentación científica. *Revista Eureka sobre Enseñanza y Divulgación de las Ciencias* xx
26 (x), xxxx. <http://hdl.handle.net/10498/XXXXXX>

27 Introducción

28 La genética se ha caracterizado por sus continuos avances en los últimos años. Una de las
29 figuras más reconocidas internacionalmente en investigación en genética clínica y forense, A.
30 Carracedo, con profusa dedicación a la divulgación científica en centros educativos de todo el
31 mundo, señalaba en una de sus ponencias que los nuevos avances en el campo de la genética
32 deberían conllevar cambios curriculares en las disciplinas biomédicas (Carracedo 2012). Esta
33 misma preocupación debería trasladarse al ámbito de la educación científica en secundaria.
34 Nuestro actual marco curricular precisa adecuarse a la realidad en la que vivimos, primando,
35 entre otras cuestiones, una formación que capacite al alumnado en la toma de decisiones
36 crítica y razonada sobre temas de salud en los que la genética tiene un papel relevante.

37 Este artículo presenta el diseño de una propuesta didáctica para trabajar enfermedades con
38 componente genético. Las enfermedades que se abordan presentan distinto nivel de
39 complejidad y son comunes hoy en día. Pretendemos proporcionar un recurso didáctico al
40 profesorado interesado en introducir un enfoque que posibilite la comprensión de genética y
41 enfermedades en interacción con el desempeño de prácticas científicas. La secuencia
42 promueve el desarrollo de pensamiento crítico para la toma de decisiones sobre la prevención
43 y diagnóstico de diversas patologías.

1 **¿Por qué es importante integrar las prácticas científicas en la enseñanza y 2 el aprendizaje de genética?**

3 El aprendizaje de ciencias mediante la participación del alumnado en prácticas científicas es un
4 enfoque que está ganando impulso en la comunidad educativa (National Research Council,
5 NRC 2012). Existe consenso dentro de la investigación en didáctica de ciencias acerca de la
6 importancia de una enseñanza centrada en los procesos, en lugar de en los productos de la
7 ciencia (Duschl y Grandy 2008). Entre los beneficios de usar este enfoque, destacaríamos el
8 hecho de permitir dar una visión coherente con el funcionamiento de la ciencia y con la forma
9 en la que se construye el conocimiento científico. Además, permite al alumnado una
10 enculturación con las formas de trabajar en la comunidad científica, dando una imagen de
11 ciencia dinámica en la que las prácticas científicas constituyen el eje vertebrador en torno al
12 que se generan nuevas teorías.

13 Al hablar de prácticas científicas nos referimos a: a) *la indagación*, que implica el diseño y la
14 puesta en práctica de experimentos y el análisis de datos obtenidos; b) *la modelización*, que
15 conlleva explicar fenómenos naturales por medio de modelos; c) *la argumentación*, que implica
16 evaluar el conocimiento en base a las pruebas. Existe una relación entre estos tres cuerpos, que
17 forman parte de las prácticas científicas, y los procesos de desarrollo de competencias
18 científicas de PISA por el alumnado (Jiménez-Aleixandre 2012). En el marco curricular de
19 secundaria existe un bloque denominado Proyecto Científico, entre cuyas finalidades
20 destacamos el desempeño de prácticas como la argumentación. Existe un apartado, el B4.1,
21 que menciona explícitamente la argumentación a partir de la experimentación u observación.

22 La genética es uno de los campos de la biología de mayor dificultad para el alumnado (Todd y
23 Kenyon 2015). La literatura agrupa estas dificultades en cinco dominios: 1) el vocabulario y la
24 terminología específica; 2) el contenido matemático de las tareas de genética mendeliana; 3) los
25 procesos citológicos; 4) la naturaleza abstracta de la genética y la manera de abordarse en el
26 currículum, 5) su complejidad, que implica procesos a nivel macro y micro.

27 Dadas estas dificultades y siguiendo a Venville y Dawson (2010), proponemos la modelización
28 como vía para mejorar la comprensión de mecanismos y procesos que no son visibles y que
29 tienen lugar en distintos niveles moleculares. Un ejemplo, es el modelo de expresión de los
30 genes, resultado de la interacción entre genes y factores ambientales (Lewontin, Rose y Kamin
31 2003), y que abordamos en nuestra propuesta didáctica. Diseñamos una secuencia que
32 pretende favorecer la comprensión de diversas enfermedades humanas con componente
33 genético en articulación con las prácticas científicas.

34 **¿Cómo se contemplan las enfermedades genéticas en el marco curricular 35 y en los textos de ciencias?**

36 Las enfermedades humanas presentan una gran complejidad y son consecuencia tanto de
37 factores genéticos como ambientales (Chavakarti y Little 2003). Su tratamiento en el aula
38 requiere atender a estos dos componentes y a la comprensión del modelo de expresión de los
39 genes.

40 Un estudio sobre el tratamiento del modelo de expresión de los genes en los libros de texto de
41 ciencias de secundaria muestra una escasez de tareas y ejemplos que faciliten su comprensión
42 (Puig y Jiménez Aleixandre 2015). Es necesario diseñar tareas para mejorar el aprendizaje del
43 modelo de expresión de los genes.

44 En el currículo de secundaria (MEC 2014), la genética se introduce por primera vez en 4º de
45 ESO, por lo que sólo el alumnado que decida cursar ciencias podrá formarse en esta área. En

1 4º de ESO, existe un contenido específico sobre «enfermedades hereditarias más frecuentes y
2 su alcance social» dentro de la materia de Biología y geología y en 1º de Bachillerato, dentro de
3 la materia de Cultura Científica, hay un bloque sobre revolución genética que trata avances
4 genéticos como la secuenciación del genoma humano. Además, se menciona la identificación
5 de algunos problemas y dilemas éticos relacionados con la aplicación de la genética, relevantes
6 en nuestra secuencia.

7 **Diseño de la secuencia didáctica, participantes y puesta en práctica**

8 Se trata de un diseño basado en la investigación que utiliza un enfoque constructivista de
9 aprendizaje de ciencias mediante la participación en prácticas científicas (OECD 2013). La
10 unidad está dirigida a 4º ESO, nivel en el que se trabajan contenidos de genética molecular,
11 necesarios para resolver las tareas de la secuencia. De todos modos, el docente podría
12 desarrollar la secuencia en niveles superiores.

13 Los objetivos de la secuencia (figura 1) incluyen los científicos o disciplinares y los
14 relacionados con una ciudadanía crítica.

Objetivos de la unidad “Genética y enfermedades”

Objetivos disciplinares:

- a) Explicar enfermedades con componente genético utilizando el modelo de expresión de los genes.
- b) Desarrollar las prácticas de modelización y argumentación en distintos contextos relacionados con enfermedades con componente genético.

Objetivos para promover una ciudadanía crítica:

- c) Desarrollar capacidad crítica para la toma de decisiones razonada sobre el diagnóstico de enfermedades genéticas.

Figura 1. Objetivos de la unidad didáctica «Genética y enfermedades».

15
16 En el diseño participaron los dos docentes de Biología y Geología involucrados en la
17 investigación. Además, un experto internacional en genética clínica fue consultado para
18 verificar los datos sobre las enfermedades y su idoneidad. La figura 2 resume los pasos en el
19 diseño de la secuencia. Las tareas han sido refinadas en base a diversas discusiones mantenidas
20 con expertos en didáctica y a los resultados del pre-test.

21 Los participantes son un aula de 20 estudiantes de 4º de ESO de un centro del interior de
22 Galicia. Todas las actividades, excepto el pre-test y la actividad de evaluación final, fueron
23 realizadas en grupos de cuatro.

24

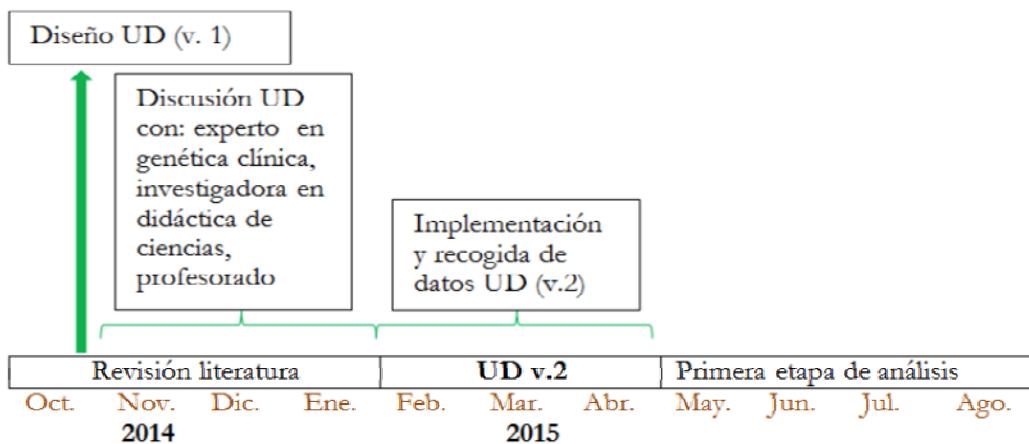


Figura 2.

Fases en el diseño de la unidad didáctica en una escala temporal.

- 1 El pre-test (anexo 1) tiene como finalidad identificar las ideas previas sobre modelos y
- 2 enfermedades, y la actividad de evaluación final pretende comprobar si el alumnado aplica de
- 3 manera adecuada el modelo de expresión de los genes. La tabla 1 resume las actividades.

Sesión	Actividades	Objetivos didácticos	Prácticas científicas
	Pre-test	-Expresar ideas sobre los modelos en ciencias y las enfermedades genéticas	-
1-2	1. Modelizar la expresión de los genes	-Construir el modelo de expresión de los genes para explicar la anemia falciforme	Modelización, argumentación
3-4	2. Muerte súbita, ¿cómo prevenirla?	- Practicar técnicas de RCP - Elaborar un tríptico con datos seleccionados sobre causas de la muerte súbita y forma de prevenirla - Relacionar el modelo de expresión con esta enfermedad	Uso de pruebas y modelización (transferencia del modelo)
5	3. El efecto Jolie	- Analizar datos sobre el cáncer de mama - Valorar distintos casos susceptibles de padecer cáncer de mama y asesorar sobre la realización de pruebas genéticas - Tomar decisiones para realizar pruebas genéticas y someterse a posibles tratamientos ante un positivo	Argumentación y uso de pruebas
6	4. Rastreando la anemia falciforme	- Analizar datos para extraer conclusiones sobre las relaciones evolutivas entre la anemia falciforme y la malaria	Uso de pruebas
4	Actividad de evaluación final	- Evaluar el modelo de expresión de los genes realizado para la anemia falciforme	Modelización (revisión del modelo)

- 5 Figura 2. Fases en el diseño de la unidad didáctica en una escala temporal.

1 Las actividades se secuencian atendiendo a dos criterios: 1) el *nivel de complejidad* de las
 2 enfermedades, desde una enfermedad más sencilla, monogénica, la anemia falciforme; a una
 3 más compleja, poligénica, como el cáncer de mama; 2) la *progresión en el desempeño de prácticas*
 4 *científicas*: partimos de una actividad que requiere elaborar y transferir el modelo «material» de
 5 expresión génica para explicar la anemia falciforme; continuamos con otras tareas (la 2 y la 3)
 6 que requieren argumentar acerca de otras enfermedades en base al modelo de expresión de los
 7 genes; y terminamos con una tarea (la 4), que requiere aplicar el modelo inicial y establecer de
 8 manera argumentada relaciones causales entre dos enfermedades.

9 La evaluación se divide en: 1) evaluación inicial (diagnóstico), en la que procuramos identificar
 10 las ideas de partida del alumnado sobre enfermedades y modelos; 2) evaluación formativa, que
 11 atiende a los resultados obtenidos durante el desarrollo de las tareas; 3) evaluación final, que
 12 pretende comprobar el aprendizaje adquirido tras la secuencia. Específicamente, la
 13 comprensión del modelo de expresión de los genes y su aplicación a un nuevo contexto.

14 Para poder valorar el aprendizaje de genética y enfermedades en interacción con las prácticas
 15 científicas nos centramos en el análisis de dos dimensiones: a) el nivel de adecuación científica
 16 y b) el nivel de sofisticación de los modelos y argumentos. Para el análisis de modelos,
 17 comprobamos el grado de proximidad con respecto al modelo de referencia escolar; y para el
 18 análisis de argumentos, las justificaciones aportadas y el uso de pruebas. En los siguientes
 19 párrafos se explican las tareas de la secuencia.

20 Pre-test. Consiste en un cuestionario de cinco preguntas abiertas (anexo 1) sobre los modelos
 21 en ciencias y las enfermedades. Se solicita comparar dos modelos de célula eucariota y explicar
 22 cuál de ellos consideran mejor y explicar cómo se construyen los modelos en ciencia. Además,
 23 sobre las enfermedades, se solicita elegir entre tres posibles explicaciones sobre la causa de
 24 enfermedades y justificar la elección.

25 1. «Modelizar la expresión de los genes para explicar la anemia falciforme»: la actividad
 26 proporciona *un kit expresión de los genes* para que el alumnado elabore el modelo material de
 27 expresión génica y lo aplique a la anemia falciforme. La figura 3 muestra los materiales del kit.

28 La actividad se realizó durante dos sesiones de 50 minutos en grupos. Los docentes guiaron la
 29 actividad facilitando la identificación de los elementos del kit cuando los grupos lo requerían.



- Diferentes cartulinas que representan: el medio extracelular, el citoplasma y núcleo.
- Varias copias de la secuencia de ADN y de ARN.
- Varias tiras de papel en blanco para traducir la secuencia de aminoácidos.
- Un código genético.
- Un puzzle que representa un fragmento de la proteína.
- Un cromosoma.
- Dos subunidades separadas de un ribosoma.
- Tijeras, pegamento y rotuladores

Figura 3. Materiales del kit «Expresión de los genes».

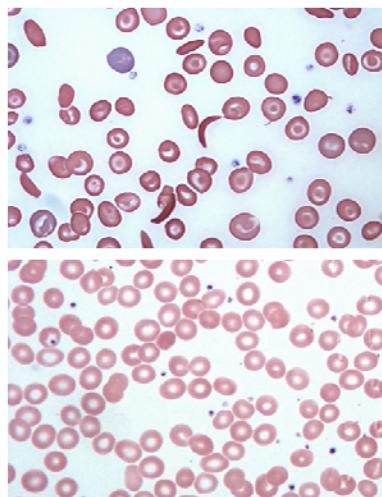
1

2 Como contexto de partida presentamos dos fotografías de muestras de sangre vistas al
3 microscopio óptico (figura 4), de una persona con anemia falciforme y de otra sin anemia,
4 junto con un extracto de una noticia sobre la incorporación de esta enfermedad en las pruebas
5 de cribado neonatal en Galicia.

6 El objetivo central de la actividad es involucrar al alumnado en la modelización de la expresión
7 de los genes para su comprensión y posterior aplicación.

8 El enfoque sigue las cuatro etapas de modelización de Justi (2006): 1) *Expresar el modelo mental*
9 (EX); 2) *Construir un modelo* consensuado por el grupo (C); 3) *Comunicar el modelo* consensuado
10 por el grupo (CO); 4) *Evaluuar el modelo grupal* (E). Estas etapas podrían alternarse y repetirse a
11 lo largo de la modelización.

12



“Galicia abandera la prueba del talón”

El Ministerio de Sanidad establece un cribado neonatal básico común a todas las comunidades que incluye siete enfermedades, que ya contempla programa gallego (...)

El programa gallego de cribado cubre siete enfermedades, incluidas ahora en la cartera de servicios del sistema nacional de salud, salvo la anemia falciforme, según la Dirección General de Salud Pública y la Consejería de Sanidad, de la que depende, que asegura que se incluirá en los próximos meses.

Fuente: <http://www.faroderigo.es/sociedad-cultura/2013/12/16/galicia-abandera-prueba-talon/933476.html>

Figura 4. Muestras de sangre y contexto de la tarea 1 «Modelizar la expresión de los genes». Fuente imágenes: <https://www.flickr.com/photos/79017140@N08/16067563838>; <https://www.flickr.com/photos/sicklecellanaemia/16243819197>

13 1) EX: el alumnado expresa qué entiende por expresión de un gen apoyándose del material
14 proporcionado.

15 2) C: cada grupo decide de manera consensuada qué materiales utilizar para la elaboración del
16 modelo. A medida que explican el modelo de expresión en base a los distintos elementos
17 seleccionados, revisan sus modelos iniciales.

18 3) CO: un miembro de cada grupo explica el modelo construido al resto de la clase y lo utiliza
19 para explicar la anemia falciforme.

20 4) E: cada grupo reflexiona sobre su modelo y lo comparan con los modelos presentados por
21 el resto.

22

23

24

25

1 La figura 5 muestra un grupo elaborando su modelo.

2

3

4

5

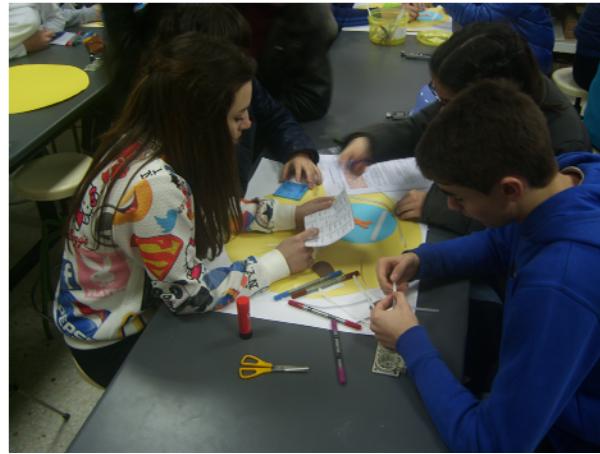
6

7

8

9

10



11

Figura 5. Grupo A elaborando el modelo material «expresión de los genes».

12 2. «Muerte súbita, ¿cómo prevenirla?»: se introduce en el tramo final de la
13 actividad 1. Se pregunta al alumnado si han oído hablar de la muerte súbita y se les pide que
14 busquen información sobre esta enfermedad.

15 La primera parte se desarrolla con una profesional de la Cruz Roja y consiste en la
16 participación en un taller sobre reanimación cardiopulmonar (RCP). Los estudiantes practican
17 cómo actuar ante posibles casos de parada cardíaca y realizan simulaciones RCP (figura 6).

18 En la segunda parte, deben seleccionar información relevante para elaborar un tríptico sobre
19 esta enfermedad que resuma: a) las causas de la enfermedad; b) su desarrollo a nivel molecular;
20 y c) cómo prevenir y actuar frente un posible caso.

21

22

23

24

25

26

27

28



29

Figura 6. Estudiante practicando la RCP.

30 3. «El efecto Jolie»: es una actividad de argumentación para la toma de decisiones en el
31 diagnóstico de enfermedades complejas como el cáncer de mama. La tarea lleva el mismo
32 título que el titular de una noticia del diario de salud del ABC del 22 de septiembre 2014
33 (fuente: <http://www.abc.es/salud/noticias/20140919/abci-cancer-mama-efecto-jolie-201409191658.html>). Muestra información sobre la actriz Angelina Jolie, quien se realizó una
35 doble mastectomía por ser portadora de una mutación del gen BRCA1 y datos sobre las
36 diversas variantes de esta enfermedad. Se divide en 3 partes. La primera requiere interpretar

- 1 los datos de la noticia y sobre el aumento de casos de esta enfermedad. La segunda requiere
2 analizar hipotéticos casos y tomar decisiones argumentadas desde una perspectiva médica para
3 recomendar la aplicación de test genéticos como prueba diagnóstica. La figura 7 muestra los
4 perfiles de personas afectadas proporcionados.

Perfiles de personas

Mujer de 34 años sin antecedentes familiares.

Mujer de 59 años con hermana que ha sufrido cáncer de mama y portadora de gen BRCA 1.

Hombre de 22 años con una tía con cáncer de mama, la familia no se ha hecho pruebas de genotipado.

Hombre de 43 años, madre y tía han sufrido cáncer de mama pero no se han hecho una prueba de genotipado. Quiere que su hija de 7 años se haga la prueba de genotipado.

Figura 7. Perfiles de personas entregados en la tarea 3 «El efecto Jolie».

- 5 Los perfiles incluyen hombres y mujeres y personas de diferentes tramos de edad, con y sin
6 antecedentes familiares. La tarea solicita señalar las ventajas e inconvenientes de la realización
7 de estas pruebas, tratando así, aspectos éticos y sociales que influyen en la toma de decisiones,
8 como la libertad individual, los costes económicos y las consecuencias psicológicas y sociales.

- 9 4. «Rastreando la anemia falciforme»: Requiere establecer relaciones causales entre dos
10 enfermedades, la anemia falciforme (primera enfermedad trabajada) y la malaria. La actividad
11 involucra a los estudiantes en la evaluación de datos y en el uso de pruebas para argumentar
12 sobre las relaciones evolutivas entre estas dos patologías. Incluye cuatro series de datos,
13 proporcionados de manera escalonada, con el objetivo de que vayan progresivamente
14 argumentando posibles relaciones entre las dos enfermedades. Esta estructura permite que los
15 estudiantes vayan extrayendo conclusiones en base a datos, y que a su vez vayan revisando y
16 evaluando sus conclusiones hasta construir un argumento final. Los datos proporcionados
17 (figura 8) son históricos, genéticos y sociales.

18

19

20

21

22

23

24

El primer registro que se conserva sobre anemia falciforme es de 1846 de una autopsia de un esclavo fugitivo.

1910, muestra de sangre de Walter Clement Noel, estudiante de odontología en Chicago. Fue la primera vez que se vio la forma alargada de los glóbulos rojos.

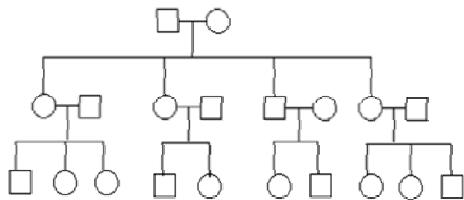
A principios del siglo XX todos los casos detectados de anemia falciforme eran dentro de la comunidad afroamericana.



Conclusiones:

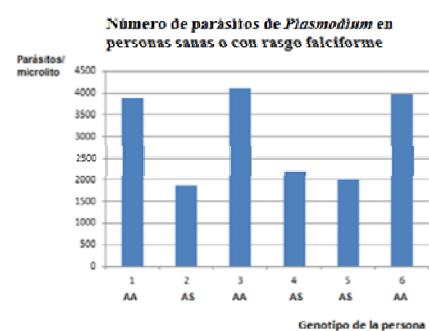
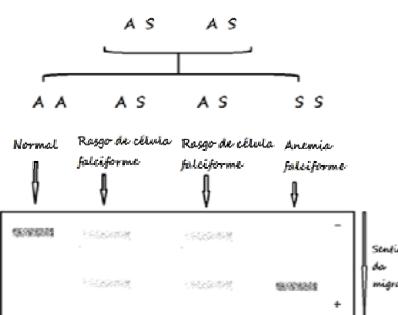
Un matrimonio tiene 4 hijos. El marido tiene anemia falciforme y todos los hijos e hijas presentan el rasgo falciforme. La hija más mayor tiene dos hijas con anemia falciforme y un hijo con rasgo falciforme. La segunda hija tiene un hijo y una hija sin anemia falciforme y la hija más joven tiene: una hija con rasgo falciforme, una hija sana y un hijo con rasgo falciforme. El único hijo del matrimonio tiene un hijo con anemia y una hija sana.

Completa los genotipos y fenotipos en el árbol genealógico.



Conclusiones:

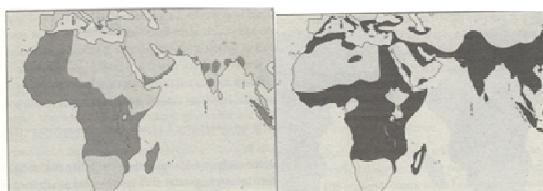
La malaria es una enfermedad que causa la muerte de 700 000 a 2,7 millones de personas. Es producida por parásitos del género *Plasmodium* que infectan el cuerpo de los seres humanos a través de la picadura del mosquito *Anopheles*. El ciclo de vida del parásito es muy complejo y algunas de las fases se desenvuelven en el hígado y en los glóbulos rojos.



Conclusiones:

El bioquímico estadounidense Linus Pauling y su equipo postularon en 1949 que la hemoglobina está mutada y es la que causa la anemia falciforme.

En 1959 se identificó la mutación puntual en la secuencia de ADN que codifica para la proteína de la hemoglobina.



Distribución Anemia Falciforme

Distribución Malaria

Conclusiones:

Figura 8. Datos suministrados en la tarea 4 «Rastreando la anemia falciforme». Mapas extraídos de Morning, A. (2011). The nature of race (pp. 89).

1 Actividad de evaluación. Consiste en un actividad individual que presenta el caso de una niña
2 con rasgo de anemia falciforme que va a viajar a un país en el que hay riesgo de contraer
3 malaria. Cree que por presentar rasgo falciforme tiene más posibilidades de contraer la malaria.
4 Se solicita valorar este supuesto caso y explicarlo usando el modelo de expresión de los genes
5 elaborado en la primera sesión. El alumnado debe explicar si la niña tiene razón y argumentar
6 su respuesta.

7 **Resultados a destacar de la puesta en práctica de la secuencia**

8 El análisis del pre-test indica que la mayoría presenta una visión distorsionada de lo que es un
9 modelo en ciencias. Los criterios que más aparecen a la hora de valorar un buen modelo, en el
10 caso concreto de una célula eucariota, son: a) la complejidad estructural (inclusión del mayor
11 número de orgánulos posible); b) la similitud con la realidad (que sea el modelo lo más real
12 posible) y c) la claridad, que se identifiquen de manera clara todos los elementos del modelo.

13 Respecto a la opinión que muestran acerca de las enfermedades, la mayoría relacionan éstas
14 exclusivamente con la genética, sin mencionar la influencia de factores ambientales. Estos
15 resultados se situarían dentro de una visión determinista sobre las enfermedades, como las
16 encontradas en estudios previos de aplicación del modelo de expresión de los genes para
17 explicar desempeños humanos (Puig y Jiménez Aleixandre 2011). Los resultados de la tarea 1,
18 «Modelizar la expresión de los genes» nos permiten concluir que la modelización de la
19 expresión de los genes utilizando el kit ayudó al alumnado a elaborar una explicación sobre los
20 mecanismos que intervienen en la expresión de los genes y a establecer relaciones entre los
21 elementos involucrados (Ageitos y Puig 2016). Además, a la hora de justificar sus modelos, hay
22 que destacar que todos lograron ampliar sus explicaciones sobre la expresión de los genes, lo
23 que muestra la importancia de atender a esta fase de justificación y comunicación del modelo
24 (CO) del modelo de modelización de Justi (2006).

25 De la tarea 2, «Muerte súbita, ¿cómo prevenirla?», destaca la transferencia de los
26 conocimientos introducidos en el taller de RCP por el alumnado para explicar cómo actuar
27 ante un posible caso de muerte súbita.

28 En la tarea 3, «El efecto Jolie», el análisis de los informes escritos de los cinco grupos, muestra
29 diferencias entre ellos a la hora de recomendar o no el test genético a los hipotéticos pacientes.
30 Sólo en el caso de la mujer con una hermana portadora de un gen BRCA1 existe coincidencia
31 entre todos los grupos. Los criterios más utilizados para decidir si recomendar o no la prueba
32 de genotipado son: a) antecedentes familiares, todos los grupos tienen en cuenta este factor; b)
33 género del paciente, cuatro de los cinco grupos hacen referencia al género, considerando que
34 en hombres el cáncer de mama es menos frecuente e incluso inexistente; c) edad del paciente,
35 dos de los grupos mencionan la edad como factor a tener en cuenta, considerando que las
36 personas de mayor edad tienen más posibilidades de desarrollarlo que las más jóvenes. Hay
37 que destacar que el análisis preliminar de las intervenciones orales del grupo 1 permite
38 identificar otro tipo de criterio, el económico. Los estudiantes hacen referencia de manera
39 reiterada a este criterio, en concreto al elevado coste económico de la prueba que el paciente
40 tendría que cubrir.

41 La tarea 4, «Rastreando la anemia falciforme», permite identificar dificultades por parte del
42 alumnado para extraer conclusiones basadas en pruebas. Los estudiantes se centran en
43 describir y explicar los datos aportados pero no todos los grupos son capaces de justificar
44 adecuadamente las conclusiones a las que llegan. El análisis de los informes escritos muestra
45 que el alumnado elabora distintas narrativas en base a datos suministrados y a otros datos
46 nuevos que incorporan (históricas, evolutivas, etc.). De todos modos, la estructura de la tarea,
47 como cabía esperar, facilita la revisión de los datos a los estudiantes.

1 En la actividad de evaluación final comprobamos que el alumnado es capaz de explicar su
2 modelo de expresión de los genes, de igual modo que lo hacían en la actividad 1. Además, los
3 estudiantes son capaces de relacionar la malaria con la anemia falciforme en base a datos
4 trabajados en la tarea 4. Estos resultados muestran los beneficios de usar un enfoque que
5 promueva trabajar con pruebas, la argumentación y la modelización en el aprendizaje de
6 genética.

7 Consideraciones finales

8 Integrar las prácticas de modelización y de argumentación al aprendizaje de temas de salud
9 relacionados con la genética implica utilizar un enfoque de enseñanza que prime los procesos
10 de razonamiento frente a los resultados. Esta cuestión cobra especial importancia en este
11 trabajo, dado que las enfermedades con componente genético deben ser entendidas para
12 poder tomar decisiones argumentadas y evitar posiciones deterministas. Una de las dificultades
13 a la hora de abordar controversias socio-científicas es que el alumnado ponga mayor atención
14 en algunas dimensiones sobre otras que influyen en el análisis de estos problemas (Sadler
15 2004). En el caso de esta propuesta, esto sucede de manera notoria en la tarea 3, «El efecto
16 Jolie». Proponemos a los docentes interesados en trabajar esta tarea acotarla más,
17 proporcionando datos científicos que puedan valorar para la toma de decisiones.

18 El análisis de los conocimientos didácticos para la transferencia significativa de prácticas
19 científicas requiere ser investigado en profundidad para lograr la efectiva implementación de
20 secuencias como ésta.

21

22 Agradecimientos

23 Al proyecto EDU2015-66643-C2-2-P, financiado por el Ministerio de Economía y
24 Competitividad, del que forma parte este trabajo. Al alumnado que participó en el estudio.

25 Referencias

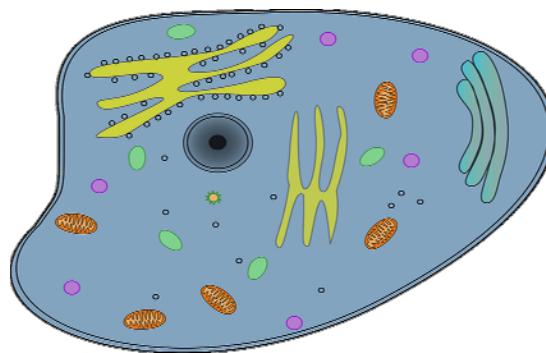
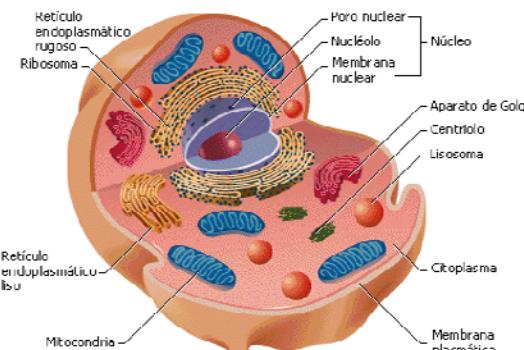
- 26 Puig B. y Jiménez Aleixandre M. P. (2011). Different music to the same score: Teaching about
27 genes, environment and human performances. En T. D. Sadler (Ed.), *Socio-scientific issues
28 in the classroom: Teaching, learning and research* (pp. 201-239). Dordrecht: Springer.
- 29 Puig, B. y Jiménez Aleixandre M. P. (2015). El modelo de expresión de los genes y el
30 determinismo en los libros de texto. *Revista Eureka sobre enseñanza y Divulgación de la
31 Ciencia*, 12 (1), 55-65.
- 32 Ageitos Prego, N. y Puig, B. (2016). Modelizar la expresión de los genes para el aprendizaje de
33 enfermedades genéticas en secundaria. *Ensaio Pesquisa em Educação em Ciências (Belo
34 Horizonte)*, vol.18 no.1.
- 35 Carracedo A. (2012). Las bases genéticas de la enfermedad. Conferencia impartida en la
36 Cátedra Jorge Juan, Universidade da Coruña, 17 de noviembre de 2012.
- 37 Chavakarti, A. y Little, P. (2003). Nature, nurture and human disease. *Nature*, 421, 412-414.
- 38 Duschl R. A. y Grandy R. E. (2008). Reconsidering the character and role of inquiry in school
39 science: framing the debates. En Duschl, R. A. y Grandy R.E. (Eds.), *Teaching scientific
40 inquiry. Recommendations for research and implementation* (pp. 1-37). Rotterdam: Sense
41 Publisher.
- 42 Jiménez Aleixandre M. P. (2012). Las prácticas científicas en la investigación y en clase de
43 ciencias. Conferencia plenaria. *Actas del XXV Encuentro de Didáctica de las Ciencias*

- 1 *Experimentales*, 5-7 de septiembre de 2012.
- 2 Justi R. (2006). La enseñanza de las ciencias basada en la elaboración de modelos. *Enseñanza de*
3 *las Ciencias*, 24 (2), 173-184.
- 4 Lewontin R. C., Rose S., Kamin L. J. (2003). *No está en los genes. Racismos, genética e ideología*.
5 Barcelona: Crítica.
- 6 Ministerio de Educación y Ciencia (MEC) (2014). Real Decreto 1105/2014, de 26 de
7 diciembre, por el que se establece el currículo básico de la Educación Obligatoria y del
8 Bachillerato. BOE, 3, pp. 169-546.
- 9 Morning A. (2011). *The nature of race*. London: University of California Press.
- 10 National Research Council. (NRC) (2012). *A Framework for K-12 Science Education: Practices,*
11 *crosscutting concepts, and core ideas*. Washington, DC: National Academies Press.
- 12 Organisation for Economic Cooperation and Development (OECD). PISA 2015 Draft
13 Science Framework.
- 14 Sadler T. D. (2004). Informal reasoning regarding socioscientific issues: A critical review of
15 research. *Journal of Research in Science Teaching*, 41, 513–536.
- 16 Todd, A. y Kenyon, L. (2015). Empirical Refinements of a Molecular Genetics Learning
17 Progression: The Molecular Constructs. *Journal of Research in Science Teaching*. DOI:
18 10.1002/tea.21262.
- 19 Venville G., Dawson V. (2010). The impact of an argumentation intervention on Grade 10
20 students' conceptual understanding of genetics. *Journal of Research in Science Teaching*, 47
21 (8), p. 952-977.

1

Anexo 1: Actividades del pretest

- 2 Pregunta 1. Estas dos imágenes muestran dos modelos da célula. ¿Cuál piensas que es el más adecuado? Justifica tu respuesta.



Fuente: [https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Celula_Eucariota_Animal_3\(1\).gif](https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Celula_Eucariota_Animal_3(1).gif) y <https://pixabay.com/es/punto-de-vista-celular-informaci%C3%B3n-48543/>

Figura 1: Ejemplos de modelos de célula eucariota animal propuestos.

4

- 5 Pregunta 2. Los científicos elaboran modelos para explicar fenómenos, hacer predicciones, etc.
- 6 2.1 ¿Puedes dar un ejemplo de algún modelo que se utilice para explicar fenómenos en biología?
- 7 2.2 ¿Cómo crees que se construyen los modelos en ciencias?
- 8 Pregunta 3. En el año 2003 un consorcio internacional formado por científicos de seis países descubrió la secuencia completa del genoma humano, el “libro de la vida”. Justo cuando se cumplen 50 años del descubrimiento de la doble hélice de ADN.
- 11 3.1 ¿Crees que esto fue importante? ¿Por qué?
- 12 3.2 El genoma humano suele definirse como “libro de la vida”, ¿qué quiere decir esto?
- 13 4. Escoge la opción con la que estés más de acuerdo y justifica tu elección:
- 14 A) Hay enfermedades genéticas y enfermedades infecciosas. Las primeras se deben a los genes y las segundas son causadas por organismos patógenos.
- 16 B) En el desarrollo de enfermedades genéticas afectan tanto los genes como el ambiente.
- 17 C) Una enfermedad tiene los mismos efectos en todas las personas.
- 18 5. Existen características fenotípicas humanas como el color de la piel que son resultado de la interacción entre genes y factores ambientales. ¿Crees que esto puede ocurrir también con las enfermedades genéticas? ¿Por qué?