

**EVOLUCIÓN DE LA CONCEPCIÓN DE GEN MEDIANTE EL DESARROLLO DE UNA  
UNIDAD DIDÁCTICA BASADA EN PROCESOS BÁSICOS DE ARGUMENTACIÓN A  
PARTIR DE MODELOS EN ESTUDIANTES DE GRADO DÉCIMO DE LA  
INSTITUCIÓN EDUCATIVA ANTONIO NARIÑO DE CASABIANCA TOLIMA**

**DIEGO FERNANDO MOYANO DOMÍNGUEZ**

**Trabajo de grado como requisito parcial para optar al título de  
Magister en Educación**

**Director**

**NORMA LUZ GARCÍA**

**Magister en Educación**

**UNIVERSIDAD DEL TOLIMA  
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN  
MAESTRÍA EN EDUCACIÓN  
IBAGUÉ - TOLIMA**

**2018**



**UNIVERSIDAD DEL TOLIMA**  
**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA EDUCACION**  
**PROGRAMA DE MAESTRIA EN EDUCACIÓN**



**ACTO DE SUSTENTACION TRABAJO DE GRADO**

Fecha : Jueves 2 de Agosto de 2018  
Hora : 2:00 pm  
Lugar : Sala de Consejos Facultad Ciencias de la Educación – Universidad del Tolima.

**PROGRAMA**

1. Presentación:

**TÍTULO DEL TRABAJO DE GRADO**

**EVOLUCIÓN DE LA CONCEPCIÓN DE GEN MEDIANTE EL DESARROLLO DE UNA DIDÁCTICA BASADA EN PROCESOS BÁSICOS DE ARGUMENTACIÓN A PARTIR DE MODELOS EN ESTUDIANTES DE GRADO DECIMO DE LA INSTITUCIÓN EDUCATIVA ANTONIO NARIÑO DE CASABIANCA TOLIMA**

**AUTOR: DIEGO FERNANDO MOYANO DOMÍNGUEZ**

**JURADO: SONIA GIRALDO**

1. Reseña Biográfica
2. Exposición del autor (20 minutos)
3. Intervención y preguntas del jurado.
4. Intervención y aclaraciones del director.
5. Deliberación del jurado.
6. Lectura del acta de sustentación.



UNIVERSIDAD DEL TOLIMA  
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA EDUCACION  
PROGRAMA DE MAESTRIA EN EDUCACIÓN



2  
/  
3

ACTA DE SUSTENTACION PUBLICA N° 028  
SEMESTRE A-2018

Siendo las 2:00 pm horas del día 2 de agosto de 2018 se reunieron en la Sala de Consejos de la Facultad de Ciencias de la Educación –Universidad del Tolima, el estudiante, el jurado, el Director del trabajo de grado e invitados al acto de sustentación

TITULADO:

EVOLUCIÓN DE LA CONCEPCIÓN DE GEN MEDIANTE EL DESARROLLO DE UNA DIDÁCTICA BASADA EN PROCESOS BÁSICOS DE ARGUMENTACIÓN A PARTIR DE MODELOS EN ESTUDIANTES DE GRADO DECIMO DE LA INSTITUCIÓN EDUCATIVA ANTONIO NARIÑO DE CASABIANCA TOLIMA

La calificación otorgada por el jurado a la sustentación es la siguiente:

JURADO NOMBRE	SONIA GIRALDO	CALIFICACION	44
---------------	---------------	--------------	----

SIENDO LAS: 2:40 PM, HORAS SE CERRO EL ACTO DE SUSTENTACION

EN CONSTANCIA SE FIRMA:

JURADO NOMBRE	SONIA GIRALDO	FIRMA	
---------------	---------------	-------	--

---

Barrio Santa Elena – Ibagué Colombia. Tel. directo 2668912  
A.A. 546 – PBX 644219 – FAX (982) 644869 – 9800665348



**UNIVERSIDAD DEL TOLIMA**  
**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA EDUCACION**  
**PROGRAMA DE MAESTRIA EN EDUCACIÓN**



3  
/  
3

**FORMATO PARA CALIFICACION DE TRABAJOS DE GRADO**

<b>FUNCIONES</b>	<b>CALIFICACION ASIGNADA</b>
1. Aspectos de estilo y presentación	4.0
2. Marco teórico y actualización de conocimientos.	4.6
3. Método y técnicas adecuadas o de innovación en la metodología.	4.6
4. Relevancia científica y/o tecnológica e importancia socioeconómica de los resultados y recomendaciones.	4.6
<b>NOTA FINAL</b>	<b>4.4</b>

La calificación numérica equivale a la siguiente escala cualitativa así: Una nota definitiva menor de tres coma cero (3.0) equivale a REPROBADO; Entre tres coma cinco (3.5) y tres coma nueve (3.9) APROBADO, entre cuatro coma cero (4.0) y cuatro coma cuatro (4.4) SOBRESALIENTE, y entre cuatro coma cinco (4.5) cuatro coma nueve (4.9) MERITORIO y cinco coma cero (5.0) LAUREADO.

**COMENTARIO DEL JURADO CALIFICADOR**

---



---

**CALIFICACION CUALITATIVA** Sobresaliente.

**NOMBRE DEL JURADO**  
SONIA GIRALDO

**FIRMA** Sonia Giraldo P.

**NOMBRE DEL ESTUDIANTE**  
DIEGO FERNANDO MOYANO DOMÍNGUEZ

**FIRMA** Diego F. Moyano D.

**NOMBRE DEL DIRECTOR TRABAJO DE GRADO**  
NORMA LUZ GARCIA

**FIRMA** [Firma]

Barrio Santa Elena – Ibagué Colombia. Tel. directo 2668912  
 A.A. 546 – PBX 644219 – FAX (982) 644869 – 9800665348

## CONTENIDO

	Pág.
<b>INTRODUCCIÓN</b>	
<b>1. JUSTIFICACIÓN</b>	<b>15</b>
<b>2. FORMULACIÓN DEL PROBLEMA</b>	<b>19</b>
<b>3. OBJETIVOS</b>	<b>22</b>
3.1 OBJETIVO GENERAL	22
3.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS	22
<b>4. ANTECEDENTES</b>	<b>23</b>
<b>5. MARCO REFERENCIAL</b>	<b>28</b>
5.1 CIENCIA EN EL AULA Y COMPETENCIAS CIENTÍFICAS	28
5.2 GENÉTICA EN LA ESCUELA	31
5.3 CONSTRUCCIÓN DE MODELOS, ARGUMENTACIÓN Y APRENDIZAJE EN CIENCIAS	32
<b>6. DISEÑO METODOLÓGICO</b>	<b>39</b>
6.1 ENFOQUE METODOLÓGICO	39
6.2 TIPO DE INVESTIGACIÓN	39
6.3 UNIDAD DE TRABAJO	40
6.4 METODOLOGÍA	40
6.4.1 Fase 1	40
6.4.2 Fase 2	41
6.4.3 Fase 3	45
6.5 DESARROLLO METODOLÓGICO Y ANÁLISIS	45
6.5.1 Análisis prueba diagnóstica	45

<b>6.5.2 Desarrollo y análisis Unidad Didáctica</b>	<b>69</b>
<b>7. RESULTADOS</b>	<b>174</b>
<b>8. CONCLUSIONES</b>	<b>176</b>
<b>RECOMENDACIONES</b>	<b>177</b>
<b>REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS</b>	<b>178</b>

## LISTA DE TABLAS

	<b>Pág.</b>
<b>Tabla 1.</b> Estructuras biológicas según tamaño	47
<b>Tabla 2.</b> Organización estructural de los diferentes grupos de organismos	50
<b>Tabla 3.</b> Estructura en la que se organiza la información genética	51
<b>Tabla 4.</b> Presencia de información genética	51
<b>Tabla 5.</b> Reconocimiento del término biológico gen	52
<b>Tabla 6.</b> Ubicación de los genes	54
<b>Tabla 7.</b> ¿De qué están compuestos los genes?	55
<b>Tabla 8.</b> ¿Por qué son importantes los genes?	56
<b>Tabla 9.</b> Ubicación del ADN	58
<b>Tabla 10.</b> Importancia del ADN	59
<b>Tabla 11.</b> ¿Ubicación del núcleo?	60
<b>Tabla 12.</b> Contenido del núcleo	60
<b>Tabla 13.</b> Función del núcleo	61
<b>Tabla 14.</b> Ubicación de los cromosomas	62
<b>Tabla 15.</b> Contenido de los cromosomas	63
<b>Tabla 16.</b> Importancia de los cromosomas	63
<b>Tabla 17.</b> Conocimiento término biológico alelo	65
<b>Tabla 18.</b> Conocimiento término biológico, información genética	66
<b>Tabla 19.</b> Ubicación de los genes	68
<b>Tabla 20.</b> Contenido de los genes	68
<b>Tabla 21.</b> Modelos de gen	69

## LISTA DE FIGURAS

	<b>Pág.</b>
<b>Figura 1.</b> Estructuras biológicas por tamaño E6	46
<b>Figura 2.</b> Estructuras biológicas según tamaño E4	47
<b>Figura 3.</b> Estructuras biológicas según tamaño E11	48
<b>Figura 4.</b> Estructuras biológicas según tamaño E2	48
<b>Figura 5.</b> Estructuras biológicas según tamaño E8	49
<b>Figura 6.</b> Conocimiento genético de diferentes grupos de organismos E7	52
<b>Figura 7.</b> Conocimiento del término biológico gen E4	53
<b>Figura 8.</b> Conocimiento término biológico gen E11	54
<b>Figura 9.</b> Representación de gen 1	56
<b>Figura 10.</b> Representación gen 2	57
<b>Figura 11.</b> Representación gen 3	57
<b>Figura 12.</b> Representación de gen 4	57
<b>Figura 13.</b> Conocimiento término biológico ADN E1	58
<b>Figura 14.</b> Conocimiento término biológico ADN E9	59
<b>Figura 15.</b> Conocimiento término biológico núcleo E3	61
<b>Figura 16.</b> Conocimiento término biológico cromosoma E10	64
<b>Figura 17.</b> Conocimiento término biológico alelo E7	65
<b>Figura 18.</b> Conocimiento término biológico Información genética E5	66
<b>Figura 19.</b> Hipótesis E2	71
<b>Figura 20.</b> Hipótesis E3	71
<b>Figura 21.</b> Hipótesis E8	72
<b>Figura 22.</b> Hipótesis E12	73
<b>Figura 23.</b> Datos seleccionados E2	74
<b>Figura 24.</b> Datos seleccionados E3	74
<b>Figura 25.</b> Datos seleccionados E8	75
<b>Figura 26.</b> Datos seleccionados E12	75
<b>Figura 27.</b> Modelo E2	76
<b>Figura 28.</b> Modelo1 E3	77

<b>Figura 29.</b> Modelo 2 E3	77
<b>Figura 30.</b> Modelo E8	78
<b>Figura 31.</b> Modelo E12	79
<b>Figura 32.</b> Hipótesis E4	80
<b>Figura 33.</b> Hipótesis E5	81
<b>Figura 34.</b> Hipótesis E7	82
<b>Figura 35.</b> Hipótesis E6	82
<b>Figura 36.</b> Datos seleccionados E4	83
<b>Figura 37.</b> Datos seleccionados E5	84
<b>Figura 38.</b> Datos seleccionados E7	84
<b>Figura 39.</b> Datos seleccionados E6	85
<b>Figura 40.</b> Modelo E4	86
<b>Figura 41.</b> Modelo E5	86
<b>Figura 42.</b> Modelo E7	87
<b>Figura 43.</b> Modelo E6	87
<b>Figura 44.</b> Hipótesis E9	89
<b>Figura 45.</b> Hipótesis E10	89
<b>Figura 46.</b> Hipótesis E11	90
<b>Figura 47.</b> Hipótesis E1	91
<b>Figura 48.</b> Datos seleccionados E9	92
<b>Figura 49.</b> Datos seleccionados E10	92
<b>Figura 50.</b> Datos seleccionados E11	93
<b>Figura 51.</b> Datos seleccionados E1	93
<b>Figura 52.</b> Modelo E9	94
<b>Figura 53.</b> Modelo E10	95
<b>Figura 54.</b> Modelo E11	96
<b>Figura 55.</b> Modelo 1 E1	97
<b>Figura 56.</b> Modelo 2 E1	98
<b>Figura 57.</b> Hipótesis 3 E7	124
<b>Figura 58.</b> Hipótesis 3 E3	125
<b>Figura 59.</b> Hipótesis 3 E6	126

<b>Figura 60.</b> Hipótesis 3 E4	127
<b>Figura 61.</b> Hipótesis 3 E5 página 1	128
<b>Figura 62.</b> Hipótesis 3 E5 página 2	129
<b>Figura 63.</b> Hipótesis 3 E12	130
<b>Figura 64.</b> Hipótesis 3 E8	131
<b>Figura 65.</b> Hipótesis 3 E2	132
<b>Figura 66.</b> Hipótesis 3 E9	133
<b>Figura 67.</b> Hipótesis 3 E10	134
<b>Figura 68.</b> Hipótesis 3 E11	135
<b>Figura 69.</b> Hipótesis 3 E1	136

## LISTA DE ANEXOS

	<b>Pág.</b>
<b>Anexo A.</b> Cuestionario Lewis & Wood-Robinson 2000	184
<b>Anexo B.</b> Cuestionario concepciones de gen página 1	188
<b>Anexo C.</b> Modelos históricos de función génica	190
<b>Anexo D.</b> Unidad didáctica	192
<b>Anexo E.</b> La Adrenoleucodistrofia neonatal	198

## RESUMEN

La presente investigación parte de la identificación de las concepciones de gen, a partir de las cuales se diseña una unidad didáctica competencial, pues se considera primordial abordar la enseñanza de las ciencias de una forma no tradicional. La enseñanza de conceptos y leyes, de manera magistral por el docente tiende a crear una visión errada del conocimiento científico, al considerarlo como un producto acabado que el estudiante debe aprender. Se abordan las concepciones de gen, ya que este término biológico, resulta central en el aprendizaje de conceptos básicos de genética, necesarios para que los ciudadanos en formación puedan participar de manera activa y adecuada en una sociedad en la que los avances en la tecnología, han permitido descifrar el código genético y comprender en parte muchas enfermedades de carácter genético. En la unidad didáctica se trabajan de forma básica dos prácticas científicas, la argumentación y la modelización, mediante 4 actividades, en las cuales los estudiantes, deben hacer uso de pruebas para construir un modelo y una hipótesis que explique lo que sucede en un adolescente con Adrenoleucodistrofia ligada a X.

En el documento se describe el trabajo realizado por los estudiantes durante la prueba diagnóstica y el desarrollo de la unidad didáctica. La evolución de la concepción de gen se determina, partiendo de los modelos históricos de función génica, establecidos por Niklas Gericke y Mariana Hagberg, quienes presentan cinco modelos históricos de gen, establecidos por la idea de gen que se tenía en determinados momentos históricos y que evoluciono gracias al avance de la ciencia. En cuanto a la progresión en el uso de pruebas, construcción de modelos y planteamiento de hipótesis, Blanca Puig, María del Pilar Jiménez y Rosaría Justi, son los referentes principales. Los resultados de la investigación revelan que el trabajar unidades didácticas que promuevan las prácticas científicas contribuye a reforzar los aprendizajes.

**Palabras clave:** Concepciones, gen, prácticas científicas, argumentación a partir de modelos.

## ABSTRACT

This research is based on the identification of gene conceptions, from which a competency didactic unit is designed, since it is considered essential to approach the teaching of science in a non-traditional way. The education of concepts and laws, masterfully by the teacher tends to create a wrong view of scientific knowledge, considering it as a finished product that the student must learn. The conceptions of gene are approached, since this biological term is central in the learning of basic concepts of genetics, necessary for the citizens in formation to participate in an active and adaptive way in a society in where the advances in technology, has allowed to decipher the genetic code and to understand in many parts genetic diseases. In the didactic unit, two basic scientific practices, argumentation and modeling are worked through four activities, in which students must use tests to build a model and a hypothesis that explains what happens in a teenager with Adrenoleukodystrophy linked to X.

The document describes the work done by the students during the diagnostic test and the development of the didactic unit. The evolution of the gene conception is determined, starting from the historical models of gene function set by Niklas Gericke and Mariana Hagberg, who presents five historical models of gene, established by the idea of gene that had in certain historical moments, and that has evolved thanks to the advance of science. For the progression in the use of tests, model construction and hypothesis, Blanca Puig, María del Pilar Jiménez and Rosaría Justi are the main references. The results of the research reveal that didactic units promote scientific practices that contribute to reinforce the learning.

**Keywords:** Conceptions, gene, scientific practices, argumentation based on models.

## INTRODUCCIÓN

La investigación que se presenta a continuación, parte del interés de comprender, como el desarrollo de una Unidad Didáctica centrada en proceso básicos de argumentación a partir de modelos, influye en la concepción de gen, en estudiantes de grado décimo en la Institución Educativa Antonio Nariño de Casabianca Tolima. La argumentación, en este caso es vista como una competencia científica básica, que debe ser abordada en las clases de ciencias, pues, además, de ser parte de las competencias científicas evaluadas en las pruebas estandarizadas a nivel nacional e internacional, resulta indispensable para que los individuos se desenvuelvan de forma adecuada en la sociedad, evaluando la información que los diferentes medios le presentan y reconociendo que los enunciados deben estar sustentados en pruebas. El documento está estructurado en diez capítulos o títulos principales y algunos documentos anexos. Inicialmente, se identificó en la literatura que la clase de ciencias se ha caracterizado por la enseñanza de teorías, conceptos y leyes, dejando de lado los procesos propios de la comunidad científica que han permitido la construcción del conocimiento. Esta forma de enseñanza, representa múltiples dificultades en el aprendizaje, en el caso particular de la enseñanza de la genética, lo que refleja la literatura consultada es en un desconocimiento generalizado en todas las edades acerca de los genes. Además de esto, el trabajo se sustenta la necesidad de abordar prácticas científicas en la clase de ciencias, pues dada la gran influencia de la ciencia en aspectos de la vida cotidiana, los ciudadanos necesitan una formación científica básica, que les permita participar conscientemente en los diferentes procesos sociales.

## 1. JUSTIFICACIÓN

La práctica pedagógica en el área de ciencias presenta un problema estructural, en el que algunos docentes y estudiantes, ven la enseñanza y el aprendizaje como procesos de transmisión de información, el cual se basa en la enseñanza básica de conceptos, que se muestran como verdades absolutas. De acuerdo con el MEN (2004), “el estudio de las ciencias debe dejar de ser el espacio en el que se acumulan datos en forma mecánica, para abrirse a la posibilidad de engancharse en un diálogo que permita la construcción de nuevos significados “(p. 98). De esta forma, es posible que se contribuya a formar seres humanos con capacidad de efectuar operaciones mentales básicas, reflexionar sobre sus propios pensamientos y que actúen de acuerdo a una consciencia ética.

Dentro de los diferentes campos de la Biología, la Genética es un área que representa gran dificultad para su aprendizaje, de acuerdo con Ageitos, Puig y Blanco-Peña (2017):

La literatura agrupa estas dificultades en cinco dominios: 1) el vocabulario y la terminología específica; 2) el contenido matemático de las tareas de genética mendeliana; 3) los procesos citológicos; 4) la naturaleza abstracta de la genética y la manera de abordarse en el currículo, 5) su complejidad, que implica procesos a nivel macro y micro (p.86).

La dificultad de aprender Genética se traduce en un desconocimiento que abarca todas las edades y tiene repercusiones en la cotidianidad, pues como lo plantean Lewis y Wood, (2000) “Con la rápida expansión del escaneo genético, provocada por los recientes avances en la tecnología genética y el Proyecto del Genoma Humano, esta comprensión limitada y confusa de la herencia está causando preocupación” (p.177).

Teniendo esto en cuenta, para que la clase de ciencias sea un escenario en el que los estudiantes adquieren competencias científicas que les ayuden a desenvolverse en la sociedad contemporánea, es necesario que en el aula las actividades propicien la participación en prácticas científicas a medida que se abordan los conceptos y modelos propios de la ciencia. De acuerdo con el MEN (2004):

La formación en ciencias naturales en la Educación Básica y Media debe orientarse a la apropiación de unos conceptos clave que se aproximan de manera explicativa a los procesos de la naturaleza, así como de una manera de proceder en su relación con el entorno marcada por la observación rigurosa, la sistematicidad en las acciones, la argumentación franca y honesta (p, 101).

En la clase de ciencias, por lo tanto, el diálogo juega un papel principal en los procesos de enseñanza y aprendizaje, pues es a través de las expresiones lingüísticas y no lingüísticas que el estudiante expresa y reconstruye sus ideas, y a partir del análisis de estas expresiones el docente se acerca a los procesos mentales que está realizando el alumno. En este sentido, es primordial que los estudiantes realicen lecturas de texto con contenido científico, determinen la información relacionada al tema y plantee sus propias hipótesis empleando los términos científicos de forma adecuada.

Como lo plantea Sanmartí (2007):

Aprender ciencias pasa por apropiarse del lenguaje de la ciencia, aprendizaje que está asociado a nuevas formas de ver, pensar y hablar sobre los hechos, distintas de las formas cotidianas de ver, pensar y hablar. A través del lenguaje de la ciencia los escolares pueden acceder a una cultura diferente: la cultura científica (p. 1).

Sin embargo, no basta con apropiarse del lenguaje de las ciencias, es necesario también realizar procesos propios de las ciencias o prácticas científicas, como lo son la

argumentación y la construcción de modelos. En este sentido se puede contribuir a desarrollar el pensamiento científico en el aula, el cual es un aspecto relevante en la formación de ciudadanos que actúen de forma adecuada ante las diferentes situaciones sociales en las que se ven involucrados aspectos científicos (Jiménez y Puig, 2013).

En relación a las prácticas científicas, Ageitos, Puig y Blanco-Peña (2017), plantean

Al hablar de prácticas científicas nos referimos a: a) la indagación, que implica el diseño y la puesta en práctica de experimentos y el análisis de datos obtenidos; b) la modelización, que conlleva explicar fenómenos naturales por medio de modelos; c) la argumentación, que implica evaluar el conocimiento en base a las pruebas (p.87).

En el caso de la presente investigación se decidió abordar procesos básicos de argumentación a partir de modelos, como estrategia para acercar a los estudiantes a las prácticas científicas. Argumentar implica evaluar enunciados en base a pruebas, e interpretar los fenómenos naturales a partir de modelos científicos (Jiménez y Puig, 2013), No obstante, identificar la información adecuada (datos), y emplearla para construir una hipótesis, son procesos básicos que el estudiante debe manejar para desarrollar la capacidad de argumentar.

Como lo plantea Jiménez (2010):

Discutir en clase el proceso de evaluación de algunos modelos es importante para que el alumno aprenda como se construye el conocimiento científico y desarrolle la competencia de usar pruebas y juzgar la fiabilidad de enunciados que se encuentran en múltiples situaciones de la vida cotidiana (p. 23).

En este contexto, la enseñanza basada en la construcción de modelos busca que los estudiantes construyan el conocimiento de una forma similar a la que utilizan los científicos en sus investigaciones, facilitando así el aprendizaje en ciencias y dándole sentido al conocimiento científico (Justi, 2006).

## 2. FORMULACIÓN DEL PROBLEMA

El aprendizaje de las Ciencias Naturales “representa para los estudiantes un reto cognitivo” Mora (2002, p. 76). En el aula, los conceptos y actitudes científicas presentan por lo general gran dificultad para el aprendizaje, aunado a esto, en lugar de fomentar el desarrollo de competencias, se tiende a la repetición de información que carece de sentido para el estudiante. Esta dificultad se ve reflejada en los índices de calidad educativa, de acuerdo con Cardona (2008):

En Colombia, los resultados obtenidos en diferentes tipos de pruebas internacionales como TIMSS (1999) y nacionales como las pruebas ICFES (2004), ECAES (2003) y SABER (2003 y anteriores) han mostrado las deficiencias en el conocimiento de las ciencias en todos los niveles educativos.

Se evidencia igualmente que la enseñanza de las ciencias, de acuerdo con Roncal y Cabrera (2000):

...tradicionalmente se reduce a clases expositivas del maestro, a estudiar de memoria los contenidos de los libros de textos y en algunas ocasiones, a demostraciones para comprobar algún hecho... Estas actividades no garantizan el desarrollo de las habilidades y destrezas para la investigación, que es el objetivo fundamental del curso de ciencias naturales (p. 7).

Es así, que la clase de ciencias no logra que los ciudadanos en formación adquieran competencias, definidas por el ICFES (2007) como la “capacidad de saber actuar e interactuar en un contexto material y social” (p. 6), que respondan a sus necesidades frente a la vida cotidiana. En el caso de las competencias científicas Jiménez y Puig (2013) definen tres:

1. Identificar preguntas que pueden ser investigadas por la ciencia (e investigarlas).
2. Explicar fenómenos científicamente.
3. Usar pruebas para elaborar y comunicar conclusiones y decisiones, e identificar las justificaciones que apoyan una conclusión (p. 85-86).

De estas tres competencias la argumentación se relaciona estrechamente con el uso de pruebas, la construcción y el planteamiento de hipótesis. En cuanto a la construcción de modelos es un proceso que acerca al estudiante a las prácticas científicas y a dar explicaciones de fenómenos científicamente. En concordancia en el aula se debe hacer énfasis en la comunicación, entendida esta como un proceso en el cual los alumnos interactúan con sus compañeros y el docente de forma dinámica, creando sus propias ideas, compartiéndolas y debatiendo alrededor de ellas (Justi, 2006).

En particular, la genética es un campo que ha avanzado significativamente en las últimas décadas, siendo cada vez más numerosas las publicaciones sobre genética en revistas especializadas, y en los medios de comunicación (Iñiguez y Puigcerver, 2013). No obstante, la enseñanza tradicional de la herencia, no logra dar las herramientas necesarias para que los individuos puedan valorar de forma adecuada la información que encuentran a su alrededor.

Conjuntamente, uno de los grandes problemas de los programas curriculares de ciencias puede ser la falta de perspectiva histórica que permita relativizar la concepción de realidad y la de verdad; pues pensar en la verdad como absoluta o en la realidad como algo independiente de la comunidad científica que la concibe, es asumir el conocimiento científico como algo terminado. Así, el estudiante normalmente cree que la realidad es la que se representa en los libros, en pocas ocasiones es consciente de que lo que estudia en los libros son diversos modelos que pueden llegar a ser superados por otros; mucho menos es consciente de que esos modelos son construcciones socio-culturales en las que él puede participar (MEN, 2004).

Como una alternativa para superar estas dificultades, desde el estudio de la naturaleza de la ciencia, se plantea emplear una perspectiva que abarque no solo conceptos, sino también aspectos relacionados con la construcción del conocimiento científico, los métodos que en él se utilizan, su relación con la tecnología, sus implicaciones sociales y su desarrollo histórico (Vázquez, Manassero, Acevedo, J. y Acevedo, P. 2007).

Teniendo en cuenta lo planteado anteriormente, la pregunta en la que se fundamenta esta propuesta es ¿Cómo la aplicación de una unidad didáctica basada en la argumentación a partir de modelos, influye en la evolución de la concepción de gen en estudiantes de grado décimo de la Institución Educativa Antonio Nariño de Casabianca Tolima?

### **3. OBJETIVOS**

#### **3.1 OBJETIVO GENERAL**

Conocer la evolución de la concepción de gen, mediante el desarrollo de una Unidad Didáctica basada en procesos básicos de argumentación a partir de modelos, en estudiantes de grado décimo en la Institución Educativa Antonio Nariño de Casabianca Tolima.

#### **3.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS**

Identificar las concepciones de gen que tienen los estudiantes de décimo grado en la Institución Educativa Antonio Nariño de Casabianca Tolima

Diseñar una secuencia didáctica que permita una evolución conceptual en relación al concepto gen, tomando como base procesos de argumentación a partir la construcción de modelos

Determinar la evolución en las concepciones de gen de los estudiantes de grado décimo de la Institución Educativa Antonio Nariño.

Identificar el progreso en el desarrollo de procesos básicos de argumentación a partir de modelos.

#### 4. ANTECEDENTES

Lewis y Wood, en el trabajo titulado *Genes, chromosomes, cell division and inheritance – do students see any relationship?*, publicado en el año 2000, resaltan que en general la genética y la herencia son poco conocidas, existiendo una tendencia a ideas inadecuadas como que el niño hereda mayor número de caracteres del padre y la niña de la madre. La investigación abarcó aspectos relacionados con los niveles de organización biológica, en donde el estudiante debía secuenciar por tamaño diferentes estructuras (célula, cromosoma, gen, ADN, organismo y núcleo); relacionar diferentes grupos de seres vivos, con la información genética, además de acercarse a algunos términos básicos de genética. El análisis se basó en conocer las ideas de los estudiantes y no en si sus repuestas eran acertadas o no, los investigadores encontraron que existe gran confusión y ausencia de conocimientos que resultan básicos, como lo son la célula, los cromosomas y los genes.

El trabajo de Carmen Becerra (2013), para alcanzar el título de Magister en Enseñanza de las Ciencias Exactas y Naturales, realizado en la Universidad Nacional de Colombia, analiza una experiencia didáctica fundamentada en abordar el concepto de estructura de los ácidos nucleicos-DNA, desde una praxis científica, con las que se busca, contextualizar la práctica del conocimiento de la estructura de los ácidos nucleicos-DNA; encontrando que los diálogos interpersonales desempeñan un rol crucial en el proceso de enseñanza y aprendizaje de las ciencias.

En el documento, “Trabajar genética y enfermedades en secundaria integrando la modelización y la argumentación científica”, Ageitos, Puig y Calvo Peña, (2017), Los autores resaltan la importancia de incluir las prácticas científicas en la enseñanza de las ciencias, pues así el alumno se acerca a las formas de trabajar propias de la comunidad científica. En el documento se destacan la indagación, la modelización y la argumentación, en cuanto a la genética se destaca que representa un campo en el que el aprendizaje se dificulta. La investigación se centra en el abordaje de enfermedades

genéticas mediante actividades que promueven la argumentación, el uso de pruebas y la modelización, inicialmente se parte de una prueba diagnóstica, se evalúa el trabajo de los estudiantes durante el desarrollo de las actividades y finalmente se realiza una evolución para determinar los aprendizajes alcanzados. Los resultados revelan que el trabajo mediante prácticas científicas permite a los alumnos explicar mediante modelos la expresión de los genes.

Gericke y Hagberg publicaron en 2007 el documento “Definition of historical models of gene function and their relation to students’ understanding of genetics,”, plantean que la idea de gen encuentra 5 categorías históricas en relación a la función génica. Los modelos son definidos en torno a la idea fundamental en genética, el gen, su relación con diferentes estructuras, procesos celulares y niveles de organización. En el documento se detallan cinco modelos históricos de gen, el modelo Mendeliano, correspondiente a una época en que los avances de la ciencia hasta ahora empezaban a hacerse comunes. El avance en el estudio de la célula, y el desarrollo embrionario, permitieron el surgimiento del Modelo Clásico, en la que los genes son entendidos como unidades indivisibles contenidas en los cromosomas, el avance de la bioquímica permitió determinar a los genes, como responsables de la producción de una enzima específica, estableciéndose el modelo bioquímico clásico. Con el descubrimiento de la estructura del ADN, se desarrolló la idea del programa genético como genoma, y los genes se definieron como códigos para generación de ARNm, estableciéndose el modelo Neoclásico, Finalmente los autores establecen el modelo Moderno, al comprender todo el proceso de transcripción y expresión génica.

María Pilar Jiménez Aleixandre, es una investigadora que tiene un amplio recorrido en el campo de la didáctica de las ciencias, dentro de sus trabajos sobre la argumentación en clase de ciencias, se encuentra el libro publicado en 2010 y titulado “10 ideas clave: competencias en argumentación y uso de pruebas”. Aleixandre identifica la argumentación como la capacidad de establecer relaciones causales para analizar los fenómenos, poder evaluar enunciados de acuerdo a la información con la que se dispone. Sin embargo, resalta que “El uso de pruebas es una dimensión central de la

argumentación, aunque no la única, pues también forman parte de ella la persuasión, la articulación de un argumento convincente, o la respuesta a los argumentos opuestos al propio” (p. 11). De esta forma para la autora, argumentar se relaciona estrechamente con la construcción, evaluación y comunicación del conocimiento científico, lo que resulta clave en el desarrollo de competencias científicas.

La Doctora en Ciencias Antonia Candela, publicó en 1993 un artículo titulado: “la construcción discursiva de la ciencia en el aula”, en el, plantea que es necesario investigar el proceso discursivo que se lleva a cabo durante los procesos de enseñanza y aprendizaje de las ciencias naturales. Para Candela, es importante que se tenga en cuenta el contexto en el que se desarrolla el aprendizaje, pues “cada individuo construye versiones distintas sobre un contenido según sea la situación contextual en que la verbaliza y llamo a esto construcción situacional del conocimiento” (p. 32). Desde esta perspectiva el trabajo en el aula debe promover la participación del alumno en la construcción de conocimiento, prestando atención a las interacciones que se dan entre los estudiantes y entre estudiantes y docente al abordar las diferentes temáticas, en palabras de Candela “Estudiar la elaboración de explicaciones y argumentos que hacen los niños para describir su experiencia perceptiva con el mundo físico, en el contexto escolar, resulta de fundamental importancia para la investigación sobre la enseñanza de las ciencias” (p. 36).

En el documento *Argumentación y uso de pruebas: realización de inferencias sobre una secuencia de icnitas*, publicado en 2014, por Joaquín Díaz y Paloma Blanco, se analiza el razonamiento de los estudiantes mediante el modelo de argumentación de Toulmin. Los autores resaltan la importancia de desarrollar la competencia científica, entendida como la capacidad de identificar temas relacionados con la ciencia y dar explicación a las situaciones empleando procesos y pruebas científicas. Sin embargo, plantean que para lograr esto es necesario que docente y estudiantes acepten que existen diferentes formas de interpretar la realidad y que esto ha sido el motor de avance de la ciencia. En la investigación se emplea el modelo de Toulmin para analizar las hipótesis de estudiantes de bachillerato, a quienes se presenta un enunciado

seguido por una imagen de una secuencia de icnitas. El análisis se basó en la división de la secuencia en tramos y las conclusiones de los estudiantes, quienes interpretaron adecuadamente la secuencia, resaltando que aquellos argumentos que contienen respaldos son de mayor calidad. Durante el trabajo se evidencio que debe existir la guía permanente del docente pues los estudiantes tienden a trabajar en desorden, sin embargo, al trabajar en grupo los estudiantes desarrollan la capacidad de buscar y adquirir conocimiento.

Galagovsky y Aduriz-Bravo (2001), publicaron el trabajo “Modelos y analogías en la enseñanza de las ciencias naturales”, en el plantean que la comunicación entre docente y estudiante se ve afectada por las marcadas diferencias entre el lenguaje cotidiano y el lenguaje científico. Los autores describen tres formas de ver la enseñanza de las ciencias, la primera, comprende una secuencia lineal de enseñanza, yendo de temas simples a complejos. En la segunda, se abarcan grandes contenidos desde los niveles iniciales y se profundiza, a través de los diferentes cursos. En la tercera forma de ver la enseñanza de la ciencia, se realiza una selección de contenidos más relevantes y se adaptan de acuerdo al contexto. Esta tercera visión implica que los estudiantes se acerquen no solo al conocimiento científico, sino también a los procesos y el lenguaje propios de las ciencias. Dentro de los procesos científicos la elaboración de modelos juega un papel preponderante, pues es mediante modelos mentales que se representa y analiza la realidad, que en muchas ocasiones resulta abstracta. Abordar la construcción de modelos en el aula permite que los estudiantes y el docente, acerquen sus formas de representar la realidad (modelos cotidianos), a las formas en las que lo hacen los científicos (modelos eruditos).

Los diferentes trabajos tomados como antecedentes de la presente investigación, evidencian la necesidad de reflexionar sobre los procesos de enseñanza y aprendizaje en el campo de las ciencias naturales. En el caso particular de la genética, resulta ser un tema complejo para abordar en el aula, pues, los genes, el ADN, los cromosomas e incluso las células, son estructuras que no podemos ver a simple vista, y para su comprensión se recurre a modelos. No obstante, la clase de ciencias, requiere no solo

de la enseñanza de conceptos, sino también el desarrollo de competencias, que le permitan a los estudiantes explicar situaciones relacionadas con la ciencia y evaluar la información que circula a su alrededor de acuerdo procesos científicos. Para esto resulta indispensable que se parta de las concepciones sobre genética de los estudiantes, se analicen las explicaciones que ellos construyen, se fomente el diálogo en el aula mediante el trabajo cooperativo, resaltando la importancia de entender que existen diversas formas de interpretar el mundo y es a partir de ellas que se construye el conocimiento.

## 5. MARCO REFERENCIAL

### 5.1 CIENCIA EN EL AULA Y COMPETENCIAS CIENTÍFICAS

En el documento, *PISA 2006 Marco de la evaluación: conocimientos y habilidades en ciencias, matemáticas y lectura*, se señala que:

La comprensión de las ciencias y la tecnología resulta crucial para la preparación para la vida de los jóvenes en la sociedad contemporánea. Mediante ella, el individuo puede participar plenamente en una sociedad en la que las ciencias y la tecnología desempeñan un papel fundamental (OCDE, 2006, p.20).

No obstante, la educación en ciencias históricamente se ha desarrollado desde dos enfoques, uno de ellos parte de la suposición de que el alumno no tiene información acerca del tema antes de que este le sea enseñado y es el docente quien debe transmitirle esta información; de otra parte se plantea que antes de llegar al aula el estudiante ha adquirido conocimientos previos, en ocasiones inadecuados de la temática de la clase, los cuales logran ser reemplazados fácilmente por los conocimientos que se enseñan en la escuela; sin embargo, se sabe que los conocimientos previos generalmente se encuentran arraigados en el alumno y su sustitución por el conocimiento escolar en muchas ocasiones no se da, por lo que co-existen y se emplean en distintas circunstancias, la escuela y cotidianidad (UNESCO, 2009).

Teniendo esto en cuenta, es importante reconocer el rol que desempeñan la comunicación y el lenguaje en la enseñanza de la ciencia escolar, pues es este último la forma en la que se expresan los pensamientos y la comunicación un proceso que suscita transformación de las ideas propias; de esta forma, la clase de ciencias debe estar orientada desde un discurso fundamentado desde la epistemología, la cultura y el

contexto social en el que se desarrolla, pues, es a partir de la interacción discursiva entre el docente y el alumno que los conocimientos científicos se transponen en conocimientos escolares (Quintanilla, 2006, p. 181; Rey-Herrera & Candela, 2013).

De acuerdo con la OCDE la competencia científica:

Hace referencia a los conocimientos científicos de un individuo y al uso de ese conocimiento para identificar problemas, adquirir nuevos conocimientos, explicar fenómenos científicos y extraer conclusiones basadas en pruebas sobre cuestiones relacionadas con la ciencia. Asimismo, comporta la comprensión de los rasgos característicos de la ciencia, entendida como un método del conocimiento y la investigación humana, la percepción del modo en que la ciencia y la tecnología conforman nuestro entorno material, intelectual y cultural, y la disposición a implicarse en asuntos relacionados con la ciencia y con las ideas de la ciencia como un ciudadano reflexivo” (OCDE, 2006, p.13).

En cuanto al término competencia, Jiménez lo define como “la capacidad de poner en práctica de forma integrada, en situaciones y contextos diversos, los conocimientos, destrezas y actitudes desarrollados en el aprendizaje” (p.33), un aspecto que le cuesta trabajo a los estudiantes quienes pocas veces establecen relaciones entre lo aprendido en el aula y las situaciones de su vida cotidiana. En el caso de la competencia científica, entendida como la capacidad aplicar el conocimiento en las interacciones con el mundo físico, siendo necesario para ello, identificar y explicar científicamente situaciones en las que se vean implícitos fenómenos naturales, partiendo de la utilización de pruebas. Dentro de las dimensiones del trabajo científico que se aprenden practicando la argumentación, se encuentran las formas en las que la comunidad científica produce, evalúa y comunica el conocimiento.

Elaborar una unidad didáctica, que promueva el desarrollo de competencias científicas, implica tener en cuenta no solo los contenidos a trabajar sino la secuencia en la que

serán desarrollados. Inicialmente, se debe definir lo que se pretende que el alumno aprenda y mediante qué actividades se hará que el alumno aprenda. En el momento de seleccionar los contenidos se debe partir de las ideas centrales o teorías científicas primordiales que el alumno debe aprender, no obstante, lo importante no es que el estudiante aprenda el contenido, sino que a través de él se favorezca la actuación del alumno en la vida cotidiana, por lo que los contenidos deben estar relacionados con situaciones que representen utilidad y promuevan la responsabilidad social. Una de las estrategias consiste en construir y evaluar modelos, pues de esta forma se trabaja uno de los procesos utilizados por los científicos para construir el conocimiento, la modelización (Couso, 2013).

El aprendizaje en ciencias no solo está relacionado con los conceptos, modelos o teorías científicas, sino que es necesario que el estudiante participe en situaciones que lo lleven a participar en prácticas científicas, como la argumentación. De acuerdo con las autoras, “las prácticas científicas se reflejan en las tres competencias científicas, identificar preguntas que pueden ser investigadas por la ciencia (e investigarlas), explicar fenómenos científicamente, y usar pruebas para elaborar y comunicar conclusiones y decisiones, e identificar las justificaciones que apoyan una conclusión” (Jiménez y Puig, 2013, p. 85-86).

En este sentido, el papel de la argumentación es contribuir a la evaluación del conocimiento, situaciones y explicaciones tomando como punto de partida los datos o pruebas, no obstante, la argumentación no es simplemente la justificación de un enunciado, sino que implica la persuasión. Para que los estudiantes desarrollen su capacidad argumentativa se debe promover en el aula la participación continua en actividades que les permitan formular sus propias hipótesis, y no que el docente indique que es un argumento, cuáles son sus partes y como debe formularse. En este contexto, es importante tener en cuenta que los estudiantes pueden tener dificultad en el momento de establecer relaciones causa-consecuencia entre los datos y las conclusiones (Jiménez y Puig, 2013).

## 5.2 GENÉTICA EN LA ESCUELA

En este trabajo se abordan las concepciones en torno al término gen ya que como lo plantea Cadogan (2000), “La idea fundamental en genética es la idea acerca de un factor hereditario (el gen) que influye en una característica o función de un organismo (citado por Gericke y Hagberg, 2007, p.854),

De acuerdo con Gericke y Hagberg (2007), a lo largo de la historia la idea de gen se ha agrupado en 5 modelos, dentro de los cuales, la idea central en genética, básicamente, hace referencia a que el gen es un factor heredable relacionado con estructuras y procesos biológicos, a esta idea va ligada la estructura relacionada con el factor, las entidades que influyen en él y los diferentes niveles de organización biológica relacionados. El modelo Mendeliano, se caracteriza por no diferenciar funcionalmente entre genotipo y fenotipo, siendo considerado el genotipo como una reducción del fenotipo, en el que cada gen (partícula de la herencia), era responsable de una característica del fenotipo, sin embargo, no se pensaba en los genes como unidades funcionales, siendo un modelo reduccionista y mecanicista.

Para Hagberg y Gericke, el modelo clásico se alimentó de los avances en el campo de la citología, la embriología y la reproducción; la teoría cromosómica y el mapeo de los genes de *Drosophila*, condujeron a definir los genes como una unidad de transmisión genética indivisible, reconociéndolos como unidades funcionales, susceptibles de recombinación y mutación. Dentro del modelo clásico se reconoció la diferencia entre genotipo y fenotipo, así como el principio de diploidia (cada gen se encuentra en dos unidades homólogas), no obstante, no había claridad en cuanto a si los genes realizaban reacciones químicas pues eran considerados como enzimas que producían rasgos. Por su parte, el modelo bioquímico clásico, encontró en la microbiología y la bioquímica, las herramientas para llegar a considerar al gen como la base de la vida. Al identificar que la síntesis de las vitaminas en microorganismos se da de acuerdo a una secuencia de reacciones químicas, se estableció que cada gen interviene en solo uno

de los pasos de la ruta, superándose la idea de que los genes realizaban reacciones químicas.

El establecimiento del modelo estructural del ADN, reveló que los genes o cistrones, no consistían de unidades indivisibles, sino de segmentos de ADN, dentro de lo que Hagberg y Gericke, definen como modelo neoclásico, en el cual el interés se centró en conocer la función de los genes en el desarrollo de los organismos. Es a partir de este modelo, que los genes empiezan a ser considerados códigos que contienen información para producir ARN mensajero, quien sirve de intermediario para la producción de un polipéptido específico. El avance de la informática y la biología molecular permitieron identificar al genoma como el programa de desarrollo celular.

Dentro del modelo moderno se comprende que existen diferentes tipos de genes y que desempeñan diferentes funciones en los organismos, estableciendo que la expresión de un gen puede conducir a la formación de uno o varios productos génicos, y reconociendo que existen segmentos que se encargan de regular la expresión génica.

### **5.3 CONSTRUCCIÓN DE MODELOS, ARGUMENTACIÓN Y APRENDIZAJE EN CIENCIAS**

De acuerdo con Justi, (2006), La clase de ciencias no logra que los ciudadanos en formación adquieran competencias científicas que respondan a sus necesidades frente a la vida cotidiana. Desde su perspectiva, en el aula se debe hacer énfasis en la comunicación, entendida esta como un proceso en el cual los alumnos interactúan con sus compañeros y el docente de forma dinámica, creando sus propias ideas, compartiéndolas y debatiendo alrededor de ellas. Entonces para que la clase de ciencias sea un escenario en el que los estudiantes adquieren competencias científicas que les ayuden a desenvolverse en la sociedad contemporánea, deben verse inmersos en situaciones problémicas, que requieran del pensamiento científico para su solución. En este contexto, el proceso de construcción de modelos busca que los estudiantes

construyan el conocimiento de una forma similar a la que utilizan los científicos en sus investigaciones, facilitando así el aprendizaje en ciencias y dándole sentido.

Para Justi, existen diferentes situaciones en las que se emplean los modelos, en la vida cotidiana, en las ciencias y para la enseñanza de las ciencias, en general un modelo es una forma en la que se representan los aspectos principales de alguna cosa. Por su parte, el modelo mental es una construcción que realiza el individuo de forma personal y que se puede expresar de forma lingüística o no lingüística. En el contexto científico los modelos son parte del proceso de construcción del conocimiento, puesto que son la base alrededor de la cual se despliega el pensamiento de los investigadores. Siendo su principal función tener la capacidad de ser representaciones de la realidad, construidas en la mente humana, que permite simplificar fenómenos y visualizar conceptos abstractos.

Tomando como referente el trabajo realizado por Justi, en el proceso de construcción de modelos se evidencian cuatro etapas, la primera se caracteriza porque en ella se realiza un acercamiento al objeto que se desea modelar, se organizan las observaciones realizadas y se establecen analogías con aspectos de la realidad, en esta etapa la creatividad y el pensamiento personal son claves para elaborar el modelo mental. Una vez construido el modelo mental en la segunda etapa se debe seleccionar la forma de representación apropiada, lo que puede conducir a realizar modificaciones en el modelo mental. La etapa tres se caracteriza por la comprobación del modelo expresado, la cual se inicia con experimentos mentales y la posterior planificación y comprobación experimental que conllevan a aceptar o rechazar el modelo propuesto. En caso de que el modelo sea rechazado se realizará de nuevo el proceso teniendo en cuenta los datos obtenidos, si el modelo es aceptado se determina su campo de validez y las limitaciones que tiene para luego comunicarlo (Justi, 2006).

La argumentación, representa un proceso racional que supera la lógica, puesto que la necesidad de definir los parámetros que caracterizaban al razonamiento correcto, alejó la lógica de la cotidianidad. Dentro de la lógica formal, el análisis del pensamiento se

limitó a una forma preestablecida teóricamente, restando importancia a su uso práctico. Toulmin en su libro *los usos de la argumentación*, publicado en 1958 y traducido por Morras y Pineda en 2007, plantea que los argumentos desde la lógica formal son proposiciones que cumplen un rol netamente justificatorio en el establecimiento de las conclusiones, siendo considerados válidos si presentan la forma correcta, como se da en los silogismos que se conforman de tres proposiciones una general, una específica y una conclusión a partir de la deducción de la proposición general por medio de la específica, convirtiéndose así en una estructura invariable que no tiene en cuenta la especificidad de los diferentes campos de la ciencia, ni el proceso dialógico cotidiano que implican las relaciones sociales y en los cuales se ven inmersos los procesos de pensamiento que permiten construir conocimientos.

De acuerdo con Toulmin, simplificar la validez de los argumentos, a si estos poseen o no la estructura de los silogismos, resulta ambiguo, pues en la vida diaria el proceso dialógico que caracteriza a la sociedad lleva implícitos conceptos, consensos y elementos del contexto que no se hacen explícitos en las proposiciones que las personas realizan, más sin embargo cumplen un papel importante para determinar si los enunciados ante los que nos enfrentamos son válidos o no. Además de esto, el desarrollo de diferentes disciplinas científicas y no científicas, ha conllevado a la construcción de un amplio conocimiento en diferentes campos, los cuales se rigen bajo sus propias leyes, teorías o principios y que para su establecimiento, se debe recurrir a argumentos que contemplan una estructura mucho más compleja que la de dos proposiciones que conducen a una conclusión, es necesario tener en cuenta los casos en los que existen excepciones y los datos en los que se respalda la proposición.

En el libro, *10 ideas clave: competencias en argumentación y uso de pruebas*, Jiménez, (2010), se plantea que en el proceso de aprendizaje no basta con que el estudiante responda de forma acertada una pregunta, sino que la respuesta debe ser el resultado de procesos del pensamiento. En el caso de la argumentación, aunque está directamente relacionada con el uso de pruebas, está relacionada también, con la construcción de un argumento, la defensa a los contraargumentos y la persuasión. La

argumentación como práctica adquiere importancia en el aula, porque acerca a los estudiantes a los procesos mediante los cuales se establece el conocimiento. Para la autora, la argumentación al ser una herramienta para evaluar el conocimiento se relaciona directamente con la evaluación (idea clave 1), sin embargo, también está implicada en la construcción del conocimiento, pues para poder establecer un modelo este debe ser constatado con las pruebas existentes (idea clave 6). Al ser un proceso social en el que se pretende convencer a una audiencia o persuadirla, la argumentación también hace parte de la comunicación del conocimiento científico (idea clave 8). Vista desde esta perspectiva la argumentación contribuye al desarrollo de la competencia científica y a algunos objetivos básicos de la educación, como aprender a aprender y desarrollar el pensamiento crítico (idea clave 2). Estas cuatro ideas son tomadas como referentes para la realización del presente proyecto y se desarrollan a continuación.

Idea clave 1, para Jiménez, “Argumentar consiste en ser capaz de evaluar los enunciados en base a pruebas, reconocer que las conclusiones y los enunciados científicos deben estar justificados, es decir sustentados en pruebas” (p. 17). Siendo importante para entender la realidad desde una perspectiva científica, pues por lo general en la cotidianidad se dan explicaciones que no tienen ningún fundamento científico, pero terminan arraigándose como verdades dentro del imaginario de la población y formando parte de la cultura a través del tiempo. En el caso de ciencias los alumnos han desarrollado modelos de los diferentes fenómenos naturales, con la información que les ha sido transmitida por las interacciones con su entorno, estos modelos en la mayoría de los casos resultan errados. Para que el alumnado reconozca el valor de las pruebas o evidencias en el establecimiento del conocimiento, es necesario que este aspecto se trabaje de forma continua, reconociendo que el conocimiento científico se construye de forma social y repercute en la cotidianidad y la cultura, como lo señala Jiménez,

Discutir en clase el proceso de evaluación de algunos modelos es importante para que el alumnado aprenda cómo se construye el

conocimiento científico y desarrolle la competencia de usar pruebas y juzgar la fiabilidad de enunciados que se encuentran en múltiples situaciones de la vida cotidiana (p. 23).

En la idea clave 2 Jiménez señala que, “la argumentación contribuye a competencias básicas y objetivos generales de la educación, como aprender a aprender y desarrollar el pensamiento crítico y la cultura científica” (p. 23), aspectos que el docente debe tener en cuenta al momento de diseñar su plan de trabajo y no solo limitarse a la enseñanza de teorías y conceptos. Al aprender a aprender el estudiante desarrolla la capacidad de juzgar los datos y las situaciones de su cotidianidad, aprendiendo de forma autónoma mediante la regulación y control de sus propios conocimientos. En este contexto, la clase de ciencia debe tener una dinámica diferente a la tradicional, en la que el docente presenta los temas y realiza las explicaciones, en cambio se debe promover lo que la autora denomina “comunidad de aprendizaje”, en la que los estudiantes identifican, seleccionan y usan pruebas para acercarse al conocimiento científico. Dado que trabajar de esta manera requiere evaluar los procesos cognitivos que realiza el estudiante, las expresiones lingüísticas y no lingüísticas se convierten en el objeto de análisis por parte del docente, a la vez que los estudiantes practican la escritura, lectura y socialización de sus ideas, promoviendo de esta forma el pensamiento crítico.

En la idea clave 6 Jiménez resalta que “los argumentos sobre modelos pretenden identificar relaciones causa-efecto en las explicaciones e interpretaciones sobre fenómenos físicos y naturales” (p.99). En el aula, al construir un modelo el estudiante debe valorar la información que tiene a su disposición, establecer relaciones y comunicar sus ideas, procesos que ayudan a interiorizar las ideas y prácticas científicas, superando la enseñanza tradicional pues como lo señala la autora,

Un problema de la enseñanza de las ciencias es que frecuentemente se presentan los conceptos y teorías como conclusiones, de forma que a veces es difícil identificar qué problema trataban de resolver científicos

como Darwin (el origen de las diversas especies) o Lavoisier (el aumento aparente de masa en los productos de algunas reacciones de oxidación) (p. 101).

Al emplear situaciones en las que se promueven prácticas científicas como modelizar y argumentar, la clase de ciencias deja de ser un escenario de transmisión de información y se convierte en un entorno que favorece el aprendizaje significativo de conceptos y el desarrollo de competencias científicas. En palabras de Jiménez,

...en la evaluación a partir de pruebas de modelos teóricos los argumentos toman forma no de una simple relación de pruebas - Justificaciones- o conclusión, sino, como proponen Kelly, Regev y Prothero (2008), para los informes escritos, de una compleja red que articula diferentes líneas de razonamiento en conclusiones de primer nivel, que a su vez sirven de justificación para la conclusión o conclusiones de nivel más general (p. 109).

Así la argumentación sobre modelos realizados por el propio estudiante, acercan al alumnado a las prácticas propias de la comunidad científica, sin embargo, para trabajar de esta forma se requiere que el docente adquiera fundamentos conceptuales y didácticos en competencias científicas.

Jiménez, señala en la idea clave 8 que “Aprender a argumentar implica comunicar, persuadir a una audiencia, tiene relación con aprender a comunicar en ciencias, hablar y escribir ciencias en clase; también se aprende a articular y construir una explicación que resulte convincente para otras personas” (p.139). De esta forma queda claro que la expresión de las ideas del alumno tiene una gran importancia, pues es en el proceso comunicativo el que le permite al estudiante avanzar en su aprendizaje. Siendo de vital importancia que en la clase de ciencias se diseñen espacios para que el estudiante lea textos de carácter científico, apropiándose así de los términos que emplean los científicos, e incorporándolos en su propio discurso. En este sentido la autora señala

que los estudiantes en pocas ocasiones se preocupan de que sus hipótesis o conclusiones convencan a los demás, por lo que las clases deben contener actividades en las que los estudiantes propongan y defiendan sus hipótesis ante sus compañeros, expresándose de forma lingüística y no lingüística, realizando ejercicios de socialización oral y entrega de informes escritos, modelos, dibujos, esquemas, que les permita representar sus ideas.

Dentro de la didáctica de las ciencias la argumentación tiene gran relevancia, debido a que está implicada en las prácticas discursivas que permiten la construcción del conocimiento científico; la argumentación como competencia hace referencia a la capacidad de juzgar hipótesis con base a pruebas, reconocer que las conclusiones y los enunciados científicos deben estar justificados, es decir tener fundamentos probatorios; su relevancia en el aula se refleja en evaluaciones internacionales como PISA en la cual se evalúa la capacidad de usar pruebas y a nivel nacional en las pruebas de Estado ICFES en las cuales la argumentación es una de las competencias evaluadas. Además de esto, en la cotidianidad todos los individuos se encuentran con situaciones que implican análisis y elaboración de discursos, toma de decisiones, lo que se ve favorecido por la capacidad de indagar, evaluar la información y pensar críticamente; por todo esto en la escuela se debe buscar que el estudiante alcance una formación científica básica y una ciudadanía crítica (Jiménez & Puig, 2013; Jiménez, 2010; De Zubiria, 2008; MEN, 1998).

## **6. DISEÑO METODOLÓGICO**

### **6.1 ENFOQUE METODOLÓGICO**

Esta investigación educativa se encuentra dentro del paradigma cualitativo, de acuerdo con Quecedo y Castaño, (2002) "...puede definirse la metodología cualitativa como la investigación que produce datos descriptivos: las propias palabras de las personas, habladas o escritas, y la conducta observable" (p.7). Se elige este método de investigación ya que lo que se busca es describir en profundidad las concepciones que tienen los estudiantes, en el sentido de como visualizan y entienden concepto de gen. Además, al estar basada la unidad didáctica en procesos de argumentación a partir de modelos, los datos que se obtendrán corresponderán a información seleccionada, hipótesis y modelos planteados por los estudiantes.

Como lo plantea Cazau (2006), "En un estudio descriptivo se seleccionan una serie de cuestiones, conceptos o variables y se mide cada una de ellas independientemente de las otras, con el fin, precisamente, de describirlas" (p. 27). Por lo tanto, el trabajo se desarrolla, partiendo de la concepción de gen que tienen los estudiantes. A partir de dichas concepciones, se construye una unidad didáctica que permita una evolución conceptual en relación a los genes, promoviendo competencias científicas en la clase de ciencias naturales, específicamente, procesos de argumentación y elaboración de modelos para explicar fenómenos, como procesos claves en la enseñanza y aprendizaje.

### **6.2 TIPO DE INVESTIGACIÓN**

Al ser el objetivo de esta propuesta, el conocer la evolución de las concepciones de gen, mediante el desarrollo de una unidad didáctica basada en la argumentación a partir de modelos, el tipo de investigación se caracteriza por ser descriptiva.

Esta investigación toma como base diferentes trabajos en el campo educativo, documentos que se abordan con el fin de establecer un marco referencial adecuado, que permita describir y analizar profundamente las concepciones de los estudiantes. Sin embargo, no tiene como fin explicar cómo se relacionan la enseñanza de la genética, la argumentación y la modelización, simplemente se realiza una descripción detallada de los procesos desarrollados por los estudiantes.

### **6.3 UNIDAD DE TRABAJO**

Esta investigación se llevó a cabo con estudiantes de secundaria en la Institución Educativa Antonio Nariño sede principal del Municipio de Casabianca Tolima, la cual se encuentra ubicada en el sector rural vereda el Lembo y cuya población se dedica principalmente a actividades agrícolas. Se eligió a los estudiantes que durante el año 2017 cursaron el grado décimo correspondientes a seis mujeres y seis hombres, para un total de 12 estudiantes cuyas edades oscilan entre los 14 y 16 años. Sin embargo, en la prueba diagnóstica participaron 13 estudiantes ya que esta fue aplicada en el año 2016, cuando los estudiantes cursaban noveno grado.

### **6.4 METODOLOGÍA**

El trabajo se divide en tres fases: la fase 1 comprende, la adaptación y aplicación de una prueba diagnóstica, enfocada en las concepciones entorno a conceptos básicos de genética. Durante la fase 2 se aplica unidad didáctica competencial acerca del concepto gen, basada en procesos básicos de argumentación a partir de modelos. La fase 3 comprende el análisis de los datos recolectados en la prueba diagnóstica y de la progresión de los estudiantes durante el desarrollo de la unidad didáctica, en términos de la concepción de gen y desarrollo de la argumentación.

**6.4.1** Fase 1 Determinación de concepción de gen: inicialmente las concepciones de gen de los alumnos, se identificaron mediante un cuestionario traducido y adaptado de Lewis & Wood-Robinson (2000), (Anexo A), en el que se incluyeron preguntas escritas

y de selección. En esta propuesta se excluyeron tres categorías empleadas en el trabajo original, división celular, reproducción y células, ya que estos aspectos, aunque relacionados con la genética, deben ser abordados en una investigación posterior (Anexo B). Las concepciones de los estudiantes se contrastaron con los modelos históricos de la función génica planteados por Gericke y Hagberg (2007), en el trabajo **Definition of historical models of gene function and their relation to students' understanding of genetics**, (Anexo C), de acuerdo a características de ubicación, función y estructura de los genes se determinó los modelos en los que se ubican las concepciones de los estudiantes del grado décimo de la Institución Educativa Antonio Nariño.

En esta fase se emplearon cuatro categorías de análisis:

- Niveles de organización de estructuras biológicas (ordenar según tamaño)
- Conocimiento genético de diferentes grupos de organismos (cosas vivas)
- Términos biológicos relacionados con la genética (Genes, ADN, núcleo, información genética, cromosoma, alelo)
- Determinación de modelos históricos de gen

**6.4.2 Fase 2 Desarrollo Unidad Didáctica:** el análisis de la información recolectada acerca de las concepciones de gen de los estudiantes, permitió identificar modelos inadecuados que no permiten entender y relacionar conceptos básicos de genética. En estos modelos es predominante la confusión en cuanto a los niveles de organización biológica, la función de los genes y las estructuras relacionadas con la información genética. Para abordar estos obstáculos de aprendizaje se diseñó una unidad didáctica competencial.

La unidad didáctica (Anexo D), se basó en la evolución de concepciones de gen mediante procesos básicos de argumentación y construcción de modelos. Se eligió la enfermedad genética Adrenoleucodistrofia ligada a X, ya que, en esta la principal anomalía, es la codificación de una proteína encargada del transporte de ácidos grasos de cadena muy larga hacia el peroxisoma, y dado que el concepto o idea que se quiere

construir es la de que los genes codifican proteínas, esta enfermedad resulta apropiada. Para su construcción se realizó una extensa revisión bibliográfica, en la que se seleccionaron elementos de los siguientes trabajos para construir la situación a analizar por los estudiantes, **Adrenoleucodistrofia X. Presentación de caso** (Exposito, Perez, Santana y Val, 2014, p.1), **Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X. A propósito de un nuevo caso** (Mingorance, Tabernero, Tapia, Martín, Lloret y Flores, 1999, p.1), **Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X: una enfermedad Huérfana** (Mariscal, Lizarazu, Crespo, Tardio, Mejia, 2006, p.24). La información incluida dentro de la situación, contiene datos que pertenecen a la ALD-X y datos que no corresponden a la ALD-X.

El objetivo principal de la unidad didáctica es que los estudiantes se vean inmersos en actividades en las que procesos básicos de argumentación a partir de modelos, como lo son el uso de datos, el planteamiento de hipótesis, y la construcción de modelos, les permita construir una concepción adecuada de gen, y así poder relacionar el funcionamiento del cuerpo humano a nivel molecular, celular y orgánico, con el ADN, mediante prácticas científicas, a la vez, que se reconoce que el conocimiento se construye de forma colaborativa, mediante el diálogo que se da en la relación estudiante-estudiante y estudiante-docente.

La Unidad Didáctica se estructura en cuatro actividades:

**Actividad 1:** De forma individual el estudiante realiza la lectura de la situación presentada por el docente, analiza la información, la relaciona con situaciones de su cotidianidad y por medio de su creatividad elabora un modelo mental acerca de las enfermedades genéticas, en tres niveles de organización (molecular, celular y orgánico). Una vez elaborado el modelo mental el estudiante elige una forma de representación apropiada, la analiza y modifica o refuerza el modelo expresado, dicho modelo va acompañado por una hipótesis.

El objetivo es realizar un diagnóstico de la capacidad de los estudiantes al momento de trabajar procesos asociados con la argumentación y modelización, a partir de identificar y usar información adecuada en la construcción de hipótesis y modelos, en torno a la enfermedad genética, Adrenoleucodistrofia ligada a X (ALDX). Se analizan, esencialmente tres aspectos, selección y uso de datos, modelo elaborado e hipótesis planteada, sobre la ALD-X; esta fase concluyo con la realización de una entrevista para aclarar los planteamientos de los estudiantes.

**Actividad 2:** En grupos de tres estudiantes cada uno plantea su modelo y lo argumenta, de acuerdo a la información recolectada, los integrantes del grupo deben evaluar el modelo de sus compañeros, identificar falencias, con el fin de establecer un modelo grupal. El docente acompaña la construcción del modelo grupal brindando información a los estudiantes que les permitiera contrastar sus modelos. En caso de que el modelo sea rechazado se debe realizar de nuevo el proceso teniendo en cuenta los datos obtenidos.

En esta actividad se grabó en audio y video, la intervención de cada estudiante, así como la formulación de la hipótesis grupal, las cuales fueron transcritas, para su respectivo análisis. Se presenta el análisis de la hipótesis que cada estudiante planteo a sus compañeros y la hipótesis que plantearon como grupo.

**Actividad 3:** en esta actividad los estudiantes se organizaron en grupos de tres, grupo 1 (E2, E7 y E1), grupo 2 (E3, E5 y E6), grupo 3 (E4, E8 y E 10), grupo 4 (E9, E11 y E12). Cuando todos los grupos establecieron una hipótesis se realizó un foro en el que cada grupo planteo su hipótesis ante toda la clase. El objetivo es determinar la capacidad de los estudiantes para construir una hipótesis grupal y comunicarla. El análisis de hizo de acuerdo a las características presentadas, en relación a las mismas categorías de análisis de la actividad 1:

- **Suficiencia:** la hipótesis contiene suficiente información que explique lo que sucede a nivel molecular, celular y orgánico en un adolescente con Adrenoleucodistrofia ligada a X.
- **Coherencia:** los datos o pruebas presentados en cada nivel están relacionados explícitamente con la ALD-X, en dicho nivel de organización biológica.
- **Correlación:** los diferentes niveles de organización se relacionan entre sí de forma adecuada, es decir que la hipótesis presenta los niveles, molecular, celular y orgánico de forma progresiva, sin dar saltos entre ellos.
- **Claridad:** los conceptos básicos de genética son planteados de forma clara

**Actividad 4:** Con el objetivo de evaluar la comprensión de la naturaleza de enfermedades genéticas como la Adrenoleucodistrofia, se proyectó la película *Lorenzo's oil* y posteriormente, se entregó a los estudiantes un texto (Anexo E), en el que se presenta información correspondiente a la ALD neonatal. Esto con el objetivo de que los estudiantes realicen una comparación entre la ALD-X y ALD neonatal (NALD). El objetivo es evaluar la identificación, el uso de pruebas y el planteamiento de hipótesis, y la comprensión de la naturaleza de enfermedades genéticas mediante la comparación de la Adrenoleucodistrofia neonatal NALD y la ALD-X.

Las hipótesis de los estudiantes fueron analizadas en términos de suficiencia, coherencia y correlación, que son componentes básicos de la competencia argumentativa. En el caso de la claridad se relaciona con el uso adecuado de los términos básicos de genética.

El análisis de esta fase se centró en tres componentes:

**Uso de pruebas:** el estudiante incluye suficiente información específica (ubicación genética, herencia y expresión fenotípica) para ALD-X, y la NALD.

**Claridad:** en la información se presentan con claridad las pruebas, es decir, los términos básicos de genética mencionados en la película *Lorenzo's oil* y los

presentados en el texto sobre NALD, (ubicación genética, herencia y expresión fenotípica).

**Planteamiento de hipótesis:** el estudiante sustenta su conclusión (las enfermedades ALD-X y NALD, son diferentes o son iguales), en pruebas (información específica para cada una de las enfermedades) y establece relación entre pruebas y conclusión, en lugar de presentar datos aislados

**6.4.3 Fase 3 Análisis progresión en relación al concepto de gen de los estudiantes y procesos básicos de argumentación.** La categoría de análisis principal en este trabajo es la evolución en las concepciones en torno al término biológico Gen, de acuerdo con Gericke y Hagberg (2007). La determinación del desarrollo de la competencia argumentativa, en los estudiantes, se realizará mediante análisis del discurso, en el cual el nivel argumentativo en los discursos orales y escritos de los estudiantes, basados en Jiménez Aleixandre, (2010), se establecerá analizando las categorías:

- Identificación, selección y uso de pruebas
- Diferenciar hipótesis de pruebas
- Plantear sus propias hipótesis
- Apoyar las hipótesis con pruebas

## **6.5 DESARROLLO METODOLÓGICO Y ANÁLISIS**

A continuación, se presenta el desarrollo y análisis de la prueba diagnóstica y de la progresión de los estudiantes durante el desarrollo de la unidad didáctica, en términos de la concepción de gen y desarrollo de la argumentación.

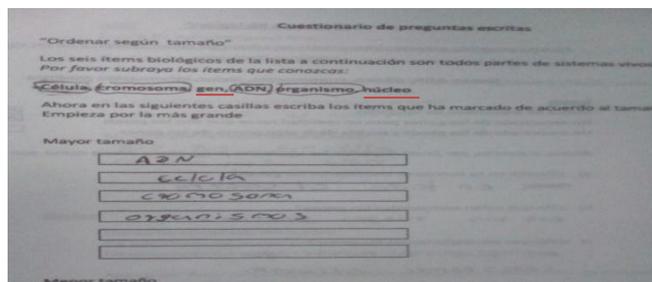
**6.5.1 Análisis prueba diagnóstica.** La primera sección corresponde a las concepciones básicas de genética que tienen los estudiantes, determinadas mediante el cuestionario adaptado de Lewis & Wood-Robinson (2000). Como se mencionó en la metodología,

en esta fase se analizaron cuatro categorías, cuyos resultados se presentan a continuación:

**6.5.1.1 Niveles de organización de estructuras biológicas (ordenar según tamaño):** la primera parte del cuestionario busco saber si los alumnos reconocían seis estructuras biológicas relacionadas con la genética, organizándolas desde el nivel molecular hasta el orgánico según su tamaño (organismo, célula, núcleo, cromosoma, ADN y gen).

E6, fue el único estudiante que indico no reconocer la totalidad de las estructuras biológicas, dejando sin marcar los términos gen y núcleo (Figura 1).

**Figura 1.** Estructuras biológicas por tamaño E6



Fuente: E6

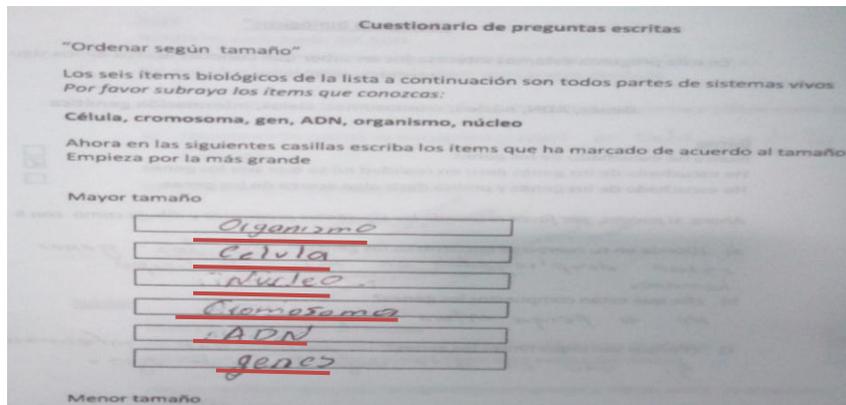
Dentro de los estudiantes que reconocieron las seis estructuras se encontraron 10 modelos de organización diferentes, de estos solo 2 corresponden al modelo adecuado, E4 y E11, (Tabla 1).

**Tabla 1.** Estructuras biológicas según tamaño

Estudiante	Estructuras biológicas según tamaño					
	Mayor tamaño			Menor tamaño		
E01	Organismo	Célula	ADN	Núcleo	Cromosoma	Gen
E02	Organismo	Cromosoma	ADN	Célula	Gen	Núcleo
E03	Organismo	Célula	Cromosoma	Núcleo	ADN	Gen
E04	Organismo	Célula	Núcleo	Cromosoma	ADN	Gen
E05	Organismo	Célula	ADN	Núcleo	Cromosoma	Gen
E06	ADN	Célula	Cromosoma	Organismo		
E07	Organismo	Célula	Núcleo	Cromosoma	Gen	ADN
E08	Célula	Cromosoma	Gen	ADN	Organismo	Núcleo
E09	Organismo	Célula	Cromosoma	ADN	Núcleo	Gen
E10	Organismo	ADN	Cromosoma	Célula	Núcleo	Gen
E11	Organismo	Célula	Núcleo	Cromosoma	ADN	Gen
E12	Organismo	Célula	Gen	ADN	Núcleo	Cromosoma
E13	Núcleo	Organismo	Célula	Cromosoma	Gen	ADN

El orden asignado por E4 (Figura 2) y E11 (Figura 3), resulta adecuado ya que, de acuerdo a la organización biológica, organismo ocupa el primer lugar al tener el mayor tamaño, célula es la estructura biológica que ocupa el segundo puesto, seguida del núcleo, donde se encuentran los cromosomas, que almacenan el ADN, gen ocupa el último lugar debido a que un gen es solo un segmento de la molécula de ADN.

**Figura 2.** Estructuras biológicas según tamaño E4



Fuente: E4

**Figura 3.** Estructuras biológicas según tamaño E11

Cuestionario de preguntas escritas

"Ordenar según tamaño"

Los seis ítems biológicos de la lista a continuación son todos partes de sistemas vivos  
Por favor subraya los ítems que conozcas:

Célula, cromosoma, gen, ADN, organismo, núcleo

Ahora en las siguientes casillas escribe los ítems que ha marcado de acuerdo al tamaño  
Empieza por la más grande

Mayor tamaño

Organismo
célula
núcleo
cromosoma
ADN
gen

Menor tamaño

Fuente: E11

8 estudiantes, indicaron que las estructuras de mayor tamaño son organismo y célula, sin embargo, E2 (Figura 4) y E8 (Figura 5), indicaron que la segunda estructura de mayor tamaño son los cromosomas y la de menor tamaño el núcleo, mientras que 7 estudiantes reconocieron a los genes como la estructura de menor tamaño.

**Figura 4.** Estructuras biológicas según tamaño E2

Cuestionario de preguntas escritas

"Ordenar según tamaño"

Los seis ítems biológicos de la lista a continuación son todos partes de sistemas vivos  
Por favor subraya los ítems que conozcas:

Célula, cromosoma, gen, ADN, organismo, núcleo

Ahora en las siguientes casillas escribe los ítems que ha marcado de acuerdo al tamaño  
Empieza por la más grande

Mayor tamaño

Organismo
Cromosoma
ADN
Célula
Gen
Núcleo

Menor tamaño

Fuente: E2

**Figura 5.** Estructuras biológicas según tamaño E8

Cuestionario de preguntas escritas

"Ordenar según tamaño"

Los seis ítems biológicos de la lista a continuación son todos partes de sistemas vivos  
Por favor subraya los ítems que conozcas:

Célula, cromosoma, gen, ADN, organismo, núcleo

Ahora en las siguientes casillas escriba los ítems que ha marcado de acuerdo al tamaño.  
Empieza por la más grande

Mayor tamaño

Célula

cromosomas

gen

ADN

organismos

núcleo

Menor tamaño

Fuente: E8

El hecho de que E2 y E8 ubican los cromosomas como estructuras de mayor tamaño que el núcleo, el gen de mayor tamaño que el organismo, permite evidenciar que a los estudiantes se les dificulta visualizar la forma en que se organizan las estructuras biológicas de acuerdo a su complejidad y función.

El encontrar 10 modelos de organización diferentes, sugiere que existe un gran desconocimiento de los estudiantes acerca de cómo se organizan las estructuras biológicas según su tamaño, 3 estudiantes no reconocieron el organismo como la estructura biológica de mayor tamaño, evidenciándose un desconocimiento del significado de este concepto.

**6.5.1.2** Conocimiento genético de diferentes grupos de organismos: en la segunda parte del cuestionario se procedió a indagar acerca de diferentes grupos de organismos (arboles, mamíferos, helechos, virus, hongos, bacterias e insectos), su organización estructural, su relación con la información genética y los cromosomas.

Cuando se preguntó por la cantidad de células que poseen, se encontró que en helechos y arboles un alto número de estudiantes 10 y 11 respectivamente, manifestó

no saber; mientras que en el caso de los mamíferos y los insectos 11 y 9 estudiantes, respectivamente, indicaron que están conformados por muchas células, en cuanto a los virus, los hongos y las bacterias, las respuestas son diversas y la mayoría de estudiantes (7, 7 y 6) respectivamente, pertenecen a la respuesta no sé (Tabla 2).

**Tabla 2.** Organización estructural de los diferentes grupos de organismos

	¿De cuantas células está conformado?				N
	Ninguna	Una	Muchas	No sé	
<b>Arboles</b>	1		3	9	13
<b>Mamíferos</b>		1	11	1	13
<b>Helechos</b>	1	1	1	10	13
<b>Virus</b>	2	2	2	7	13
<b>Hongos</b>		1	5	7	13
<b>Bacterias</b>	1	1	5	6	13
<b>Insectos</b>	2		9	1	12

Nota: En el caso de los insectos N es igual a 12 ya que un estudiante no marco ninguna casilla

En la pregunta de si los organismos poseen cromosomas, en la mayoría de casos la respuesta con mayor porcentaje fue no sé, a excepción de los mamíferos y los insectos, en los que 11 y 9 estudiante respectivamente, indicaron que si poseen cromosomas. En cuanto a los virus resalta el hecho de que 2 estudiantes indicaran que estos organismos si poseen cromosomas y en el de la bacteria 5 estudiantes indicaran que si (Tabla 3).

Para la pregunta específica de si los organismos poseen información genética, se encontró que en la mayoría de organismos se indicó que si (Tabla 4), sin embargo, para los helechos y los virus las respuestas fueron diversas (figura 6), y en el caso de los arboles 5 estudiantes manifestaron no saber.

**Tabla 3.** Estructura en la que se organiza la información genética

	¿Estos organismos poseen cromosomas?			N
	Si	No	No sé	
<b>Arboles</b>	3	3	7	13
<b>Mamíferos</b>	11		2	13
<b>Helechos</b>		2	11	13
<b>Virus</b>	2	3	8	13
<b>Hongos</b>	3	2	8	13
<b>Bacterias</b>	5	1	7	13
<b>Insectos</b>	9		4	13

**Tabla 4.** Presencia de información genética

	¿Estos organismos poseen información genética?			N
	Si	No	No sé	
<b>Arboles</b>	7	1	5	13
<b>Mamíferos</b>	12	1		13
<b>Helechos</b>	5	4	4	13
<b>Virus</b>	3	4	5	12
<b>Hongos</b>	8	2	3	13
<b>Bacterias</b>	8	2	2	12
<b>Insectos</b>	8	1	2	11

Nota: en el caso de los virus y bacterias la muestra es 12, debido a que 1 estudiante no marco ninguna casilla, en el caso de los insectos

El caso de E7, ejemplifica el desconocimiento entorno a que todos los organismos poseen información genética.

**Figura 6.** Conocimiento genético de diferentes grupos de organismos E7

d) Para cada tipo de organismo diga si tiene o no información genética  
Para cada organismo por favor marca solo UNA casilla

	Si	No	No se
Arboles	X		
Mamíferos	X		
Helechos			X
Virus			X
Hongos	X		
Bacterias	X		
Insectos	X		

Fuente: E7

Es común entre los estudiantes el desconocimiento acerca de la organización biológica de los diferentes seres vivos, en el sentido de que no se identifica a la célula como una estructura básica de la vida. Lo mismo sucede con los cromosomas y la información genética pues la mayoría de los estudiantes los relacionan principalmente con los mamíferos.

**6.5.1.3** Términos biológicos relacionados con la genética: en la tercera parte del cuestionario se pregunta por lo que los estudiantes conocen sobre los términos: genes, ADN, núcleo, cromosomas, alelos e información genética.

Genes: La mayoría de los estudiantes de grado décimo de la IE Antonio Nariño, 88,3% manifestó conocer el término gen, sin embargo, de estos solo el 16,67% manifestó saber su significado (Tabla 5).

**Tabla 5.** Reconocimiento del término biológico gen

¿Acerca de los genes?	Total	%	N
Nunca he escuchado de ellos	2	16,67	12
He escuchado de ellos pero no sé qué son	8	66,67	12
He escuchado de ellos y podría decir algo acerca de ellos	2	16,67	12

Nota: La muestra en este caso fue de 12 estudiantes debido a que uno de los estudiantes selecciono dos respuestas.

Aunque solo 2 estudiantes, indicaron poder decir algo acerca de los genes, cuando se preguntó por el lugar donde se encontraban, 12 estudiantes respondieron indicando algún lugar y solo 1 manifestó no acordarse, sugiriendo que los estudiantes manejan más información de la que ellos mismos reconocen, ejemplo de ello es E4, quien manifiesta haber escuchado el término gen, pero no saber que son y luego plantea que están desplegados por todo el cuerpo y se relacionan con características físicas (Figura 7).

**Figura 7.** Conocimiento del término biológico gen E4

Genes, ADN, núcleo, cromosomas, alelos, información genética

**Genes**

Nunca he escuchado de los genes

He escuchado de los genes pero en realidad no se que son los genes

He escuchado de los genes y podría decir algo acerca de los genes

Ahora, si puedes, por favor responde las siguientes preguntas y dibuja como son:

a) ¿Donde en tu cuerpo se encuentran los genes? que los genes estan desplegados en todo el cuerpo humano.

b) ¿De qué están compuestos los genes? no se porque estan compuestos

c) ¿Porque son importantes los genes? para dar informacion si uno es alto, bajo, color de ojos.

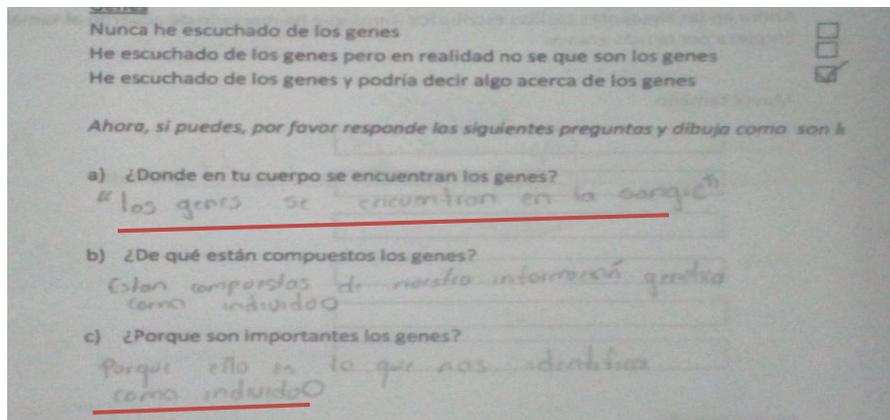
Fuente: E4

En cuanto a la ubicación, se encontraron tres formas de representación, en la primera el 46,15% señaló de forma general que se encuentran en todo el cuerpo/físico (Tabla 6), mientras en la segunda se mencionaron estructuras específicas, las células (30,77%), el ADN (7,69), en la tercera forma de representación un estudiante (E11) relaciono la ubicación de los genes con la sangre (Figura 8).

**Tabla 6.** Ubicación de los genes

Modelo	Estudiantes	%
No me acuerdo	1	7,69
Todo		
Cuerpo/físico	6	46,15
Estructuras específicas		
Células	4	30,77
ADN	1	7,69
Fluido corporal		
Sangre	1	7,69
N	13	100

**Figura 8.** Conocimiento término biológico gen E11



Fuente E11

Las respuestas en cuanto a la composición de los genes evidenciaron que el 38,5% de los estudiantes (Tabla 7), en sus representaciones no tienen claro que la sangre, las células y el ADN tienen mayor dimensión y pertenecen a niveles de organización superiores que los genes, lo que concuerda con la respuesta de organización de estructuras por tamaño donde el 45,45% de los estudiantes no identificaron a los genes como la estructura de menor tamaño.

**Tabla 7.** ¿De qué están compuestos los genes?

Modelos	Estudiantes	%
No sé	4	30,77
Caracteres genéticos		
Información genética	3	23,08
Rasgos genéticos	1	7,69
Estructuras específicas		
Células	1	7,69
Sangre	1	7,69
Fluido corporal		
ADN	3	23,08
	13	100

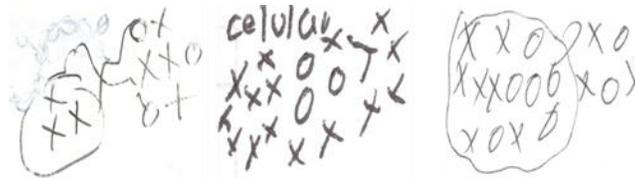
En cuanto a la importancia de los genes se encontró que 2 estudiantes no respondieron y entre los 11 que si lo hicieron se identificaron dos formas de representación, la determinación de características fue la de mayor porcentaje 63,63%, allí dos estudiantes (18,18%) indicaron características fisiológicas: son importantes para el cuerpo le circule la sangre y el ADN; son parte del cuerpo. Otros dos estudiantes manifestaron: con ellos se pueden parecer a sus familias y con ello tienen parentesco de un familiar, relacionando los genes con la herencia. En la segunda forma de representación los genes fueron relacionados con la transmisión de información, el 18,18 % de los estudiantes manifestó: para poder recibir la información necesaria y transmiten una información genética (Tabla 8).

**Tabla 8.** ¿Por qué son importantes los genes?

Modelos	Estudiantes	%
No sé	2	18,18
Transmisión de información		
Transmiten información genética	1	9,09
Recibir información necesaria	1	9,09
Determinación de características		
Físicas	1	9,09
Fisiológicas	2	18,18
Ayuda al cuerpo	1	9,09
Parentesco	2	18,18
Nos identifican como individuo	1	9,09
N	11	100

Para conocer mejor la concepción de los estudiantes acerca de los genes se les pidió que los representaran mediante un dibujo, encontrándose 6 formas de representación diferentes expresadas por 10 estudiantes, en la primera, 3 estudiantes dibujaron numerosas equis y algunos círculos agrupados, las equis son similares a la forma en la que se suelen representar los cromosomas (Figura 9).

**Figura 9.** Representación de gen 1



Fuente: Estudiantes grado décimo IEAN

En la segunda forma de representación tres estudiantes dibujaron una estructura de doble hélice, de estos tres, un estudiante señaló que esta estructura correspondía a la información genética y otro dibujo tres estructuras, célula con cromosomas, doble hélice y un fragmento en el que señala una sub estructura, siendo esta representación en la que se identifica claramente a los genes como la estructura más pequeña y que ocupan un lugar específico en el ADN (Figura 10).

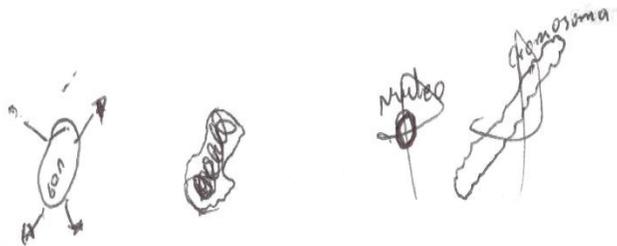
**Figura 10.** Representación gen 2



Fuente: Estudiantes décimo IEAN

Un estudiante realizó cuatro estructuras, de las cuales la de mayor tamaño es el cromosoma, que se encuentra al lado del núcleo de menor tamaño, la tercera estructura muestra lo que parece ser ADN enrollado y por último se representa al gen como una partícula. En estas representaciones no queda claro si el estudiante diferencia que es el núcleo quien contiene a los cromosomas, como tampoco la ubicación de los genes (Figura 11).

**Figura 11.** Representación gen 3



Fuente: Estudiantes grado décimo IEAN

Un estudiante dibujó una hebra, mientras otro dibujó dos veces tres círculos unidos en lo que parece la forma de representación de una molécula (Figura 12).

**Figura 12.** Representación de gen 4



Fuente: Estudiantes grado décimo IEAN

El término gen es conocido por la mayoría de estudiantes, no obstante, pocos reconocen saber algo acerca de ellos. La ubicación, no es clara pues se indica que se encuentran en el todo el cuerpo, las células, el ADN o la sangre, respecto a la composición se reconoce a la información genética y el ADN. En cuanto a la función de los genes la mayoría de estudiantes indico que determinan características. Al momento de representar los genes se encontraron equis, dobles hélices, un cromosoma.

ADN: en cuanto a la ubicación del ADN todos los estudiantes indicaron un lugar, encontrándose 4 modelos (Tabla 9), siendo en todo el cuerpo la respuesta más frecuente (Figura 13), 7 estudiantes para un 53,8%, las células 30,8% con 4 estudiantes, mientras cromosomas y sangre obtuvieron 7,7% cada uno con un estudiante.

**Tabla 9.** Ubicación del ADN

¿Dónde se encuentra el ADN?

Modelos	estudiantes	%
En el cuerpo	7	53,8
Células	4	30,8
Cromosoma	1	7,7
Sangre	1	7,7
<b>N</b>	13	100

**Figura 13.** Conocimiento término biológico ADN E1

**ADN**

Nunca he escuchado del ADN

He escuchado del ADN pero en realidad no sé que es el ADN

He escuchado del ADN y podría decir algo acerca del ADN

Ahora, si puedes, por favor responde las siguientes preguntas y dibuja como es el ADN

a) ¿Dónde en tu cuerpo se encuentra el ADN? en todo el cuerpo

b) ¿Porque es importantes el ADN? en el centro de las células animal y vegetal

Fuente: E1

Al preguntar por la importancia del ADN se encontraron cuatro modelos, aunque, no sé fue la respuesta más frecuente 36,4% (Tabla 10), dentro de los modelos la respuesta es necesario para vivir obtuvo un 27,3%, seguida de que nos da características físicas 18,2%, mientras las respuestas, nos identifica como individuos y las células lo necesitan obtuvieron un 9,1%.

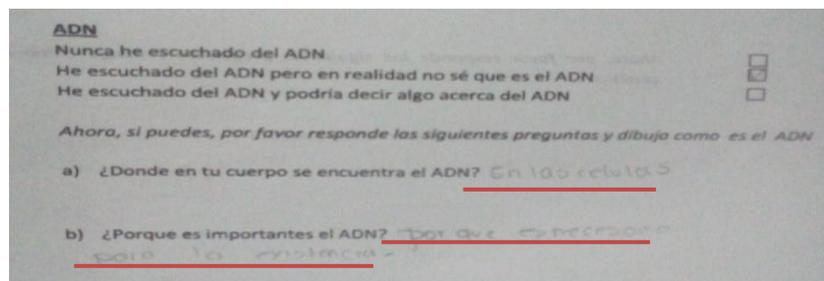
**Tabla 10.** Importancia del ADN

¿Porque es importante el ADN?		
Modelos	Estudiantes	%
No sé	4	36,4
Necesario para vivir	3	27,3
Características físicas	2	18,2
Nos identifica	1	9,1
Las células lo necesitan	1	9,1
<b>N</b>	11	100,0

Nota: en este caso la muestra es 11 debido a que dos estudiantes no indicaron ninguna respuesta

En el caso de E9, por ejemplo, inicialmente indica que ha escuchado del ADN, pero no sabe que es, luego menciona que se encuentra en las células y es necesario para la existencia (Figura 14).

**Figura 14.** Conocimiento término biológico ADN E9



Fuente: E9

De forma general, la ubicación no es clara para la mayoría de los estudiantes, pues se señala el cuerpo, pero no una estructura específica; de igual forma no existe claridad acerca de la función que cumple la molécula de ADN.

Núcleo: La mayoría de los estudiantes (9) indicaron que el núcleo se encuentra en las células, indicando que conocen en parte las estructuras celulares (Tabla 11).

**Tabla 11.** ¿Ubicación del núcleo?

Donde se encuentra el núcleo		
Modelos	Estudiantes	%
No sé	2	15,4
Células	9	69,2
Estómago	1	7,7
Cuerpo	1	7,7
<b>N</b>	<b>13</b>	<b>100</b>

Al preguntar por el contenido del núcleo, solo 4 estudiantes reconocieron a los cromosomas como el contenido del núcleo, la diversidad de respuestas va desde que el núcleo contiene células, neuronas, una bolsa e incluso tejidos (Tabla 12).

**Tabla 12.** Contenido del núcleo

¿Que contiene el núcleo?		
Modelos	estudiantes	%
No sé	1	8,3
Cromosomas	4	33,3
Ribosomas, cromosomas	1	8,3
Una bolsa	1	8,3
Neuronas	1	8,3
Tejidos y células	1	8,3
Cromosomas y alelos	1	8,3
Células	2	16,7
<b>N</b>	<b>12</b>	<b>100</b>

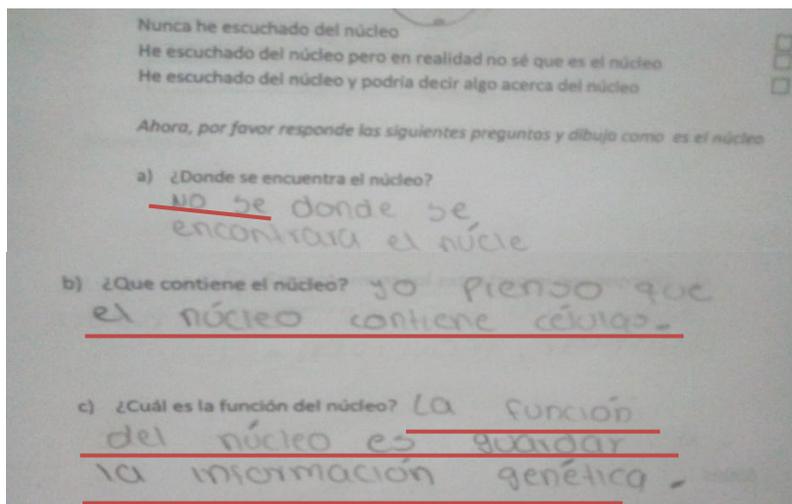
Respecto a la función del núcleo, solamente 2 estudiantes manifestaron que allí se guarda información, la mayoría indicaron no saber o lo relacionaron con el funcionamiento celular (Tabla 13).

**Tabla 13.** Función del núcleo

¿Cuál es la función del núcleo?		
Modelos	estudiantes	%
No sé	6	50,0
Es parte central de las células	1	8,3
Guarda información genética	2	16,7
Trabajar con el cuerpo	1	8,3
Darle vida a la célula	1	8,3
Que la célula funcione bien	1	8,3
<b>N</b>	12	100

En el caso de E3, es un ejemplo del desconocimiento respecto al tamaño y organización de las estructuras biológicas, pues el estudiante indica que el núcleo contiene células (Figura 15).

**Figura 15.** Conocimiento término biológico núcleo E3



Fuente: E3

De forma general los estudiantes reconocen el núcleo como una estructura celular, sin embargo, su contenido no es claro para la mayoría de los estudiantes, quienes incluso señalan que contiene neuronas o células, respecto de la función del núcleo existe gran confusión, pues se relaciona con el funcionamiento celular.

**Cromosoma:** en relación a la ubicación 5 estudiantes reconocieron el núcleo como el lugar donde se encuentran los cromosomas, mientras otros cinco indicaron que se encuentran en la célula sin señalar un lugar específico, 2 estudiantes señalaron que se encuentran en todo el cuerpo (Tabla 14).

**Tabla 14.** Ubicación de los cromosomas

¿Dónde se encuentran los cromosomas?		
Modelos	estudiantes	%
En el núcleo	5	38,5
En las células	5	38,5
No sé	1	7,7
Todo el cuerpo	2	15,4
<b>N</b>	13	100

En relación al contenido de los cromosomas, 4 estudiantes identifican al ADN como componente de los cromosomas, y otros 4 indicaron saber. Las respuestas incluyen células, carne y hueso, evidenciándose que algunos estudiantes no dimensionan el nivel de organización biológico al que pertenecen los cromosomas (Tabla 15).

Cuando se pregunta sobre la importancia se encontraron múltiples respuestas, caracterizadas por ser poco específicas, como por ejemplo “son parte del cuerpo”, “para darle vida al cuerpo”, lo que indica una confusión en torno a la naturaleza de los cromosomas (Tabla 16).

**Tabla 15.** Contenido de los cromosomas

¿De qué están compuestos los cromosomas?

<b>Modelos</b>	<b>Estudiantes</b>	<b>%</b>
<b>No sé</b>	4	30,8
<b>ADN</b>	4	30,8
<b>Del gen</b>	2	15,4
<b>De partículas</b>	1	7,7
<b>De pequeñas células</b>	1	7,7
<b>De sangre y carne</b>	1	7,7
<b>N</b>	13	100

**Tabla 16.** Importancia de los cromosomas

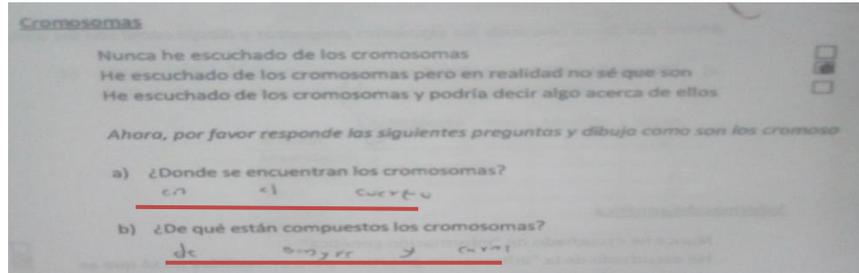
¿Porque son importantes los cromosomas?

<b>Modelos</b>	<b>Estudiantes</b>	<b>%</b>
<b>Importantes para la información que se da en el ADN</b>	2	16,7
<b>Soporte físico de los genes</b>	1	8,3
<b>Con ello las personas pueden hablar moverse</b>	2	16,7
<b>No sé</b>	3	25,0
<b>Son parte del cuerpo</b>	1	8,3
<b>Para darle vida al cuerpo</b>	1	8,3
<b>Para distinguir las características de un hombre o mujer</b>	1	8,3
<b>Ayuda al funcionamiento de la célula</b>	1	8,3
<b>N</b>	12	100

El caso de E10 ejemplifica la confusión que tienen los estudiantes al momento de dimensionar las estructuras biológicas, pues mencionar que los cromosomas están

compuestos de sangre y carne (figura 16), evidencia que el estudiante no identifica el nivel molecular, del nivel celular y orgánico, pues la carne representa un tejido formado por células y la sangre un fluido corporal.

**Figura 16.** Conocimiento término biológico cromosoma E10



Fuente: E10

La gran mayoría de estudiantes reconocen a los cromosomas como estructuras celulares, sin embargo, pocos señalan al núcleo como el lugar específico donde se ubican los cromosomas, respecto al contenido algunos estudiantes señalaron sangre, carne y células, lo que refleja un desconocimiento de la naturaleza de los cromosomas. La importancia de los cromosomas se relacionó con el funcionamiento del cuerpo y las células.

Alelos: en cuanto a los alelos se encontraron 6 modelos cada uno planteado por estudiantes diferentes, 3 no indicaron ninguna respuesta y 4 manifestaron no saber que son los alelos, los diferentes modelos se caracterizan por enunciar que es de tamaño pequeño y forma parte del cuerpo (Tabla 17).

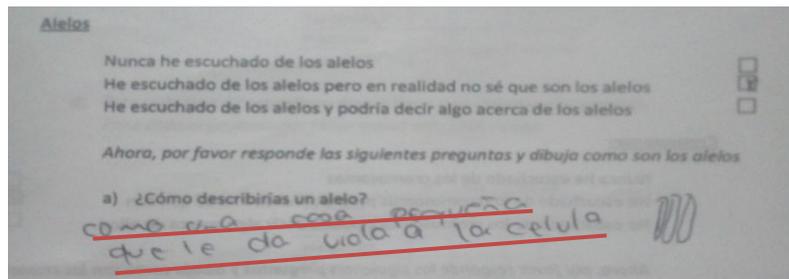
**Tabla 17.** Conocimiento término biológico alelo

¿Cómo describirías un alelo?

Modelos	Estudiantes	%
No sé	4	40,0
Una parte pequeña donde está la información genética	1	10,0
Una parte del cuerpo	1	10,0
Una cosa pequeña que le da vida a la célula	1	10,0
Una célula pequeña	1	10,0
Algo pequeño	1	10,0
Una pequeña parte de la información de un cromosoma	1	10,0
<b>N</b>	<b>10</b>	<b>100</b>

E7 plantea que los alelos son como una cosa pequeña que le da vida a la célula, evidenciándose un desconocimiento de la fisiología celular y de la naturaleza de los alelos (Figura 17).

**Figura 17.** Conocimiento término biológico alelo E7



Fuente: E7

El desconocimiento entorno al término alelo resulta bastante grande, pues se relaciona con partes de la célula o el cuerpo.

Información genética: Se encontraron 8 tipos de respuesta diferentes, 2 estudiantes manifestaron no saber, las respuestas apuntaron a que a ella se le atribuyen

características relacionadas con información de rasgos físicos que se encuentran en padres e hijos u otras personas (Tabla 18).

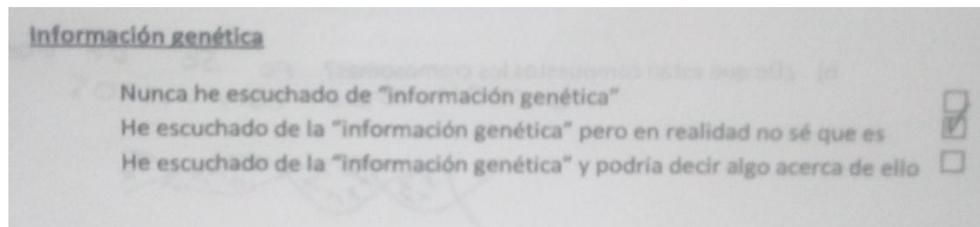
**Tabla 18.** Conocimiento término biológico, información genética

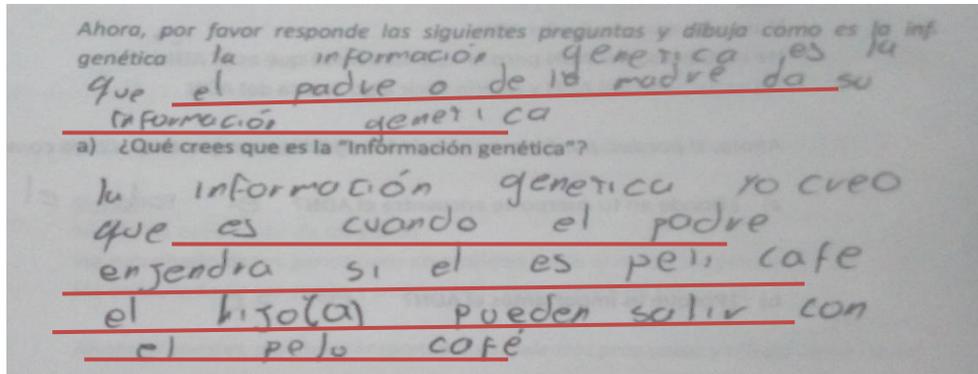
¿Qué crees que es la información genética?

Modelos	Estudiantes	%
No sé	2	15,4
Características de los padres en los hijos	2	15,4
Contenida en los nucleótidos que integran el ADN	1	7,7
Características físicas y de parentesco	2	15,4
Información que da el padre o la madre	1	7,7
Rasgos físicos	2	15,4
Es transmitida por los genes	1	7,7
Características físicas y mentales	1	7,7
Es algo que se hereda de una persona u otra	1	7,7
<b>N</b>	<b>13</b>	<b>100</b>

Las respuestas de E5 permiten evidenciar que la información genética se relaciona principalmente con la herencia de caracteres físicos, transmitidos de una generación a otra (Figura 18).

**Figura 18.** Conocimiento término biológico Información genética E5





Fuente E5

En cuanto a la información genética esta se relaciona principalmente con la herencia de características físicas de generación a generación, dejando de lado el funcionamiento celular y orgánico.

**6.5.1.4** Determinación de modelos históricos de gen de acuerdo a las concepciones de los estudiantes: teniendo en cuenta que abordar los seis conceptos básicos de genética resulta bastante complejo, el trabajo en la unidad didáctica, se basó principalmente en el análisis sobre la evolución en el concepto de gen, trabajando también conceptos como cromosomas, núcleo y célula. El concepto de alelo queda pendiente para ser abordado en otro trabajo, en el que se aborden situaciones relacionadas con cromosomas autosómicos y no sexuales.

El manejo de los conceptos básicos de genética por parte de los estudiantes se determinó, teniendo en cuenta que en la construcción del conocimiento del concepto de gen y la función génica, existieron diferentes modelos que caracterizaron el pensamiento científico del siglo XX, modelos descritos por Gericke y Hageberb (2007).

En cuanto a la ubicación, la concepción de la mayoría de los estudiantes (84,6%) se encuentra en el modelo Mendeliano en el cual "No se relacionó con una unidad material en las células" (Gericke y Hageberb, 2007, p.858), ya que no localizan a los genes en un lugar específico, sino que señalan que estos se ubican de forma general en el cuerpo, las células o la sangre, lo que resulta ser una concepción ambigua (Tabla 19).

**Tabla 19.** Ubicación de los genes

Modelo	Estudiantes	%
<b>M-Mendeliano</b> General (cuerpo, células, sangre)	11	84,6
<b>Ningún modelo</b> (ADN)	1	7,7
No sé	1	7,7
<b>N</b>	<b>13</b>	

Las concepciones en cuanto al contenido de los genes revelaron que la mayor parte de los estudiantes poseen ideas que están bastante alejadas de los modelos científicos incluso de los más ambiguos, el 38,5% no encaja dentro de ningún modelo y el 30% manifiesta no saber (Tabla 20).

**Tabla 20.** Contenido de los genes

Modelo	Estudiantes	%
<b>M-Mendeliano</b> (Rasgos genéticos)	1	7,7
<b>M-Clásico</b> (Información genética)	3	23,1
<b>Ningún Modelo</b> (células, sangre, ADN)	5	38,5
<b>No sé</b>	4	30,8
<b>N</b>	<b>13</b>	

La mayoría de los estudiantes (54,5%) tiene concepciones de la función génica que se relacionan con el modelo Mendeliano en el cual se considera al gen como “responsable de un rasgo físico específico” (Gericke y Hageberb, 2007, p.858), al relacionarla con la transmisión de información, características o rasgos físicos y parentesco. Por su parte tres estudiantes relacionan la función de los genes con funciones corporales, lo que concuerda con el modelo clásico (Tabla 21).

**Tabla 21.** Modelos de gen

<b>Función de los genes</b>		
Modelo	Estudiantes	%
<b>M-Mendeliano</b> (Transmisión, información, rasgos, parentesco)	6	54,5
<b>M-Clásico</b> (Funciones corporales)	3	27,3
No sé	2	18,2
<b>N</b>	<b>11</b>	

### 6.5.2 Desarrollo y análisis Unidad Didáctica

**6.5.2.1** Actividad 1: El análisis de esta actividad se realiza partiendo de la información que el estudiante selecciona para construir su hipótesis, el modelo que elabora y la hipótesis que plantea. Para aclarar la hipótesis que los estudiantes plantearon, se realiza una entrevista estructurada, en la que se les hace a los estudiantes preguntas relacionadas con la información seleccionada, el modelo realizado y la hipótesis planteada.

En este momento los estudiantes debían identificar la información que permita explicar la causa de la ALD- X y emplearla para construir una hipótesis sobre lo que sucede en el cuerpo de un adolescente que padece esta enfermedad, a nivel:

- molecular (gen afectado, ubicación del gen, función del gen)
- celular (estructuras y procesos celulares afectados por la enfermedad)
- organísmico (alteraciones fisiológicas causadas por la enfermedad)

Para realizar el análisis, el trabajo de los estudiantes fue dividido por grupos de acuerdo a si los datos seleccionados, la hipótesis planteada y el modelo construido, contenían información específica, adecuada y se establecían relaciones entre ella. Este análisis se realizó gracias al programa ATLAS. Ti ®.

A continuación, se presentan las hipótesis de doce estudiantes divididos en tres grupos de cuatro, grupo 1 (E2, E3, E8 y E12), grupo 2 (E4, E5, E6 y E7), grupo 3 (E1, E9, E10 y E11). Las hipótesis se analizan en relación a las siguientes categorías:

**Suficiencia:** la hipótesis contiene suficiente información que explique lo que sucede a nivel molecular, celular y orgánico en un adolescente con Adrenoleucodistrofia ligada a X.

**Coherencia:** los datos o pruebas presentados en cada nivel están relacionados explícitamente con la ALD-X, en dicho nivel de organización biológica.

**Correlación:** los diferentes niveles de organización se relacionan entre sí de forma adecuada, es decir que la hipótesis presenta los niveles, molecular, celular y orgánico de forma progresiva, sin dar saltos entre ellos.

**Claridad:** los conceptos básicos de genética son planteados de forma clara.

Grupo 1: E2 identificó información específica de los niveles molecular y orgánico, sin embargo, en el nivel celular incluyó información que no pertenece a la ALD-X, por lo que no hay coherencia, ni suficiencia, pues hacen falta los datos relacionados con el nivel celular (Figura 19). En cuanto a la correlación, no se observa en la hipótesis pues se presentan datos sin establecer relaciones claras entre los niveles de organización, molecular, “se localiza en Xq28”, celular, “la organela fracasa en su formación normal” y orgánico, “conlleva la acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML) a distintos niveles del sistema nervioso”. En relación a los conceptos de genética no hay claridad, ya que, en la hipótesis se enuncio que la ALD-X puede afectar a cualquiera en la familia, aunque en la entrevista el estudiante manifestó “Esta mal porque tienen más posibilidad los varones”, lo que no deja claro si el estudiante reconoce la naturaleza de la enfermedad.

**Figura 19. Hipótesis E2**

La enfermedad de adl a nivel molecular se localiza en xq28 conlleva una acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML) a distintos niveles del sistema nervioso. Esta enfermedad es de origen genético que puede afectar a cualquiera en la familia, pero hay mayor probabilidad que se de en los hombres ya que un patrón recesivo al cromosoma x por lo general afecta a los varones, debido a que un segundo cromosoma x por lo general protege a las mujeres de tener los síntomas.

(AGCML) con desmielinización, Glandulas suprarrenales, con atrofia y suero por alteración a nivel peroxisómico de su degradación, son algunas de las estructuras y procesos celulares afectados por la enfermedad, al igual también hay alteraciones fisiológicas causadas. La organización normal y existen múltiples fallas en la fisiología peroxisomal

Fuente: E2

El estudiante incluyó en su hipótesis información específica para la ALD-X en relación con los niveles molecular y orgánico, sin embargo, en el nivel celular incluyó información que no es específica para la ALD-X "...alteración de la biogénesis peroxisomal...", por lo que no existe coherencia, ni suficiencia (Figura 20). En la hipótesis los datos son presentados sin establecer relaciones entre las causas y las consecuencias de la enfermedad, por lo que se puede decir que no existe correlación, puesto que los enunciados no se refieren a la ALD-X, y los datos no son asociados entre sí, así como tampoco se establecen relaciones entre los diferentes niveles de organización biológica. Existe claridad, en el sentido que el estudiante identifica de forma adecuada al cromosoma X como el portador del gen afectado en la enfermedad.

**Figura 20. Hipótesis E3**

- Señora su hijo adl tiene una enfermedad llamada Adrenoleucodistrofia, es localizada en xq28 es una proteína que transporta peroxisomal, tiene una función que parece relacionarse con el import, lo cual es heredada por un patrón recesivo ligado al cromosoma x, y es más afectado por los varones ya que un segundo cromosoma x protegerá a las mujeres de tener los síntomas.

Hay dos tipos de enfermedades peroxisomales, cuando la primer alteración de la biogénesis peroxisomal, la organización se fidra en una información normal lo cual hay múltiples de fallas en la fisiología peroxisomal.

Su disfunción de las glandulas suprarrenales y la mielina del sistema nervioso central, hay una acumulación de ácidos grasos de una cadena desmielinización de las glandulas suprarrenales con atrofia y suero, de una alteración de nivel peroxisómico de su degradación.

Fuente: E3

En la hipótesis de E8, la información del nivel orgánico es específica para la ALD-X, no obstante, la información de los niveles molecular y celular resulta inadecuada, dado que se menciona “el gen X” y “la alteración de la biogénesis peroxisomal”, por lo que no existe ni coherencia ni suficiencia (Figura 21). Los datos se presentan sin establecer relaciones entre los niveles de organización biológica, por lo que la hipótesis no presenta correlación. Al mencionar que la enfermedad se localiza en el gen X se observa, que no hay claridad pues el estudiante no reconoce la naturaleza de la información genética.

**Figura 21.** Hipótesis E8

que la enfermedad se localiza en el gen X y afecta y altera la biogénesis y distintos niveles de sistemas nervioso central en el cuerpo y desminución de glándulas suprarrenales.  
el gen X228 codifica una proteína de transporte peroxisomal de la fisiología peroxisomal y las que se alteran y un mantenimiento de la mito por un defecto determinado y poca función para relacionada con el import (ALDP)

Fuente: E8

La hipótesis no presenta suficiencia, ni coherencia pues, E12 incluyó información específica para la ALD-X en los niveles molecular y orgánico, pero en el nivel celular no incluyó al peroxisoma, lo que indica que el estudiante no relaciona a los genes y las proteínas con las funciones celulares (Figura 22). Existe correlación ya que en la hipótesis se establecen relaciones entre los niveles de organización, como se aprecia a continuación

E12: “Es una enfermedad de base genética que conlleva a una acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML), a esto también se le puede concluir que Saúl tiene más posibilidad porque este tiene genes XY y esto facilita que Saúl pueda heredar la enfermedad de la madre con más facilidad”.

En cuanto a los conceptos básicos de genética, no se diferencia con claridad entre genes y cromosomas.

**Figura 22.** Hipótesis E12

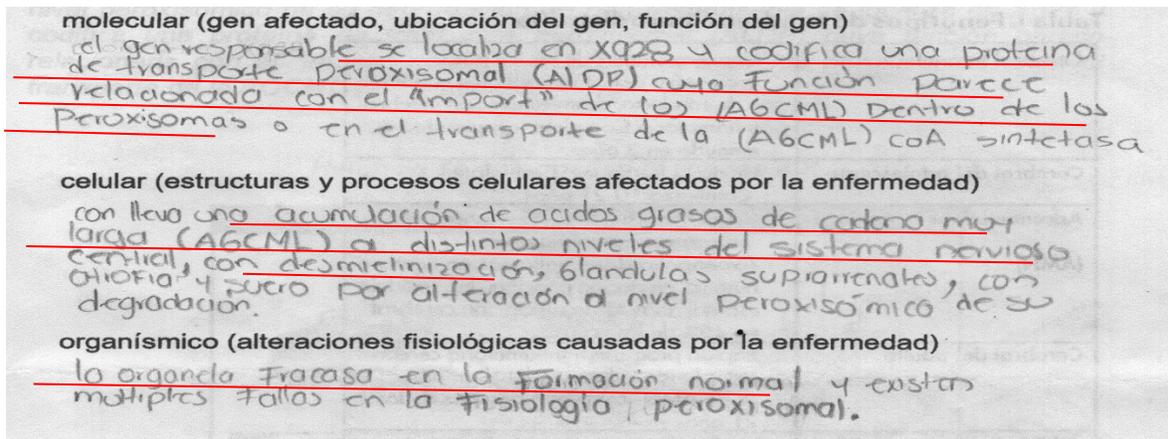
mi hipótesis frente a la enfermedad de saul es:  
que esta enfermedad es causada por un problema hereditario, que viene los genes de la madre y que el gen afectado es el xq28 que este, gen afectado puede causar daños en el sistema nervioso, en los tejidos los líquidos corporales y esto causa que saul tenga dichos compartimientos en su cuerpo, esta enfermedad es una enfermedad de base genética que coloca a una acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga (ALCML), a esto también se le puede concluir que a saul tiene más probabilidad por que este tiene genes xy y esto facilita que saul pueda heredar la enfermedad de la madre con más facilidad

Fuente: E12

A continuación, se presentan los datos seleccionados por los estudiantes para la construcción de la hipótesis:

E2, ubico la información del nivel orgánico en el nivel celular y viceversa, revelando que no diferencia estos niveles de organización biológica, la información del nivel celular es inadecuada, pues no corresponde a la ALD-X, en cuanto al nivel orgánico la información resulta adecuada (Figura 23).

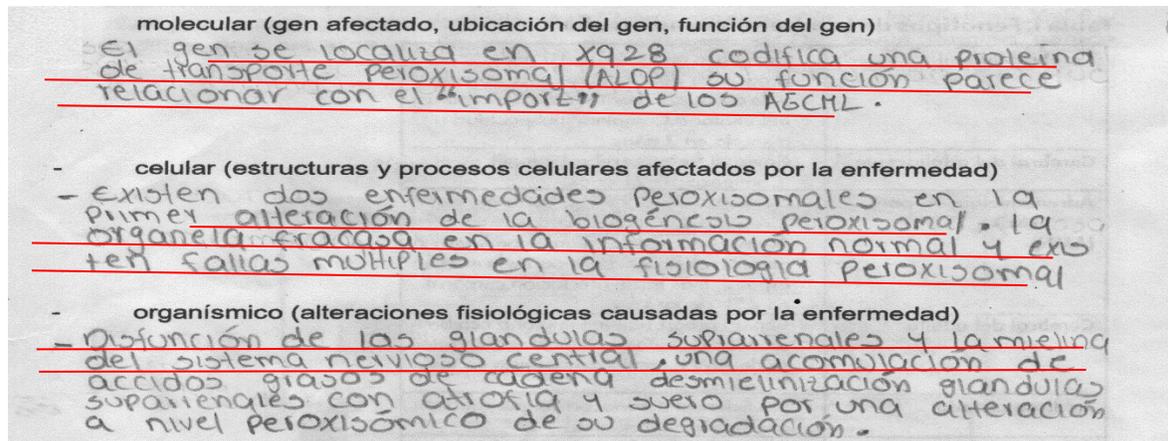
**Figura 23.** Datos seleccionados E2



Fuente: E2

E3, selecciono información adecuada para los niveles molecular y organísmico, sin embargo, la información del nivel celular no está relacionada con la ALD-X, pues hace referencia a la biogénesis peroxisomal y no a la proteína de transporte (Figura 24).

**Figura 24.** Datos seleccionados E3



Fuente: E3

E8 identifico información adecuada para los niveles molecular y organísmico, la información presentada en el nivel celular no está relacionada con la ALD-X, ya que no se menciona a la proteína de transporte peroxisomal sino a la biogénesis (Figura 25).

Figura 25. Datos seleccionados E8

- molecular (gen afectado, ubicación del gen, función del gen) el gen responsable se localiza en Xq28 y codifica una proteína de transporte peroxisomal cuya función parece relacionada con el import (ALDP)
- celular (estructuras y procesos celulares afectados por la enfermedad) es la alteración de la degradación de peroxisomas y el fallo en la fisiología de peroxisomas
- orgánico (alteraciones fisiológicas causadas por la enfermedad) las que se alteran son la síntesis o mantenimiento de la mielina por un defecto determinado en los genes

Fuente: E8

E12 ubico información del nivel orgánico en el nivel celular, nivel del cual no presenta información. En cuanto a los niveles orgánico y molecular la información presentada resulta adecuada (Figura 26).

Figura 26. Datos seleccionados E12

- molecular (gen afectado, ubicación del gen, función del gen) la ubicación del gen es Xq28  
El gen afectado es Xq28  
codifica una proteína de transporte, Peróxido ALDP cuya función parece relacionada con el import
- celular (estructuras y procesos celulares afectados por la enfermedad) la estructura y procesos celulares afectados son el sistema Nervioso, central con desmielinización, glándulas suprarrenales con atrofia y hígado por una alteración a Nivel Peroxisómico de su degradación
- orgánico (alteraciones fisiológicas causadas por la enfermedad) las alteraciones del organismo ocasionadas por la enfermedad son el sistema Nervioso, los tejidos, los líquidos corporales

Fuente: E12

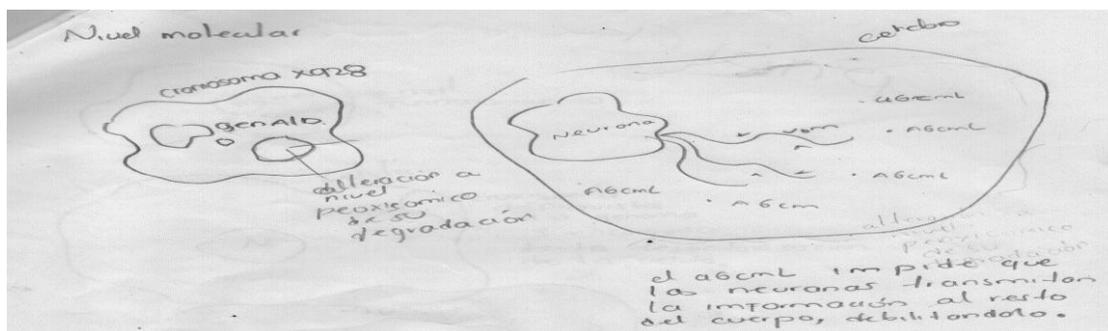
E12 ubico la información del nivel celular en el orgánico (la organela fracasa en la formación normal) y viceversa, lo que indica que no diferencia adecuadamente los niveles de organización biológica, al igual que E12, quien ubico información del nivel

organísmico en el nivel celular (afecta al sistema nervioso), lo que resulta inadecuado. en el caso de E5 y E8 en el nivel celular emplearon información que no corresponde a la ALD-X, dado que la biogénesis y la fisiología peroxisomal no está relacionada con la enfermedad. evidenciándose un desconocimiento de la naturaleza de su naturaleza.

**Descripción de modelos** A continuación, se realiza una descripción de los modelos planteados por E2, E3, E8 y E12.

En cuanto a los modelos, E2 presentó un modelo en el que, se presenta a Xq28 como un cromosoma, dentro del cual se encuentran el gen ALD y la alteración a nivel peroxisómico de su degradación (Figura 27). Esto indica que el estudiante no diferencia entre el nivel molecular y el nivel celular, además de no representar a la proteína de transporte peroxisomal, quien resulta clave para una adecuada explicación de la enfermedad. En cuanto al nivel orgánico el estudiante representa una neurona y la acumulación de AGCML, señalando que el AGCML impide que las neuronas transmitan la información al resto del cuerpo, debilitándolo. Sin embargo, no se establece ninguna relación entre la acumulación de AGCML y la información genética, ni el mal funcionamiento de la proteína de transporte peroxisomal.

**Figura 27.** Modelo E2

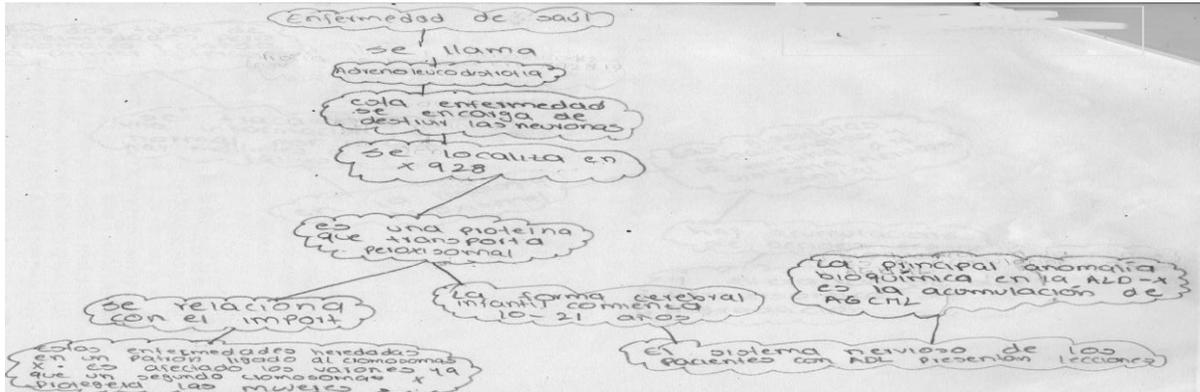


Fuente: E2

En el caso de E3 el modelo se caracteriza porque, inicialmente se presenta un dato de las consecuencias de la enfermedad, la localización del gen afectado y se señala que es una proteína de transporte peroxisomal relacionada con el import (Figura 28).

Aunque toda esta información pertenece a la ALD-X no está articulada de forma correcta pues se pasa de un nivel de organización a otro sin establecer relaciones entre los datos presentados

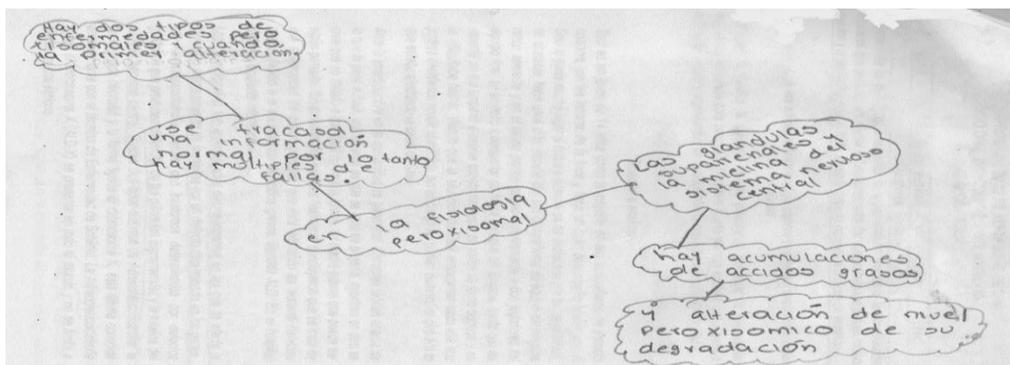
**Figura 28.** Modelo1 E3



Fuente: E3

Al igual que en la hipótesis se incluyó en el modelo información de las enfermedades peroxisomales, destacando el fracaso en la formación normal y múltiples fallas en la fisiología, información a la que se relaciona de forma inadecuada la acumulación de los AGCML (Figura 29).

**Figura 29.** Modelo 2 E3

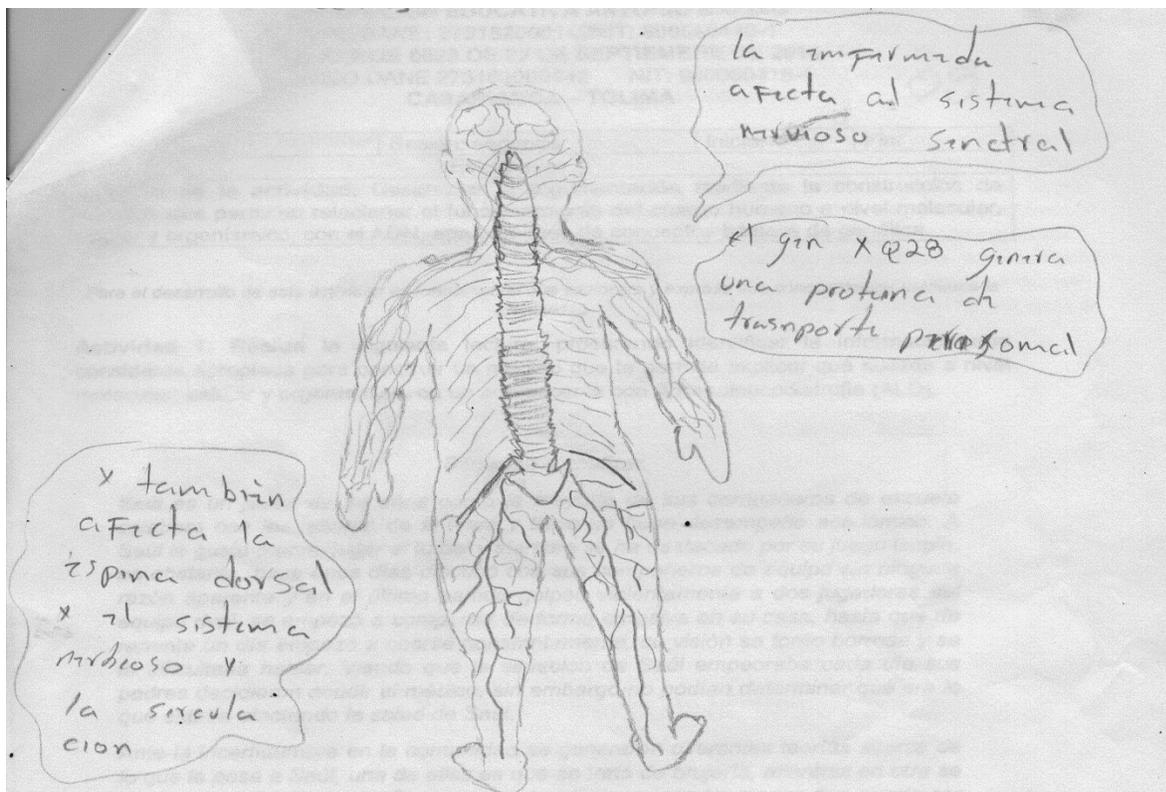


Fuente. E3

En el modelo realizado por el E8 se representa la figura de un cuerpo humano resaltando el sistema nervioso central, el modelo se caracteriza por, presentar las

consecuencias y causas de la enfermedad, sin establecer relaciones (Figura 30). Esto se observa al estudiante mencionar que la enfermedad afecta el sistema nervioso central, y que el gen Xq28 genera una proteína de transporte peroxisomal. Sin embargo, no se presentan más datos ni se realiza una explicación coherente.

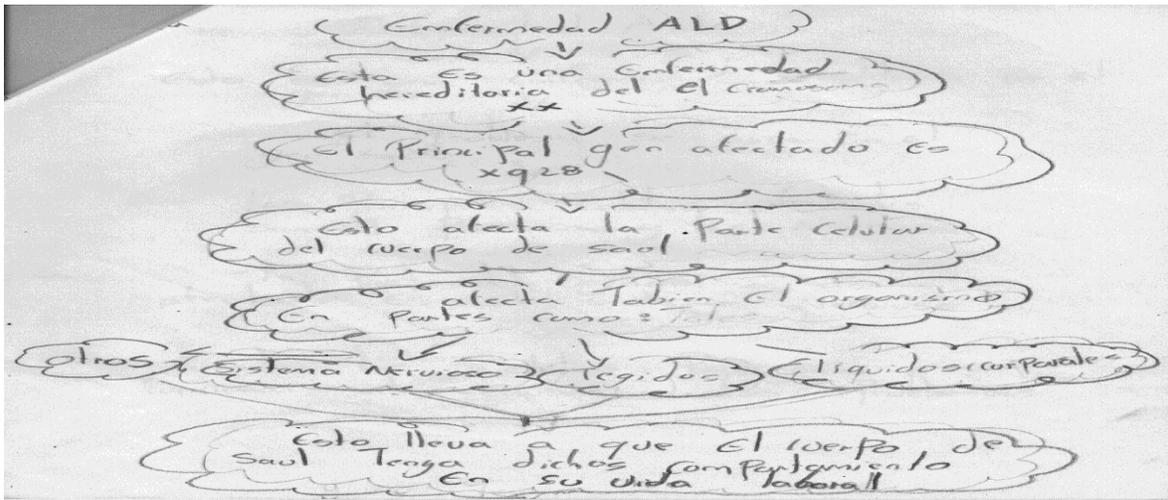
**Figura 30.** Modelo E8



Fuente: E8

El modelo realizado por el E12 presenta datos relacionados con la enfermedad, estableciendo relaciones entre el gen, la proteína de transporte peroxisomal y el sistema nervioso central, sin embargo, dentro del modelo hace falta información específica de los procesos moleculares, celulares y orgánico, por lo que las relaciones no son claras (Figura 31).

**Figura 31.** Modelo E12



Fuente: E12

De forma general se puede afirmar que el nivel celular representa gran dificultad para los estudiantes, puesto que no lograron identificar la información adecuada, ni de percatarse de que la información seleccionada no corresponde a la ALD-X, por lo que las hipótesis de E2, E3, E8 y E12 no presentaron suficiencia, ni coherencia, como lo plantean Jiménez y Puig, (2013) "...a menudo el alumnado tiene dificultades para entender por qué determinados datos prueban o refutan un enunciado, es decir, para identificar la relación causal entre los datos y la conclusión" (p.88). La hipótesis de E12, fue en la única en la que establecieron relaciones entre los niveles de organización, aunque estas no fueran planteadas con claridad. En este grupo de estudiantes, no existe claridad en cuanto al gen como unidad estructural y funcional. E2, E3, E8 y E12 presentan falencias en reconocer a los genes como segmentos de ADN, ubicados dentro de los cromosomas y almacenados dentro del núcleo, así como en que la función de los genes es codificar proteínas, en este caso, la proteína encargada de importar los AGCML en el peroxisoma, pues se indica que el defecto se debe a la biogénesis peroxisomal y fallas en la fisiología. Esto indica que los estudiantes no leyeron detenidamente la situación propuesta, pues se incluye información, pero no se establecen relaciones causa-consecuencia. Las expresiones de E2, E3 y E12, se agrupan dentro del modelo clásico de función génica, dado que prevalece la idea de herencia de caracteres, "Los caracteres definidos fueron el producto de los genes"

(Gericke y Hageberb, 2007, p.859). En el caso de E8 al indicar que el gen codifica la proteína de transporte peroxisomal reconoce la función del gen afectado, por lo que se encuentra dentro del modelo bioquímico clásico, "...un gen es responsable de la producción de una proteína específica" (Gericke y Hageberb, 2007, p.861).

Grupo 2: a continuación, se presenta en análisis del trabajo realizado por el segundo grupo de cuatro estudiantes y su respectivo análisis, el cual se centró en las categorías mencionadas anteriormente.

En la hipótesis E4 incluye información específica para la ALD-X en cuanto a los niveles molecular y orgánico, no obstante, en el nivel celular se incluye información que no está relacionada con la enfermedad, pues se hace referencia a fallas en la fisiología y no a la proteína de transporte peroxisomal, por lo que no existe suficiencia, ni coherencia (Figura 32). Los datos son presentados de forma aislada sin establecer relaciones entre los diferentes niveles de organización biológica, por lo que no hay correlación. Al mencionar que el gen afectado es el Xq28 y no nombrar al cromosoma X se evidencia que el estudiante no tiene claro que los cromosomas contienen a los genes.

**Figura 32.** Hipótesis E4

La enfermedad que tiene saul es ALD  
eso le afecta a saul, y el gen que tiene  
afectado es el Xq28 y Codifica una proteína  
de transporte peroximal ALDR.

Los Peroxisomas cuya función parece relacionada  
con el import de los AGCML.

Los peroxisomal que la organela fracasa en la  
formacion normal y existen multiples fallas  
en la fisiologia.

eso es una enfermedad de origen genetico  
que esta alterando su sistema nervioso  
central debido a la acumulacion  
de Acidos grasos llamada  
Adrenoleucodistrofia

Fuente: E4

E5 incluye información específica para la ALD-X en el nivel molecular pero no la plantea de forma clara, en cuanto al nivel celular la información no corresponde a la enfermedad, pues es la proteína de transporte peroxisomal y no la biogénesis peroxisomal la implicada a nivel celular, por lo que la hipótesis carece de coherencia y suficiencia (Figura 33). En el nivel orgánico se exponen las consecuencias externas de la enfermedad, pero no se mencionan sus implicaciones biológicas. En la hipótesis se plantean relaciones entre los niveles de organización, por lo que existe correlación. Sin embargo, al mencionar que el gen afectado son ALD ALDP se evidencia que el estudiante no reconoce adecuadamente la naturaleza de la enfermedad y la hipótesis carece de claridad.

**Figura 33.** Hipótesis E5

la enfermedad de saul le ha afectado muchas de sus órganos la causa de esta enfermedad de saul es que en su parte molecular los gen afectados son Alb ALDP que se encuentran en el cromosoma Xq28 este es el que produce la proteína que transporta el peroxisomal ALDP en sus células tiene afectada su estructura en la células es la peroxisomas porque en sus células esta falla es la fisiología de las peroxisomas en la formación de las células ahí fallas en sus buenas formaciones de células las cuales afectan el organismo de saul en sus alteraciones por la enfermedad esto hace que saul tenga la pérdida de la vista la pérdida del habla la pérdida neuronal y hace afectar mucho su sistema nervioso por la enfermedad y hace que saul pierda la memoria por lo que la enfermedad viene molecular. mientras lo que es herencial y sera muy difícil su tratamiento y por lo que viene molecular muy difícil de tratar por que viene mas adentro de sus células.

Fuente: E5

E7 incluyó información específica para la ALD-X en los niveles molecular y orgánico evidenciando coherencia, no obstante, en la hipótesis no se encuentra información del nivel celular, por lo que no hay suficiencia (Figura 34). En la hipótesis se establecen relaciones entre los diferentes niveles de organización, por lo que presenta correlación y claridad, pues la información relacionada con los conceptos básicos de genética se plantea de forma clara.

**Figura 34. Hipótesis E7**

Yo le explicaría a la madre de saúl que la enfermedad de su hijo viene de origen genético, el nombre de esa enfermedad es AID: Adenoleucodistrofia. La adenoleucodistrofia afecta al sistema nervioso, las leucodistrofias con enfermedades desmielizantes en las que afecta la síntesis o mantenimiento de la mielina por un defecto determinado en los genes. El gen responsable de esta enfermedad se localiza en xq28 y codifica una proteína de transporte peroxisomal (ALDP). El sistema nervioso de los pacientes con AID presenta unas lesiones desmielizantes agudas y relativamente simétricas que afectan con gran intensidad a las regiones parieto-occipitales.

Fuente: E7

La hipótesis de E6, no presenta suficiencia ni coherencia, pues, aunque incluye información específica para los niveles molecular y orgánico, en el nivel celular la información presentada no corresponde a la ALD-X (Figura 35). No existe correlación ya que en la hipótesis no se establecen relaciones entre los diferentes niveles de organización. Al mencionar que la enfermedad se da por genes que hereda de sus parientes se evidencia que el estudiante no reconoce con claridad la naturaleza de la ALD-X.

**Figura 35. Hipótesis E6**

Yo le explicaría a la madre de saúl que su hijo tiene una enfermedad Adenoleucodistrofia que afecta al organismo provocando un tipo de defecto en el comportamiento y afecta al sistema nervioso esto puede suceder por los genes que hereda de sus parientes, que se localizan en xq28 y el gen defectuoso que lo afecta es la ALD-X por lo tanto su hijo se comporta de esta manera y existen dos grupos de enfermedades peroxisomales que existen interacciones de la biogénesis peroxisomal la organela fracasada en la formación normal y existen múltiples fallas fisiológicas peroxisomales el defecto se debe a una enzima peroxisomal.

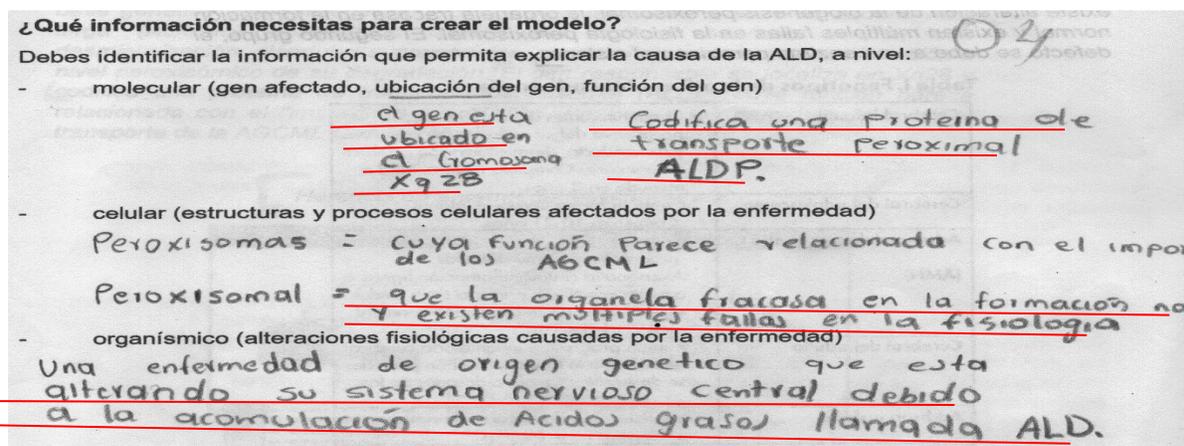
Fuente: E6

En relación con los modelos de función génica, las hipótesis planteadas por E4, E5 y E7, pertenecen al modelo bioquímico clásico, ya que los tres estudiantes mencionan que el gen, codifica/produce, la proteína de transporte peroxisomal. E6, por su parte hace referencia simplemente a la herencia de la enfermedad, por lo que su hipótesis pertenece al modelo clásico.

A continuación, se presentan los datos seleccionados por los estudiantes para la construcción de la hipótesis:

E4, identifico información específica para la ALD-X en los niveles molecular y orgánico. Sin embargo, en el nivel celular, la información hace referencia a fallas en la fisiología peroxisomal y aunque se menciona el import de los AGCML, no se relacionan con la proteína de transporte peroxisomal (Figura 36).

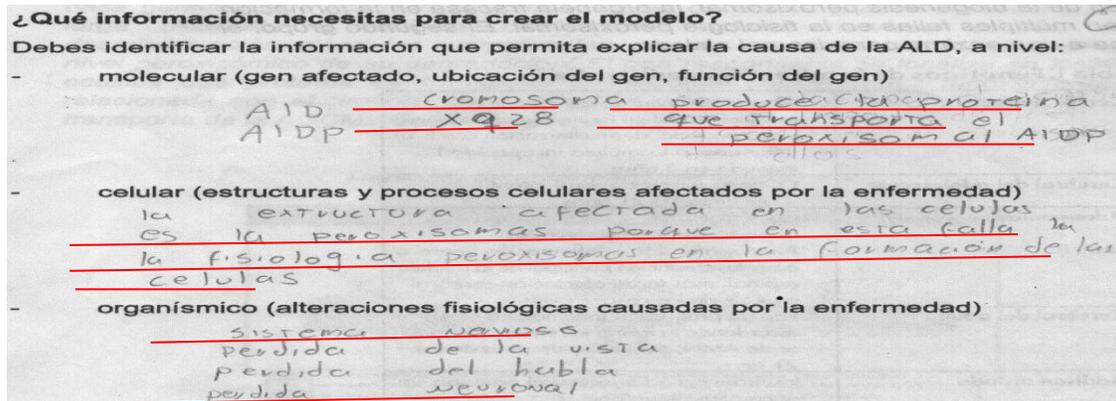
**Figura 36.** Datos seleccionados E4



Fuente: E4

E5, selecciono información adecuada en cuanto al nivel molecular. En el nivel celular se hace referencia a información que no es específica para la ALD-X, una falla en la fisiología peroxisomal y no a la proteína de transporte peroxisomal (Figura 37). En cuanto al nivel orgánico, se menciona al sistema nervioso, pérdida neuronal, pero no se relaciona con la acumulación de AGCML.

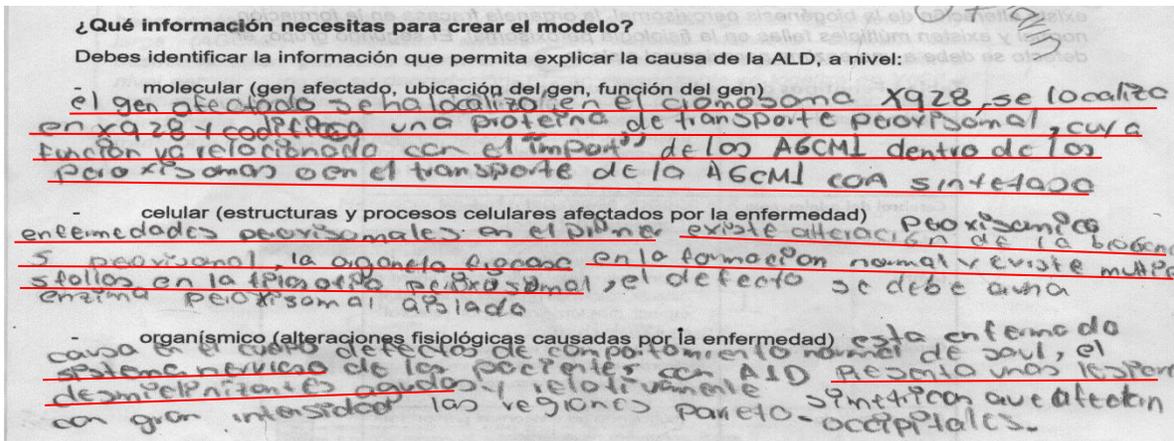
**Figura 37.** Datos seleccionados E5



Fuente: E5

E7 identifico información específica para la ALD-X, tanto en el nivel molecular, como en el nivel orgánico. En el nivel celular la información seleccionada resulta inadecuada, pues hace referencia a la biogénesis peroxisomal y no a la proteína de transporte peroxisomal (Figura 38).

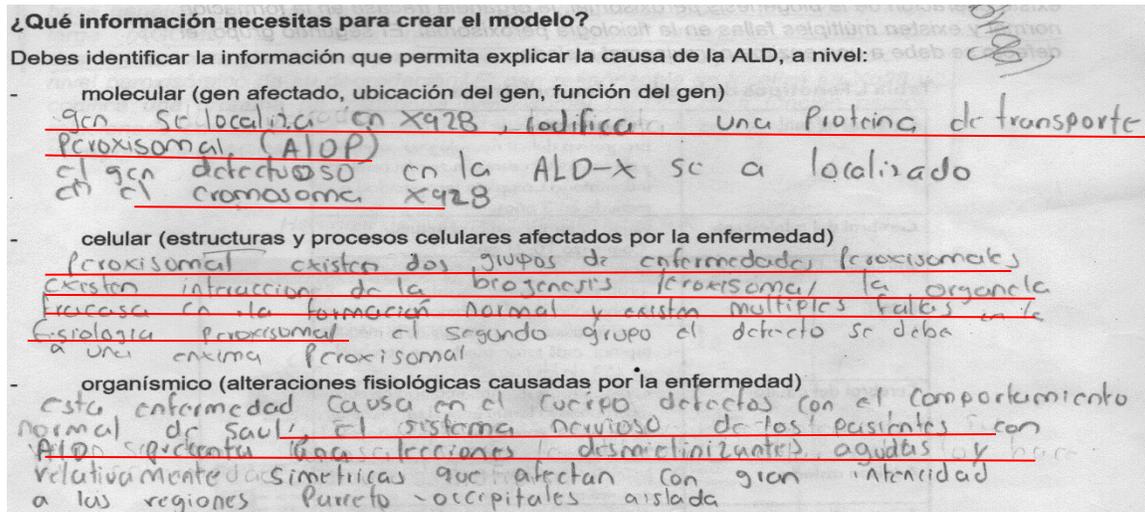
**Figura 38.** Datos seleccionados E7



Fuente: E7

La información seleccionada por E6, es específica para la ALD-X en los niveles molecular y orgánico. En el nivel celular se hace referencia a la biogénesis peroxisomal, información que no corresponde a la ALD-X (Figura 39).

**Figura 39.** Datos seleccionados E6



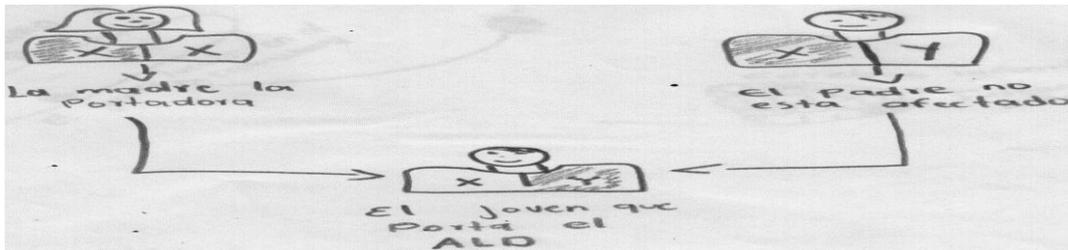
Fuente: E6

Respecto a la selección de información, los estudiantes E4, E5, E7 y E6, identificaron información específica para la ALD-X en los niveles molecular (se localiza en Xq28 y codifica una proteína de transporte peroxisomal) y organismico, sin embargo, la información del nivel celular no está relacionada con la ALD-X, pues hace referencia a la biogénesis peroxisomal y no a la proteína de transporte peroxisomal, evidenciándose que la naturaleza de la enfermedad no es comprendida con claridad, así como también revela que los estudiantes no realizaron una revisión de si la información seleccionada en este nivel se relacionaba con la ALD-X.

**Descripción de modelos:** A continuación, se realiza una descripción de los modelos planteados por E4, E5, E7 y E6.

El modelo de E4 es una representación de un cuadro que se presentó en la situación a analizar para explicar la herencia de la enfermedad, por lo tanto, carece de creatividad y no incluye información de los niveles de organización molecular, celular ni organismico (Figura 40).

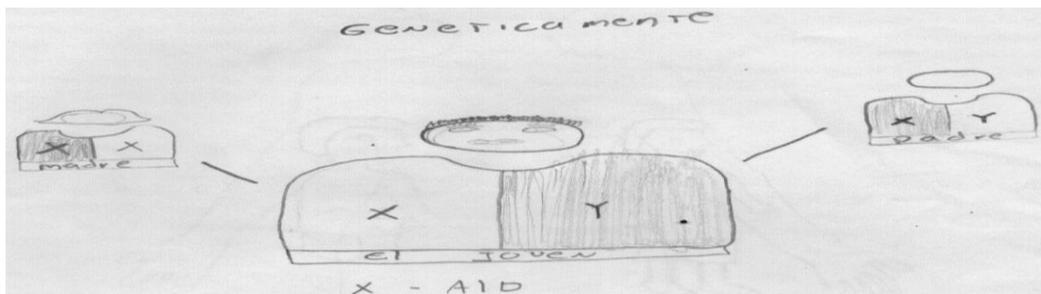
**Figura 40. Modelo E4**



Fuente: E4

El modelo de E5 al igual que el de E4 es una representación de un cuadro que se presentó en la situación a analizar para explicar la herencia de la enfermedad, por lo tanto, carece de creatividad y no incluye información de los niveles de organización molecular, celular ni orgánico (Figura 41).

**Figura 41. Modelo E5**



Fuente: E5

En el modelo del E7 se representa una célula en la que se ubica el núcleo, los genes y el gen afectado Xq28, una estructura parecida al aparato de Golgi es representada como un peroxisoma (Figura 42). El estudiante representa también un cuerpo humano señalando el cerebro y señala el sentido de la visión, las cuerdas vocales, el sistema nervioso y las neuronas. Sin embargo, no se establecen relaciones.



ninguna de las hipótesis presenta suficiencia, ni coherencia como lo plantean Jiménez y Puig, (2013) "...a menudo el alumnado tiene dificultades para entender por qué determinados datos prueban o refutan un enunciado, es decir, para identificar la relación causal entre los datos y la conclusión" (p.88). E4 y E6 presentan datos aislados, por lo tanto, sus hipótesis carecen de correlación, en el caso de E5 y E7, se establecen relaciones entre los diferentes niveles de organización. En la hipótesis de E7 es en la única que se plantea con claridad que el gen se ubica en Xq28 y codifica una proteína de transporte peroxisomal. En las hipótesis de E4, E5 y E6, no hay claridad entre, gen ubicación genética y cromosoma. En relación a los modelos históricos de función génica, la hipótesis de E6 se ubica dentro del modelo clásico, "Los caracteres definidos fueron el producto de los genes" (Gericke y Hageberb, 2007, p.859), ya que se hace énfasis en la herencia de la enfermedad. La hipótesis de E4, E5 y E7, se ubican en el modelo bioquímico clásico, "...un gen es responsable de la producción de una proteína específica" (Gericke y Hageberb, 2007, p.861), pues en ellas se hace referencia a que el gen codifica/produce la proteína de transporte. Los modelos de E4 y E5 revelan falta de creatividad por parte de los estudiantes pues presentaron un esquema incluido en la situación, en el caso de E7 y E6, se relaciona la enfermedad con el cuerpo de Saúl, sin embargo, no se establecen relaciones claras entre los diferentes niveles de organización biológica.

Grupo 3: a continuación, se presenta en análisis del trabajo realizado por el tercer grupo de cuatro estudiantes y su respectivo análisis, el cual se centró en las categorías mencionadas anteriormente.

La hipótesis de E9 contiene información explícita de la ALD-X, en los niveles molecular, celular y orgánico, por lo que presenta suficiencia y coherencia (Figura 44). Los datos empleados para la construcción de la hipótesis se presentan estableciendo relaciones entre los diferentes niveles de organización, por lo que también existe correlación. En cuanto a los conceptos básicos de genética se plantea de forma clara que es el cromosoma X heredado de la madre el implicado en la enfermedad.

Figura 44. Hipótesis E9

El joven Saúl ha tenido cambios en su comportamiento y en su salud debido a que su enfermedad es de origen genético, y la alteración de su sistema nervioso central debido a la acumulación de ácidos grasos llamada ALD.

Su enfermedad llamada Adrenoleucodistrofia incluye los trastornos por defectos genéticos que producen alteración en las glándulas suprarrenales del sistema nervioso central.

También su enfermedad contiene al cromosoma X que obtiene de la mujer y por lo tanto su riesgo es mayor al contar esta enfermedad genética.

Hay un gen responsable localizado Xq28 y codifica una proteína de transporte peroxisomal (ALDP) cuya función parece relacionada con el "import" de los "AGCMU" dentro de los peroxisomas los cuales son organelos de una sola membrana.

Fuente: E9

La hipótesis de E10 incluye información del nivel celular que no se relaciona con la ALD-X (biogénesis peroxisomal). Al nombrar al cromosoma Xq28 y luego al cromosoma X, se evidencia que la información se emplea de una forma inadecuada, sin establecer relaciones entre los diferentes niveles de organización, por lo que no hay correlación entre las ideas planteadas (Figura 45). El estudiante no tiene claro si se trata del cromosoma X o Xq28, por lo que la hipótesis carece de claridad en relación a los conceptos básicos de genética.

Figura 45. Hipótesis E10

el joven saul está enfermo de la Adrenoleucodistrofia, esta enfermedad está ligada en el cromosoma Xq28 la función del gen codifica una proteína de transporte peroxisomal.

Existen 2 tipos de esta enfermedad peroxisomal:

el primero existe alteración de la biogénesis peroxisomal, la organela fracasa en la formación misma, existen múltiples fallas en la fisiología peroxisomal, el defecto se debe a una enzima peroxisomal aislada. Por esto se hizo de empírica en sufor mal a crecer cada rato y queir menos de lo normal.

Esta enfermedad está ligada al cromosoma X cuya función parece relacionada en el import de los AGCMU dentro de los peroxisomas o en el transporte de la AGCMU con sintetasa.

Fuente: E10

En la hipótesis de E11, se emplea información específica para la ALD-X en los niveles molecular y orgánico, sin embargo, para el nivel celular se incluye información que no se relaciona con la ALD-X (biogénesis peroxisomal), por lo que no existe correlación, ni suficiencia (Figura 46). El estudiante presenta la información estableciendo relaciones entre los diferentes niveles de organización biológica, existiendo correlación en la hipótesis. Al mencionar que la enfermedad está ligada al cromosoma X se evidencia que el estudiante tiene claro que los cromosomas son las estructuras donde se encuentran los genes.

**Figura 46.** Hipótesis E11

Sauil al tener ALD la cual es una enfermedad genética ligada al cromosoma X de su madre, pues esto le origina múltiples cosas en su cuerpo tanto a nivel molecular que tiene que ver con el gen afectado, su ubicación es Xq28 esto lleva a que se le acumule los ácidos grasos y su proteína se carga de transportar el AGL6, pero en si esta enfermedad esta situada en sus glándulas suprarrenales y mielina en su sistema nervioso central que se ve afectado y ocasiona la acumulación de sus ácidos grasos, al igual que afecta o altera su biogénesis peroxisomal y como su etapa es de adolescente origina que su peroxisoma aislada, el enzima presente una lesiones desmielinizantes. agudas esta es la razón por la que sauil tenga esos síntomas pues su sistema nervioso es el máximo afectado pues al acumular los ácidos grasos no se puede tener un buen mantenimiento de la mielina.

Fuente: E11

La hipótesis de E1 incluye información específica para la ALD-X en los niveles de organización molecular, celular y orgánico, por lo que presenta suficiencia y coherencia (Figura 47). Los datos son presentados estableciendo relaciones entre los diferentes niveles de organización, por lo que la hipótesis presenta correlación. El estudiante plantea que la enfermedad a nivel molecular afecta el cromosoma X y se localiza en Xq28, por lo que se puede afirmar que tiene claridad en los conceptos básicos de genética relacionados con la ALD-X.

**Figura 47. Hipótesis E1**

Mediante las diversas teorías de la enfermedad de saúl, la determinación de los síntomas que el presenta, es que saúl, tiene una enfermedad de origen genético llamada Adrenoleucodistrofia la cual incluye dos trastornos, determinados, la cual, al nivel molecular, afecta al cromosoma X (ALD-X), y se localiza en xq28, la cual codifica una proteína de transporte peroxisomal (ALDP) cuya función está relacionada con el "import" de los AGCML, y a nivel celular sus estructuras son los peroxisomas y el proceso que afecta esta enfermedad es debido a una anomalía en la ALD-X, que causa acumulación de AGCML, y que codifica una proteína de transporte peroxisomal. Devo al nivel del organismo existen alteraciones por defectos genéticos que producen disfunción de los glándulas suprarrenales y la mielina del sistema nervioso central, el cual contiene una acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML) en los distintos niveles del sistema nervioso central con desmielinización de los glándulas suprarrenales con atrofia y suero por una alteración a nivel peroxisomático de su respectiva degradación.

Fuente: E1

Las hipótesis de E9 y E1 pertenecen al modelo bioquímico clásico, pues los estudiantes identifican que el gen afectado codifica la proteína de transporte peroxisomal. La hipótesis de E10, presenta características tanto del modelo clásico, como del bioquímico clásico, pues al mencionar "la enfermedad está ligada al cromosoma X, cuya función parece relacionada", parece que fuera el cromosoma quien desempeñara la función (modelo clásico). Sin embargo, en la hipótesis de E10 también se menciona que el gen codifica una proteína (modelo bioquímico clásico). Por su parte en la hipótesis de E11, al no identificar la función del gen, (codificar la proteína de transporte peroxisomal) y hacer referencia a la herencia se ubica dentro del modelo clásico de la función génica.

A continuación, se presentan los datos elegidos por los estudiantes para la construcción de la hipótesis.

E9, selecciono datos específicos para la ALD-X en el nivel molecular, identificando la localización y función del gen afectado. En el caso del nivel celular la información no pertenece a la ALD-X, pues, en lugar de relacionar la falla en el peroxisoma con la

proteína de transporte lo relaciona con la fisiología peroxisomal. En el nivel orgánico se menciona simplemente la afección del sistema nervioso, pero no se describen sus causas (Figura 48).

**Figura 48.** Datos seleccionados E9

- molecular (gen afectado, ubicación del gen, función del gen)  
 - El gen defectuoso es localizado cromosoma Xq28.  
 - El gen responsable se localiza en Xq28 y codifica una proteína de transporte peroxisomal cuya función parece relacionada con el "import" de los A6CML.

- celular (estructuras y procesos celulares afectados por la enfermedad)  
 PEROXISOMALES. La organela fracciona en la formación normal y existen múltiples fallos en la fisiología peroxisomal.

- orgánico (alteraciones fisiológicas causadas por la enfermedad)  
 El sistema nervioso es el afectado y su funcionamiento no es el mismo, afectación en la médula espinal.

Fuente: E9

Los datos seleccionados por E10, resultan específicos para la ALD-X, en el nivel molecular, en ellos se reconoce la función y localización del gen afectado. En el nivel celular se hace referencia a la biogénesis y no a la proteína de transporte peroxisomal. En cuanto al nivel orgánico se reconoce la afectación a la mielina (Figura 49).

**Figura 49.** Datos seleccionados E10

- molecular (gen afectado, ubicación del gen, función del gen)  
 el gen se encuentra ubicado en Xq28, la función del gen codifica una proteína de transporte peroxisomal (Aldp)

- celular (estructuras y procesos celulares afectados por la enfermedad)  
 la codificación codifica esta ligada al cromosoma X cuya función parece relacionada con el import de los A6CML dentro de los peroxisomas, y en el transporte de la A6CML con sintetada otros grupos de enfermedades peroxisomales el primer existe alteración de la biogénesis peroxisomal la organela fracciona en la formación normal existen múltiples fallos en la fisiología peroxisomal el defecto es sobre una enzima peroxisomal

- orgánico (alteraciones fisiológicas causadas por la enfermedad)  
 Esta enfermedad causa que la persona se empieza a portar mal a ver de forma borrosa, a caerse constantemente, la enfermedad incluye los trastornos determinados por defectos genéticos que afectan al funcionamiento de las glándulas suprarrenales y la mielina del sistema nervioso

Fuente: E10

E11, en los datos recolectados para el nivel molecular, menciona que el gen afectado es el cromosoma X, lo que resulta inadecuado, pues no diferencia entre gen y cromosoma. La información del nivel celular hace referencia a la biogénesis peroxisomal y no a la proteína de transporte, por lo que resulta inadecuada. En el nivel orgánico se identifican la acumulación de AGCML y la afección a la mielina (Figura 50).

**Figura 50.** Datos seleccionados E11

- molecular (gen afectado, ubicación del gen, función del gen)  
 • el gen afectado es el cromosoma x que le transmite su madre su ubicación es xq28 que conlleva a la acumulación de ácidos grasos que codifica. La proteína que es la encargada del transporte de los AGCML.

- celular (estructuras y procesos celulares afectados por la enfermedad)  
 - esta enfermedad afecta o altera la biogénesis peroxisomal pero como Saul es adolescente su problema se debe a su peroxisoma aislada su enzima que presenta unas lesiones desmetilizantes agudas.

- orgánico (alteraciones fisiológicas causadas por la enfermedad)  
 Al tener esta enfermedad de base genética que su defecto se sitúa en sus glándulas suprarrenales y mielina de su sistema nervioso central el cual acumula sus ácidos grasos.

Fuente: E11

E1, identifico información específica para la ALD-X en los tres niveles de organización biológica (molecular, celular y orgánico) (Figura 51).

**Figura 51.** Datos seleccionados E1

- molecular (gen afectado, ubicación del gen, función del gen)  
 El cromosoma x (ALD-X), se localiza en xq28, codifica una proteína de transporte peroxisomal (ALOP) cuya función es relacionada con el "import" de los AGCML.

- celular (estructuras y procesos celulares afectados por la enfermedad)  
 Los peroxisomas son la estructura, la principal anomalía en la ALD-X es la acumulación de AGCML, y codifica una proteína de transporte peroxisomal.

- orgánico (alteraciones fisiológicas causadas por la enfermedad)  
 por defectos genéticos que producen disfunción de las glándulas suprarrenales y la mielina del sistema nervioso central. Este conlleva una acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML) a distintos niveles del sistema nervioso central, con desmielinización, glándulas suprarrenales con alteración y suena por una alteración a nivel peroxisomica. Ahora organizaras, analizaras la información que recolectaste y establecerás como se

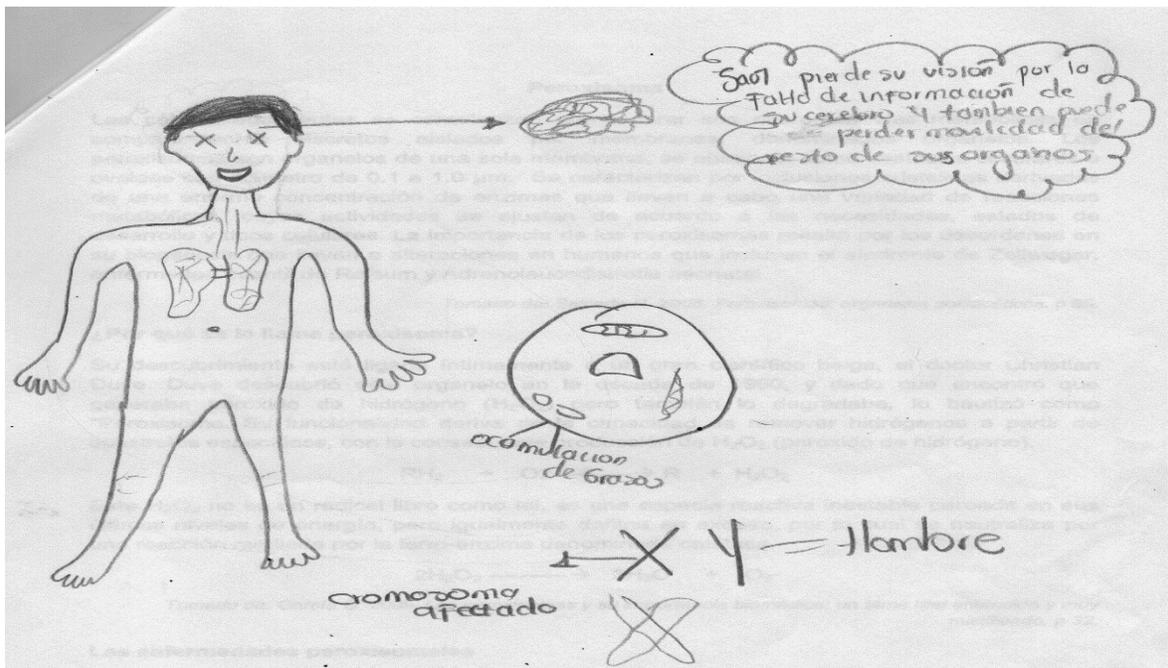
Fuente: E1

Los datos recolectados por E9, E10 y E11, incluyen información que no corresponde a la ALD-X en cuanto al nivel celular, pues es, la proteína de transporte peroxisomal quien está implicada y no la biogénesis ni la fisiología peroxisomal. En cuanto a los niveles molecular y orgánico, la información fue adecuada. En el caso de E1 la información de los tres niveles de organización biológica fue adecuada.

Descripción de modelos: a continuación, se presenta la descripción de los modelos de E9, E10, E11 y E1.

En el modelo de E9, se representa la acumulación de ácidos grasos dentro de una célula y no en las neuronas. Además, se observan los cromosomas XY y la indicación de que pertenecen a un hombre y X es el cromosoma afectado. En la representación de un cuerpo humano se señala el cerebro, y se plantea, que Saúl pierde la visión por falta de información en su cerebro y puede perder la movilidad del resto de sus órganos (Figura 52).

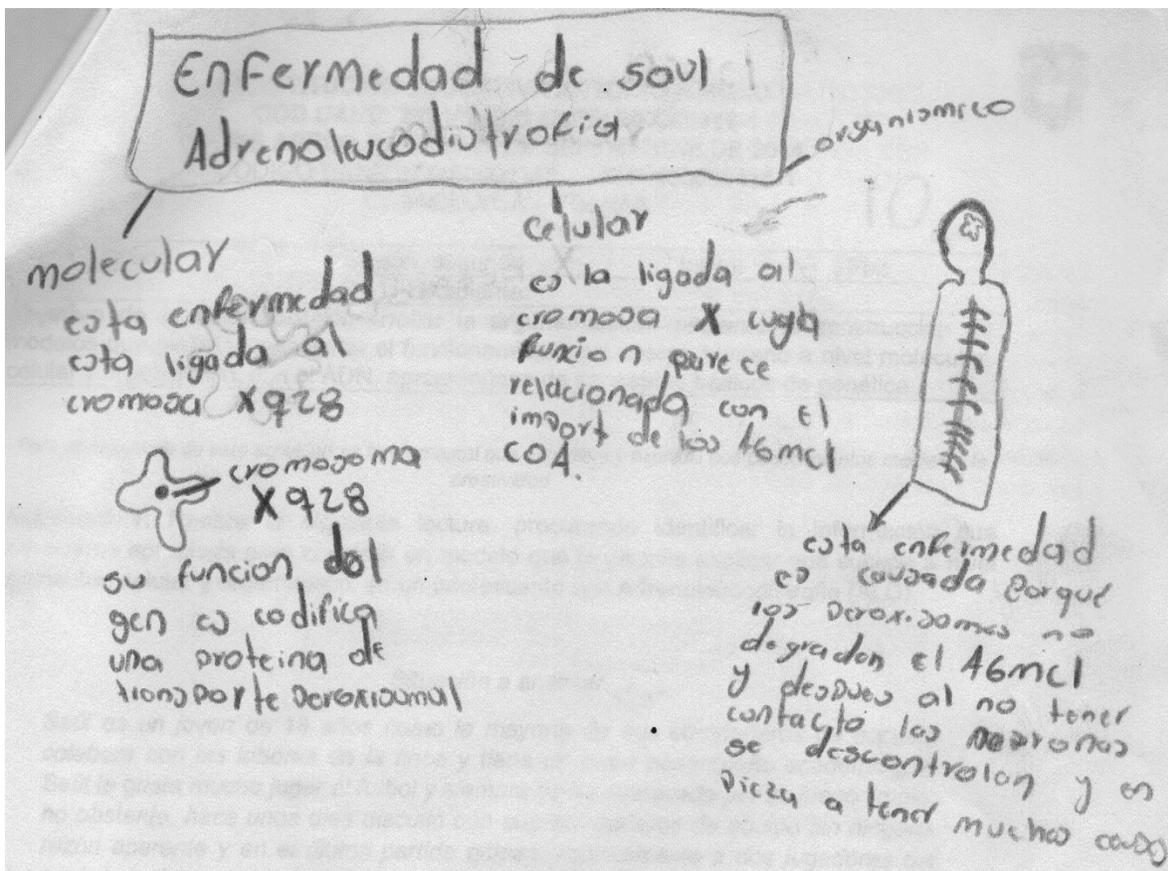
**Figura 52.** Modelo E9



Fuente: E9

El modelo de E10, presenta los niveles de la enfermedad, indicando que la enfermedad está ligada al cromosoma Xq28, cuya función, es codificar una proteína de transporte peroxisomal (Figura 53). En el nivel celular se plantea que la enfermedad está ligada al cromosoma X, señalando, que su función parece relacionada con el import de los AGCML CoA. En el nivel orgánico se representa un sistema nervioso central, y se manifiesta que la enfermedad es causada por la no degradación de los AGCML por el peroxisoma, y, sin mencionar la mielina, se dice que las neuronas no tienen contacto.

**Figura 53.** Modelo E10

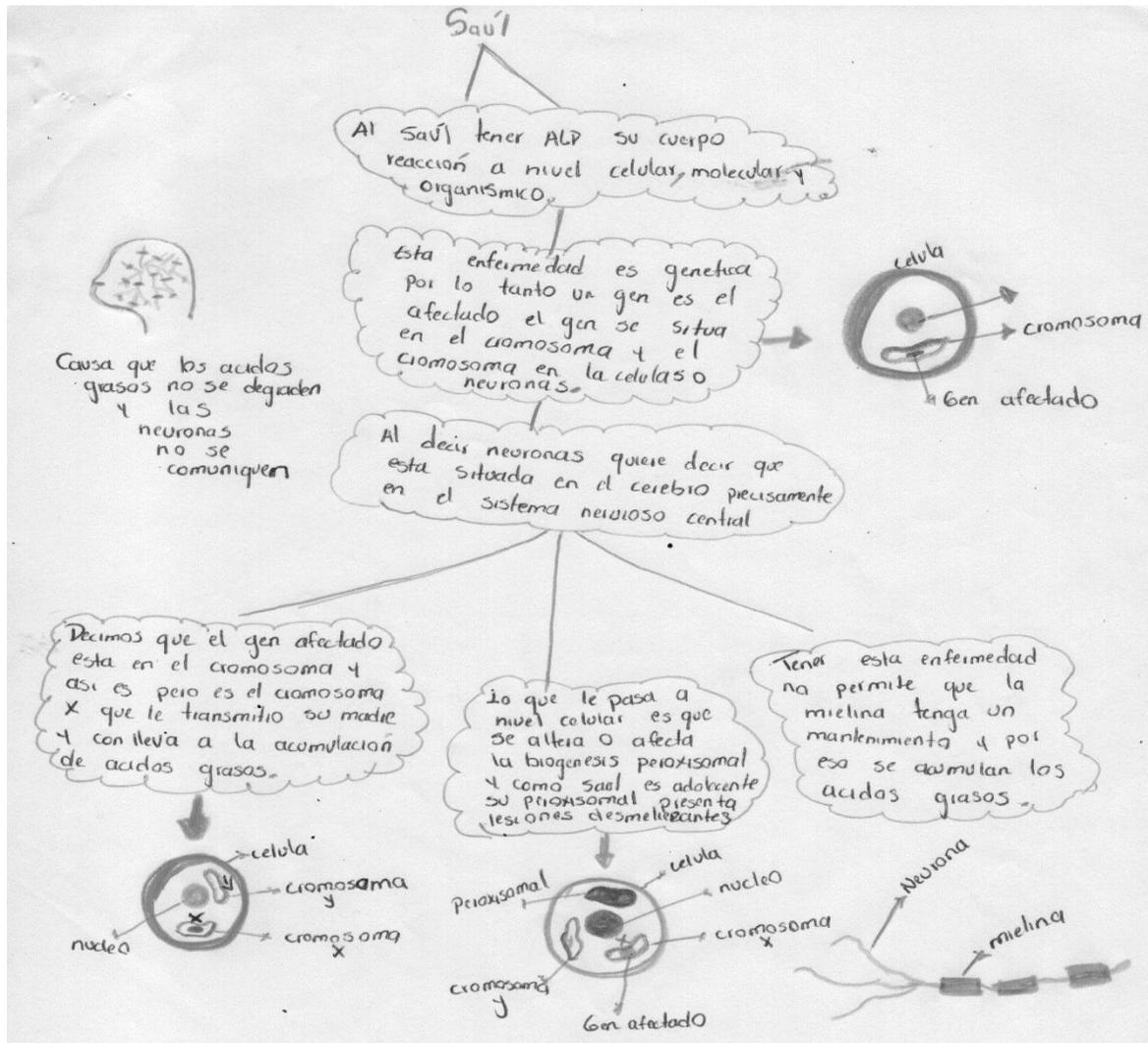


Fuente: E10

En el modelo de E11, se presenta un esquema en el que se inicia aclarando que la enfermedad tiene implicaciones moleculares, celulares y orgánicas. Se indica, que un gen ubicado en el cromosoma X es el afectado, lo que resulta adecuado. Sin embargo, al mencionar que el cromosoma está en la célula o neurona y aclarar que se

refiere específicamente al sistema nervioso central, no queda claro si E11, comprenden que todas las células del cuerpo de Saúl se ven afectadas por el gen y no solo las neuronas (Figura 54).

**Figura 54.** Modelo E11

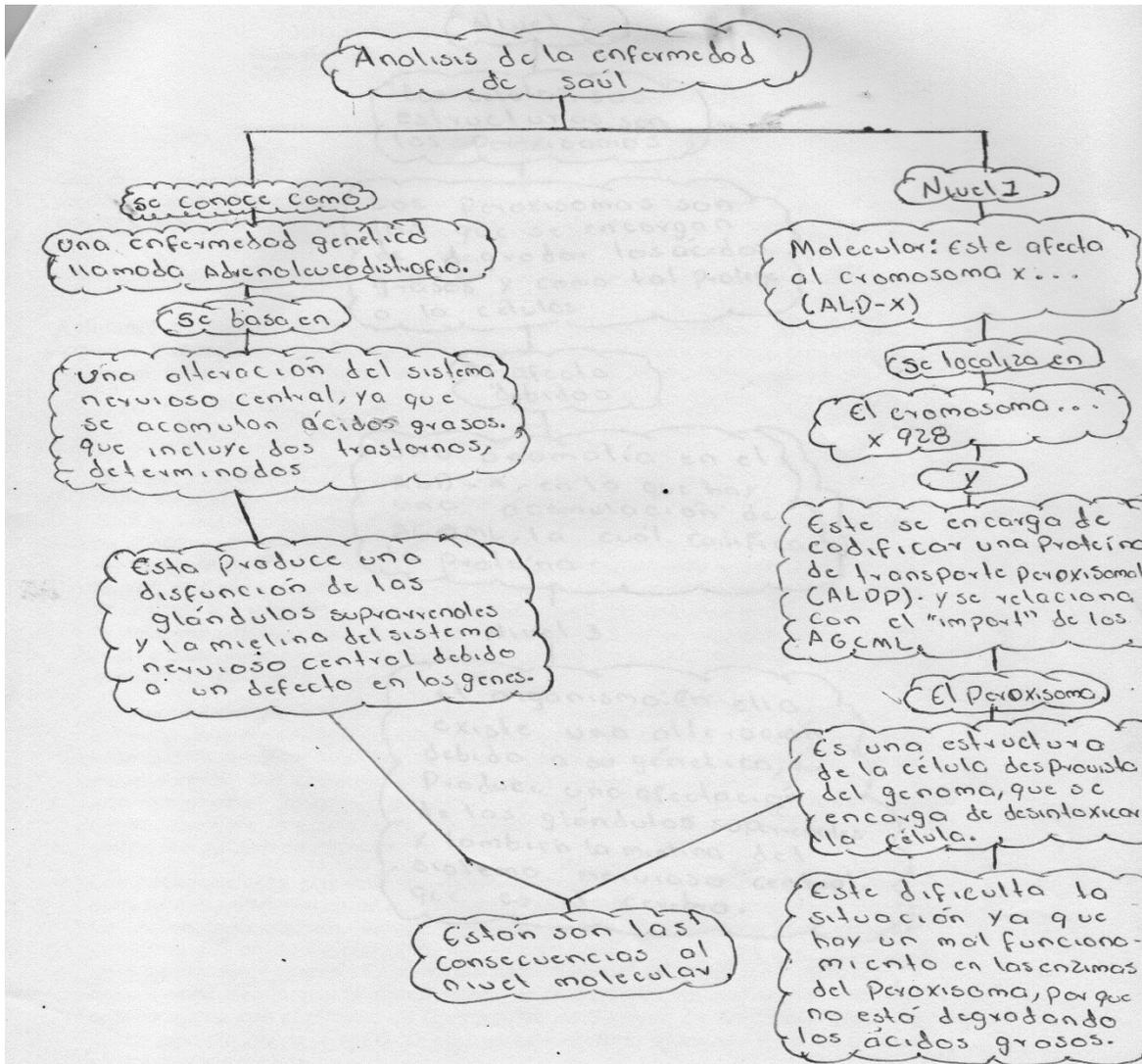


Fuente: E11

En el modelo de E1, se observa una descripción de la enfermedad, y luego se describen los niveles. En el nivel molecular se menciona al cromosoma X... resaltando que la enfermedad es (ALD-X), localizada en Xq28 quien se encarga de codificar una proteína de transporte peroxisomal relacionada con el import de los AGCML. Al hablar del peroxisoma se describe como una estructura celular desprovista de genoma cuya

función es desintoxicar la célula, pero al haber un mal funcionamiento de las enzimas no se degradan las grasas (Figura 55).

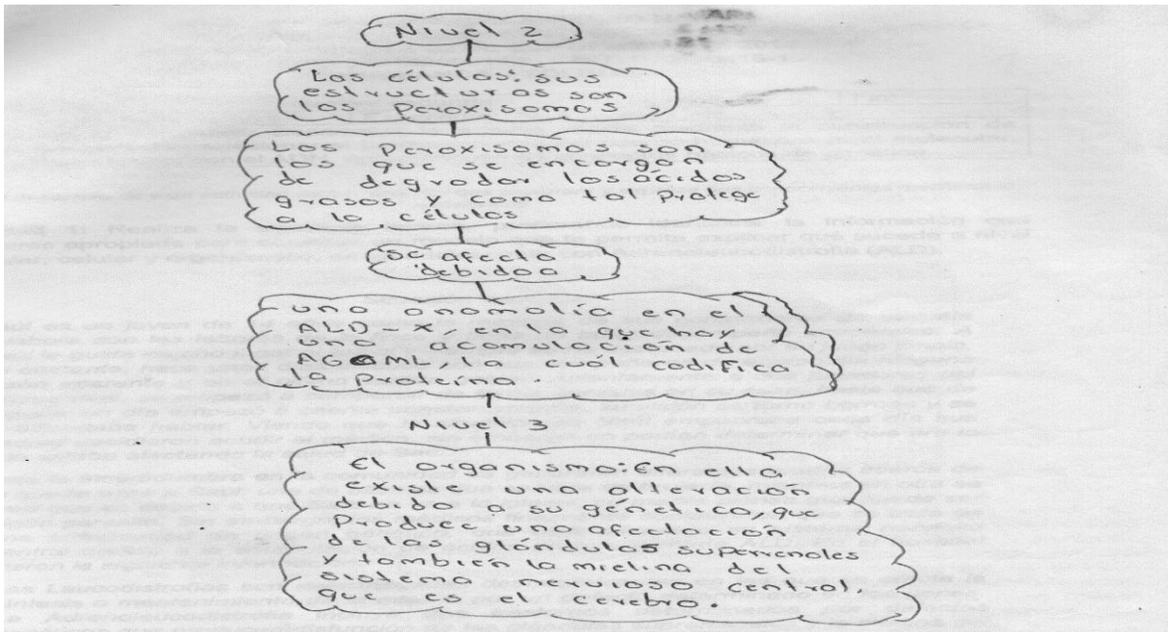
**Figura 55.** Modelo 1 E1



Fuente: E1

En el segundo nivel E1 identifica al peroxisoma, los ácidos grasos y la proteína de transporte, sin embargo, no se deja claro quien codifica la proteína. En cuanto al nivel orgánico se menciona la afectación a las glándulas suprarrenales y la mielina del sistema nervioso central (Figura 56).

**Figura 56.** Modelo 2 E1



Fuente: E1

De forma general se puede decir que en el tercer grupo E9, E11 y E1, presentaron sus hipótesis con claridad en cuanto a los conceptos básicos de genética, estableciendo relaciones entre los diferentes niveles de organización biológica, sin embargo, solo la información de E9 y E1, fue adecuada para cada nivel (molecular, celular y orgánico). E11 y E10, en el nivel celular mencionan a la biogénesis peroxisomal y fallas en la fisiología, dejando de lado la proteína de transporte peroxisomal, por lo que sus hipótesis carecen de suficiencia y coherencia, como lo plantean Jiménez y Puig, (2013) "...a menudo el alumnado tiene dificultades para entender por qué determinados datos prueban o refutan un enunciado, es decir, para identificar la relación causal entre los datos y la conclusión" (p.88). En cuanto al nivel orgánico para E9 y E10 no queda claro por qué se da la acumulación de los ácidos grasos de cadena mu larga, ni cómo afecta esta acumulación al sistema nervioso central. Los modelos elaborados para explicar la enfermedad presentan la información por niveles de organización, E9 representa la acumulación de AGCML dentro de las células, lo que resulta inadecuado. E10 no nombra la mielina, pero indica que la enfermedad ataca al sistema nervioso, y representa al "cromosoma Xq28" en el centro de una célula. En el caso de E11 indica

que las células afectadas son las neuronas, por lo que no queda claro si comprende que las fallas en la proteína de transporte peroxisomal se dan en todas las células del cuerpo. La hipótesis de E1 resulta ser la más completa del grupo. En relación con los modelos de función génica, la hipótesis de E11 al no identificar la codificación de la proteína se ubica en el modelo clásico. La hipótesis de E10, tiene características de dos modelos, primero indica que el cromosoma cumple una función (modelo clásico) “...los genes eran enzimas o actuaban como ellas, sirviendo de catalizadores de procesos químicos en el cuerpo cuyo resultado son rasgos físicos” (Gericke y Hageberb, 2007, p.859). Luego, relaciona al gen con la codificación de la proteína (modelo bioquímico clásico) “...un gen es responsable de la producción de una proteína específica” (Gericke y Hageberb, 2007, p.861). En el caso de E9 y E1, las hipótesis se encuentran dentro del modelo bioquímico clásico, pues reconocen que el gen afectado cumple la función de codificar una proteína, “...un gen es responsable de la producción de una proteína específica” (Gericke y Hageberb, 2007, p.861).

Los resultados de la actividad 1, revelan que el nivel celular representa gran dificultad para la mayoría de los estudiantes, cuyas hipótesis carecen de suficiencia y coherencia, (E2, E3, E4, E5, E7, E8, E9, E10, E11, E12 y E6), pues todos ellos incluyeron en su hipótesis y/o selección de datos, información que no corresponde a la ALD-X, aunque, la biogénesis y las fallas en la fisiología, hacen referencia a las enfermedades peroxisomales, la información que resulta adecuada es la afección de la proteína de transporte peroxisomal. E1, fue el único estudiante que identificó información específica para la ALD-X en los tres niveles de organización biológica. El segundo aspecto que representó mayor dificultad para los alumnos, fue el de los conceptos básicos de genética, pues, para E2, E3, E4, E5, E8, E10, E12, E6, no existe claridad en que el gen es una unidad estructural y funcional, conformada por segmentos de ADN, que codifican proteínas, y que se encuentran en los cromosomas y estos a su vez en el núcleo celular. Respecto a la correlación, E2, E3, E4, E8, E6, presentaron los datos de cada nivel de organización biológica de forma aislada por lo que sus hipótesis no presentan correlación, en el caso de E5, E7, E9, E11, E12 y E1, se establecen relaciones entre los diferentes niveles de organización.

**6.5.2.2** Actividad 2: A continuación, se presenta la segunda hipótesis de cada uno de los doce estudiantes, esta hipótesis debió ser el producto de la revisión y replanteamiento de la hipótesis 1. En este caso las hipótesis 2 se dividieron en 4 grupos, grupo 1 (E2 y E4), grupo 2 (E7, E8 y E10), grupo 3 (E1, E3 y E6), grupo 4 (E5, E9, E11 y E12), de acuerdo a las características presentadas, en relación a las mismas categorías de análisis de la actividad 1:

**Suficiencia:** la hipótesis contiene suficiente información que explique lo que sucede a nivel molecular, celular y orgánico en un adolescente con Adrenoleucodistrofia ligada a X.

**Coherencia:** los datos o pruebas presentados en cada nivel están relacionados explícitamente con la ALD-X, en dicho nivel de organización biológica.

**Correlación:** los diferentes niveles de organización se relacionan entre sí de forma adecuada, es decir que la hipótesis presenta los niveles, molecular, celular y orgánico de forma progresiva, sin dar saltos entre ellos.

**Claridad:** los conceptos básicos de genética son planteados de forma clara.

Grupo 1: aunque E2 y E4, plantearon de forma adecuada la información referente al nivel molecular, pues hacen referencia al cromosoma X, como se observa a continuación: E2 “a nivel molecular se localiza en Xq28... que hay un patrón recesivo padecido al cromosoma X por lo general afecta a los varones” y E4 “el gen que está afectado se ubica en el cromosoma X y que se ubica en q28 y que codifica la proteína al transporte peroxisomal ALDP”. En el nivel celular incluyeron información que no es específica para la ALD-X, pues es la proteína de transporte la implicada y no la fisiología peroxisomal, E2” al igual contiene alteraciones fisiológicas causadas la organela fracasa la formación normal y el sistema múltiple con fallas en la célula peroxisomal” y E4” el peroxisoma que tiene que la organela fracasa en la formación normal y que existen múltiples fallas en la fisiología”.

Hipótesis 2 E2

La enfermedad de Saúl a nivel molecular se localiza en Xq28, conlleva una acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga a distintos niveles del sistema nervioso, esta enfermedad es de origen genético y hay mayor probabilidad de que se herede a los hombres ya que hay un patrón recesivo padecido al cromosoma X por lo general afecta a los varones debido a que su segundo cromosoma X por lo general protege a las mujeres de tener los síntomas, la acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga con desmielinización glándulas suprarrenales con atrofia y suero por alteración a nivel peroxisómico de su degradación son algunas de las estructuras y procesos celulares afectados por la enfermedad, al igual contiene alteraciones fisiológicas causadas la organela fracasa la formación normal y el sistema múltiple con fallas en la célula peroxisomal.

E2, menciono en su hipótesis en dos oportunidades la acumulación de ácidos grasos, sin embargo, en ninguna relacionó la acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga con la proteína de transporte peroxisomal, E2 “acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga a distintos niveles del sistema nervioso” ... E2 “la acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga con desmielinización glándulas suprarrenales con atrofia y suero por alteración a nivel peroxisómico de su degradación”. Por lo que se puede decir que la hipótesis 2, aunque no presenta suficiencia, coherencia, ni correlación, puesto que no se relacionan los diferentes niveles de organización biológica. Al mencionar al cromosoma X y q28 como la ubicación del gen afectado se evidencia que estos conceptos de genética se plantean de forma clara. En cuanto a los modelos históricos de función génica, la hipótesis 2 de E2, se ubica dentro del modelo clásico, pues solo se hace referencia a la herencia.

#### Hipótesis 2 E4

Que la enfermedad que tiene Saúl es la ALD, eso le afecta a Saúl y el gen que está afectado se ubica en el cromosoma X y que se ubica en q28 y que codifica la proteína al transporte peroxisomal ALDP, los peroxisomas cuya función parece relacionadas con el import de los ácidos grasos de cadena muy larga, el peroxisoma que tiene que la organela fracasa en la formación normal y que existen múltiples fallas en la fisiología,

es una enfermedad de origen genético que está alterando el sistema nervioso central debido a la acumulación de ácidos grasos llamados ALD y que está ligada al cromosoma X, por lo tanto la acumulación de los ácidos grasos hace que destruya la mielina de las neuronas y que interrumpa la entrada de la proteína peroxisomal y a todas las funciones del cuerpo del joven.

En el caso de E4, indica que es la acumulación de ácidos grasos la que impide que no ingrese la proteína peroxisomal, lo que resulta inadecuado, pues es debido a que la proteína de transporte peroxisomal no funciona correctamente que se da la acumulación de AGCML, E4 “por lo tanto la acumulación de los ácidos grasos hace que destruya la mielina de las neuronas y que interrumpa la entrada de la proteína peroxisomal”. En el nivel celular, la información no está relacionada con la ALD-X, como es el caso de la fisiología peroxisomal por lo que la hipótesis carece de suficiencia y coherencia. Tampoco se establecen relaciones claras entre el gen afectado, la proteína de transporte peroxisomal, los AGCML, el sistema nervioso central y la ALD-X, por lo que no hay correlación. En cuanto al gen afectado menciona que se ubica en el cromosoma X en q28, por lo que se puede decir que hay claridad en los conceptos básicos de genética, al identificar la codificación de la proteína, la hipótesis 2 de E4 se ubica en el modelo bioquímico clásico.

Grupo 2: E7, E8 y E10, no incluyeron en su hipótesis 2, información relacionada con el nivel celular, los estudiantes dan un salto entre los niveles molecular y orgánico, E7 “afecta el sistema nervioso, el gen responsable de esta enfermedad se localiza en Xq28 y codifica una proteína de transporte peroxisomal”. Aunque se menciona a la proteína de transporte peroxisomal, no se incluye su función ni se relaciona con la acumulación de AGCML, E10 “q28 es la posición del cromosoma afectado, el gen codifica una proteína, al estar afectado este gen da una acumulación de ácidos grasos que se acumulan en el cerebro”. En el caso de E8, en el nivel molecular, se hace referencia al cromosoma X y a q28 como una posición genética, lo que resulta adecuado, sin embargo, aunque se menciona al peroxisoma no se incluye información de la proteína de transporte ni de su función. Este salto entre los niveles de

organización, revela que el estudiante no replanteo su hipótesis, sino que simplemente, excluyo la información que en la hipótesis inicial hacía referencia al nivel celular, pero, no correspondía a la ALD-X. Esto puede deberse a una actitud simplificadora por parte de los estudiantes pues en la primera hipótesis si incluyeron información de este nivel, aunque no estuviera relacionada con la ALD-X, por lo que pareciera que, en lugar de revisar los datos y reformular la hipótesis inicial, decidieron eliminar la información, dejando incompleta la hipótesis 2.

#### Hipótesis 2 E7

Viene de origen genético, el nombre de la enfermedad es ALD Adrenoleucodistrofia. La Adrenoleucodistrofia afecta el sistema nervioso, el gen responsable de esta enfermedad se localiza en Xq28 y codifica una proteína de transporte peroxisomal

La hipótesis 2 de E7, no presenta coherencia, ni suficiencia, pues no incluye información clave para explicar la enfermedad, como lo es la función de la proteína de transporte peroxisomal y la acumulación de AGCML. Se presenta información de los niveles molecular y orgánico sin establecer relaciones, por lo que no tiene correlación. Al mencionar a Xq28 y no al cromosoma X y la ubicación q28, no se plantea de forma clara los conceptos básicos de genética, esto tal vez por una tendencia a la simplificación.

#### Hipótesis 2 E8

Saúl tiene una enfermedad que se llama Adrenoleucodistrofia, que está en el cromosoma X de todas las personas, Xq28 que es una posición genética que se la heredaron al joven y el joven tiene afectado el peroxisoma por los ácidos grasos de cadena larga que afecta la mielina y rodean e impiden que las señales a las neuronas y al cerebro.

La hipótesis 2 de E8, no presenta coherencia, ni suficiencia, puesto que se excluye información del nivel celular que resulta clave para explicar la enfermedad, pues, es por la codificación de una proteína no funcional por parte del gen afectado en la ALD-X,

que se acumulan los AGCML en el sistema nervioso central y se destruye la mielina. E2, tampoco establece relaciones biológicas entre los niveles de organización (gen afectado, proteína de transporte peroxisomal, AGCML, sistema nervioso central y ALD-X), por lo que no hay correlación. Aunque menciona que la enfermedad se encuentra en el cromosoma X de todas las personas, se puede decir, que, E8 plantea de forma clara conceptos básicos de genética, al mencionar el cromosoma X y la ubicación q28. Al no mencionar la codificación de la proteína, sino solo la herencia, la hipótesis 2 de E8, encaja en el modelo clásico.

#### Hipótesis 2 E10

El joven Saúl está enfermo de Adrenoleucodistrofia, esta enfermedad está en el cromosoma X, lo cual es herencia de la madre, q28 es la posición del cromosoma afectado, el gen codifica una proteína, al estar afectado este gen da una acumulación de ácidos grasos que se acumulan en el cerebro, con el tiempo va acabando con la mielina, al acabarse esta mielina se altera el cerebro, por esto tiene fallas en su cuerpo.

E10 en su hipótesis 2, menciona que el gen codifica la proteína sin embargo no menciona cual proteína ni su función, información que resulta clave para explicar la enfermedad, por lo que no hay suficiencia, ni coherencia. Además, de no haber correlación, ya que, no plantea las relaciones biológicas entre los diferentes niveles de organización (gen afectado, proteína de transporte peroxisomal, AGCML, sistema nervioso central y ALD-X). Los conceptos básicos de genética parecen estar claros ya que menciona al cromosoma X y a q28 como una ubicación. Al mencionar que el gen codifica una proteína la hipótesis 2 de E10 se ubica dentro del modelo bioquímico clásico.

Grupo 3: E3, E1, E6, incluyeron en su hipótesis 2, información adecuada en cuanto al nivel molecular, E3 “que afecta al cromosoma X..., se localiza en Xq28, Xq28 es la ubicación del gen afectado”. Sin embargo, cuando E3 menciona que Saúl tiene dañada la capacidad de degradar los ácidos grasos y estas reacciones ocurren en el cromosoma hay un error. E1 “que a nivel molecular afecta el cromosoma X ALDX y se

localiza en Xq28 lo cual codifica una proteína de transporte peroxisomal ALDP". E6 "se localiza en el cromosoma X en la posición q28". En cuanto al nivel celular, E3 y E6, no incluyeron información correspondiente, aunque en su primera hipótesis si incluyeron información que no correspondía a la ALD-X, lo que sugiere que los estudiantes en lugar de replantear la información correspondiente al nivel celular prefirieron no incluirla en su hipótesis 2. En el caso de E1 se incluye información relacionada con la ALD-X en cuanto al nivel celular, E1 "a nivel celular, sus estructuras son los peroxisomas", sin embargo, no se relaciona la proteína de transporte, los AGCML y el gen afectado.

### Hipótesis 2 E3

Saúl tiene una enfermedad llamada Adrenoleucodistrofia, en todas las células porque hay una anomalía, quiere decir, que afecta al cromosomas X el cromosoma X tiene una baja proporción de genes si los comparamos con los otros cromosomas, está compuesto por partes que no codifica ninguna proteína o su función no es conocida, se localiza en Xq28, Xq28 es la ubicación del gen afectado que conlleva acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga a distintos niveles del sistema nervioso central, es la enfermedad es más afectada por los varones ya que un segundo cromosoma X protegerá las mujeres, la enfermedad que tiene Saúl afecta las glándulas suprarrenales, la medula espinal y la sustancia blanca del sistema nervioso, Saúl tiene dañada la capacidad de degradar los ácidos grasos de cadenas muy largas estas reacciones ocurren en los cromosomas la difusión de las glándulas suprarrenales y la mielina del sistema nervioso central obtiene un acumulación de ácidos grasos de cadena desmielinizante, la mielina es un componente fundamental para que la neurona realicen su labor en el organismo de forma adecuada.

La hipótesis 2 de E3, carece de suficiencia y coherencia, puesto que no se incluyó información correspondiente al nivel celular (proteína de transporte peroxisomal), además de esto no se establecen relaciones entre (gen afectado, proteína de transporte peroxisomal, AGCML, sistema nervioso central y ALD-X), por lo que no hay correlación, al indicar que se afecta al cromosoma X y que Xq28 es la ubicación, se evidencia que estos conceptos básicos de genética son planteados con claridad. En

cuanto a los modelos históricos de función génica, se ubica dentro del modelo bioquímico clásico.

#### Hipótesis 2 E1

Mediante las diversas teorías de la enfermedad de Saúl la determinación de los síntomas que el presenta es que Saúl tiene una enfermedad de origen genético llamada Adrenoleucodistrofia, la cual incluye dos trastornos determinados que a nivel molecular afecta el cromosoma X ALDX y se localiza en Xq28 lo cual codifica una proteína de transporte peroxisomal ALDP cuya función está relacionada con el import de los AGCML y a nivel celular, sus estructuras son los peroxisomas y el proceso que afecta, esta enfermedad es debido a una anomalía al ALDX que es la acumulación de AGCML y que codifica una proteína de transporte peroxisomal pero a nivel del organismo, existen alteraciones por defectos genéticos que producen disfunción de las glándulas suprarrenales y la mielina del sistema nervioso central el cual conlleva una acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga en los distintos niveles de sistema nervioso central con desmielinización de las glándulas suprarrenales con atrofia y suero con una alteración a nivel peroxisómico de su respectiva degradación.

E1, presenta en su hipótesis 2, información específica para la ALD-X, en los tres niveles de organización biológica (molecular, celular y organísmico), por lo que existe suficiencia y coherencia. Sin embargo, no se establecen relaciones entre (gen afectado, proteína de transporte peroxisomal, AGCML, sistema nervioso central y ALD-X), por lo que la hipótesis carece de correlación. Al mencionar que afecta al cromosoma X y se localiza en Xq28, se plantean de forma clara los conceptos básicos de genética. En relación a los modelos históricos de función génica, la hipótesis 2 de E1 se ubica dentro del modelo bioquímico clásico.

#### Hipótesis 2 E6

Saúl tiene una enfermedad Adrenoleucodistrofia que se localiza en el cromosoma X en la posición q28, y el Xq28 es una posición genética que hereda de los padres, como le cede al cuerpo enfermedades, la enfermedad ALD ligada al cromosoma X se va

disparciendo por la neurona hasta acabar con la mielina por causa de la acumulación de los ácidos grasos de cadena muy larga y por esta razón la mielina no puede procesar muy bien las células nerviosas, con el paso del tiempo Saúl sufrirá un tipo de molestias como la visión borrosa, decadencia de voz borrosa dañado de su sistema nervioso por los genes que hereda de sus padres.

La hipótesis 2 de E6, incluye información específica para el nivel molecular, localización cromosoma X, posición Xq28, sin embargo, no existe claridad en la herencia de la enfermedad, pues, se menciona que E6 “el Xq28 es una posición genética que hereda de los padres, como le cede al cuerpo enfermedades”. No obstante, dado que no se incluye el nivel celular no hay suficiencia, ni coherencia, pues se da un salto del nivel molecular al orgánico, así, como no se relacionan correctamente los niveles de organización biológica (molecular, celular, orgánico), por lo que no hay correlación. Dado que E6, solo menciona la herencia de la enfermedad su hipótesis 2, se ubica dentro del modelo clásico de función génica.

Grupo 4: E9, incluyo en su hipótesis 2, información específica para explicar la ALD-X, en los niveles molecular (ubicación y función del gen) y celular (mal funcionamiento del peroxisoma y función de la proteína de transporte peroxisomal).

#### Hipótesis 2 E9

El joven Saúl contrae una enfermedad de origen genético, debido a esto, ha tenido cambios en su comportamiento y salud, esta enfermedad afecta su sistema nervioso debido a la acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga, la cual se presenta por mal funcionamiento del peroxisoma, también por los genes que el posee, los cuales están deteriorados y por eso no pueden ingresar los ácidos grasos de cadena muy larga. Su enfermedad llamada Adrenoleucodistrofia hace que obtenga trastornos y defectos genéticos, las células y neuronas. El gen responsable localizado Xq28, cromosoma X de la madre, ubicación genética, este gen responsable codifica una proteína de transporte peroxisomal cuya función parece relacionada con el import de los AGCML dentro de los peroxisomas, también se encuentra la X-ALD quien es una

hereditaria metabólica de almacenamiento y está ligada al cromosoma X, Saúl obtuvo esta enfermedad por el cromosoma X de su madre, por lo tanto, su riesgo fue mayor y contrajo esta enfermedad.

En el nivel orgánico E9, no menciona la mielina, aunque se hace referencia a que la enfermedad afecta el sistema nervioso debido a la acumulación de ácidos grasos, por lo que, aunque la hipótesis 2 de E9, presenta coherencia, no presenta suficiencia. La información del nivel celular, se presenta de forma aislada, en la parte inicial de la hipótesis, se menciona el mal funcionamiento del peroxisoma, pero la información correspondiente a la proteína de transporte peroxisomal, se presenta en la parte final sin relacionar, gen afectado, proteína de transporte peroxisomal, acumulación de AGCML, por lo que la hipótesis carece de correlación. En cuanto a los conceptos básicos de genética, al mencionar que el gen responsable está localizado en Xq28, cromosoma X, se puede decir que existe claridad. Dado que se menciona que el gen codifica una proteína, la hipótesis 2 de E9, se ubica dentro del modelo bioquímico clásico de función génica.

E11 incluyó en sus hipótesis 2, información específica para la ALD-X en los tres niveles de organización biológica. En el nivel molecular: E11 “El ALD ligada a X es una enfermedad genética peroxisomal que se encuentra en el cromosoma X y afecta principalmente a los hombres pues tienen un cromosoma Y, y otro X, que es el afectado y le fue transmitido por su madre”. E12 “El gen responsable se localiza en Xq28, esto que quiere decir, que el gen afectado en el ALD se localiza en el cromosoma X”.

#### Hipótesis 2 E11

El ALD ligada a X es una enfermedad genética peroxisomal que se encuentra en el cromosoma X y afecta principalmente a los hombres pues tienen un cromosoma Y y otro X que es el afectado y le fue transmitido por su madre, esto ocasiona que el gen el cual es el que codifica la proteína de transporte peroxisomal no haga su transporte adecuadamente el peroxisoma es el que degrada y desintoxica la célula los ácidos

grasos de cadena muy larga no pueden entrar en el peroxisoma esto ocasiona que se acumulen esto trae como consecuencia el no buen mantenimiento de la mielina la vaina de mielina se ve dañada y ocasiona una desmielinización aguda no deja que las neuronas se comuniquen entre si y por eso Saúl tiene esos comportamientos extraños el gen afectado se localiza en Xq28 que es un marcador o sitio en el gen bien se sabe que el gen es el que tiene toda nuestra información como individuo al Saúl no tener su información normal por la alteración que hay en peroxisoma esto ocasiona que produzca una proteína deficiente que no es la que una persona sana produciría sin dejar de decir que también su sistema nervioso central se ve afectado al no tener un buen equilibrio en su comunicación esto ocasiona que su cuerpo no este coordinado y lleguen a tiempo los reflejos las Adrenoleucodistrofia son enfermedades mal comprendidas.

E11, en su hipótesis 2 identifica a Xq28 como una posición dentro del cromosoma X, lo que resulta adecuado en el nivel molecular. En el nivel celular E11, planteo la información de forma adecuada, indicando que debido al mal funcionamiento de la proteína, no ingresan los ácidos grasos al peroxisoma, “la proteína de transporte peroxisomal no haga su transporte adecuadamente el peroxisoma es el que degrada y desintoxica la célula los ácidos grasos de cadena muy larga no pueden entrar en el peroxisoma esto ocasiona que se acumulen esto trae como consecuencia el no buen mantenimiento de la mielina la vaina de mielina se ve dañada y ocasiona una desmielinización aguda”. Como se puede apreciar en la cita anterior, la información del nivel orgánico se planteó de forma adecuada, por lo que la hipótesis 2 de E11, presenta suficiencia, coherencia y correlación. Aunque, la información de los tres niveles de organización fue adecuada, E11, plantea que el gen, es el que tiene toda nuestra información como individuo, lo que resulta inadecuado, “E11” el gen afectado se localiza en Xq28 que es un marcador o sitio en el gen bien se sabe que el gen es el que tiene toda nuestra información como individuo”, por lo que no hay total claridad en los conceptos básicos de genética. En relación a los modelos históricos de función génica, la hipótesis 2 de E11, se encuentra dentro el modelo bioquímico clásico.

E5 y E12 incluyen en su hipótesis 2, información específica para explicar la ALD-X en el nivel molecular (ubicación del gen afectado) y orgánico (síntesis o mantenimiento de la mielina), no obstante, en la información del nivel celular, no se menciona a la proteína de transporte peroxisomal.

#### Hipótesis 2 E5

La adrenoleucodistrofia que es una enfermedad ligada al cromosoma X que en una persona está en todo su cuerpo primero empieza celular la cual una cadena de ácidos grasos que se acumulan en el peroxisoma, el cual es el encargado de transportar estos ácidos grasos al no estar funcionando bien se acumula en el sistema nervioso central lo cual estos ácidos degradan la mielina de las neuronas las cuales llevan información al cuerpo sobre movimientos esto le produce la pérdida de la vista, del habla, de su carácter, etc.

E5, identifico en su hipótesis 2, información específica para la ALD-X, en los niveles molecular “es una enfermedad ligada al cromosoma X”, sin embargo, no indica la ubicación específica del gen afectado (Xq28), y orgánico, “se acumula en el sistema nervioso central lo cual estos ácidos degradan la mielina de las neuronas”. En cuanto al nivel celular se menciona al peroxisoma, pero no a la proteína de transporte peroxisomal, por lo que la hipótesis carece de coherencia y suficiencia. Aunque en la hipótesis 2 de E5, hace falta información relevante para explicar la ALD-X, (proteína de transporte peroxisomal), dado que la información se presenta en forma progresiva, nivel molecular, celular y orgánico, se puede decir que existe correlación. Dado que solamente se menciona al cromosoma X y no la ubicación del gen (Xq28), la hipótesis 2 de E5, carece de claridad. En relación a los modelos históricos de función génica, la hipótesis 2 de E5, al no identificar la función del gen afectado y mencionar que la enfermedad está ligada al cromosoma X se ubica dentro del modelo clásico.

#### Hipótesis 2 E12

Mi hipótesis frente a la enfermedad de Saúl es que esta enfermedad es de origen hereditaria de la madre que afecta el sistema nervioso central debido a la acumulación

de ácidos grasos en la que se afecta la síntesis o mantenimiento de la mielina por defecto determinado de los genes la Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X, es una enfermedad de base genética que conlleva la acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga a distintos niveles del sistema nervioso central con desmielinización, glándulas suprarrenales con atrofia y suero por una alteración a nivel peroxisomal de su degradación. El gen responsable se localiza en Xq28, esto que quiere decir, que el gen afectado en el ALD se localiza en el cromosoma X, la principal anomalía de la enfermedad es la acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga, el mal funcionamiento del peroxisoma no permite la degradación de ellos y se hace que se acumulen en el sistema nervioso central causándole mucho daño a Saúl, a esto se le puede concluir que Saúl tiene más posibilidades de adquirir la enfermedad porque tiene cromosomas XY.

En cuanto al nivel celular, E12 en su hipótesis 2, reconoce que la acumulación de los ácidos grasos se da por el mal funcionamiento del peroxisoma, pero no menciona a la proteína de transporte peroxisomal, E12 “la principal anomalía de la enfermedad es la acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga, el mal funcionamiento del peroxisoma no permite la degradación de ellos y se hace que se acumulen en el sistema nervioso central”, por lo que su hipótesis no presenta suficiencia, ni coherencia. En el nivel orgánico, se relaciona de forma adecuada la acumulación de ácidos grasos, E12 “esta enfermedad es de origen hereditaria de la madre que afecta el sistema nervioso central debido a la acumulación de ácidos grasos en la que se afecta la síntesis o mantenimiento de la mielina”. La hipótesis no presenta correlación puesto que a pesar de que se plantean relaciones entre los diferentes niveles de organización, se excluye la proteína de transporte peroxisomal, la cual resulta clave para explicar la enfermedad. Al mencionar que “el gen responsable se localiza en Xq28, esto que quiere decir, que el gen afectado en el ALD se localiza en el cromosoma X”, se puede decir que existe claridad. En relación a los modelos históricos de función génica, la hipótesis 2 de E12 se ubica dentro del modelo clásico, pues, solo se hace referencia a la herencia de la enfermedad.

Actividad grupal: luego de plantear las hipótesis individuales los estudiantes divididos en grupos de tres formularon una hipótesis en conjunto, la cual fue analizada de acuerdo a las características presentadas, en relación a las mismas categorías de análisis de la fase 1:

**Suficiencia:** la hipótesis contiene suficiente información que explique lo que sucede a nivel molecular, celular y orgánico en un adolescente con Adrenoleucodistrofia ligada a X.

**Coherencia:** los datos o pruebas presentados en cada nivel están relacionados explícitamente con la ALD-X, en dicho nivel de organización biológica.

**Correlación:** los diferentes niveles de organización se relacionan entre sí de forma adecuada, es decir que la hipótesis presenta los niveles, molecular, celular y orgánico de forma progresiva, sin dar saltos entre ellos.

**Claridad:** los conceptos básicos de genética son planteados de forma clara.

Grupo 1: E9, E11 y E12, identificaron en su hipótesis grupal, información específica para la ALD-X, en cuanto a los tres niveles de organización biológica, por lo que existe coherencia. En el nivel molecular, se planteó que la enfermedad está ligada a X, “ALD principalmente ligada X”, “el gen defectuoso es el que codifica la proteína, por esto, la proteína es deficiente y no permite que el transporte y que entre al peroxisoma los ácidos grasos”, sin embargo, no se mencionó a Xq28 como la posición del gen afectado, por lo que no hay suficiencia, ni claridad, lo que puede deberse a una simplificación de la información por parte de los estudiantes. En cuanto al nivel celular, se plantea de forma clara, que la acumulación de AGCML se da por el mal funcionamiento de la proteína codificada por el gen defectuoso, “debido a un mal funcionamiento de una proteína se acumulan los ácidos grasos de cadena muy larga”, “porque no tiene la proteína que una persona normal produciría y así el peroxisoma... pudiera entrar al peroxisoma y ser degradado y tuviera su ciclo normal”.

Hipótesis grupal E9, E11, E12

El ALD principalmente ligada X que es lo que estamos estudiando y aprendiendo es una enfermedad genética peroxisomal que afecta al peroxisoma, además de esto es una enfermedad hereditaria de ligada al cromosoma X que fue transmitido por su madre y que su madre la transmitió el cromosoma X que es el defectuoso. Esta enfermedad afecta el sistema nervioso, el sistema nervioso central que por debido a un mal funcionamiento de una proteína se acumulan los ácidos grasos de cadena muy larga, el gen defectuoso es el que codifica la proteína, por esto la proteína es deficiente y no permite que el transporte y que entre al peroxisoma los ácidos grasos y no se puedan degradar ocasionando que la mielina no tenga un buen mantenimiento por la acumulación de los ácidos grasos, entonces ocurre una desmielinización aguda ocasionando que los comportamientos de Saúl no sean normales la comunicación entre las neuronas que llegue a tiempo entonces por eso tiene el comportamiento que no es coherente, la parte más afectada a la enfermedad al cuerpo de Saúl es el sistema nervioso central porque allá se acumulan los ácidos grasos de cadena muy larga debido al mal funcionamiento de la proteína, la proteína es deficiente, por eso ocasiona esta enfermedad esto si la proteína porque no tiene la proteína que una persona normal produciría y así el peroxisoma... pudiera entrar al peroxisoma y ser degradado y tuviera su ciclo normal.

La información del nivel orgánico se relaciona la acumulación de los ácidos grasos con la desmielinización y la alteración de las funciones neuronales con algunos comportamientos de Saúl, “afecta el sistema nervioso, el sistema nervioso central”, “ocasionando que la mielina no tenga un buen mantenimiento por la acumulación de los ácidos grasos, entonces ocurre una desmielinización aguda ocasionando que los comportamientos de Saúl no sean normales la comunicación entre las neuronas que llegue a tiempo entonces por eso tiene el comportamiento que no es coherente”.

En la hipótesis grupal de E9, E11 y E12, se incluye información relacionada a la herencia de la enfermedad “esto es una enfermedad hereditaria de ligada al cromosoma X que fue transmitido por su madre”. También se incluye información que aclara que la enfermedad de Saúl se debe a que no tiene la proteína que tendría una

persona sana “porque no tiene la proteína que una persona normal produciría y así el peroxisoma... pudiera entrar al peroxisoma y ser degradado y tuviera su ciclo normal”. Lo anterior indica que los estudiantes identifican adecuadamente la naturaleza de la enfermedad. La hipótesis presenta correlación, puesto que se establecen relaciones entre los diferentes niveles de organización biológica y se explica adecuadamente cada uno de ellos (molecular, celular y orgánico). En cuanto a los modelos históricos de función génica la hipótesis grupal de E9, E11 y E12, se ubica dentro del modelo bioquímico clásico, ya que se menciona que el codifica la proteína, “...un gen es responsable de la producción de una proteína específica” (Gericke y Hageberb, 2007, p.861).

Grupo 2: E2, E3, E1, centraron su hipótesis grupal en explicar la naturaleza hereditaria de la enfermedad, por lo que gran cantidad de la información incluida en la hipótesis pertenece al nivel molecular. Los estudiantes plantean que la madre al tener dos cromosomas X no se ve afectada por la enfermedad, pues el segundo cromosoma X la protege al producir la proteína funcional, “Saúl tiene un gen afectado, se encuentra en el cromosoma X”, “ya que la madre tiene dos cromosomas X y como ella no se ve afectada por la misma razón al tener dos cromosomas X, el uno está afectado y el otro está bien, lo cual el segundo cromosoma X ayuda a que la madre codifique de manera adecuada las proteínas”.

Hipótesis grupal E2, E3, E1

La enfermedad de Saúl tiene un gen afectado, se encuentra en el cromosoma X y por lo tanto la madre es la que le hereda la enfermedad, ya que la madre tiene dos cromosomas X y como ella no se ve afectada por la misma razón al tener dos cromosomas X, el uno está afectado y el otro está bien, lo cual el segundo cromosoma X ayuda a que la madre codifique de manera adecuada las proteínas del cromosoma el cual está dañado y en cambio en el padre se ve afectado por esta misma razón ya que solo tiene un cromosoma X y el cromosoma Y, ya que está dañado el cromosoma X se ve afectado, no tiene el segundo cromosoma X y esto es lo que hace que la enfermedad avance, (provoque la enfermedad), donde en la enfermedad de Saúl la

proteína se encuentra dañada, que es la que transporta los ácidos grasos al peroxisoma, entonces se acumulan en el sistema nervioso.

En cuanto al nivel celular, la información relacionada a la función es adecuada, pues se menciona que es la proteína quien transporta los ácidos grasos, “en la enfermedad de Saúl la proteína se encuentra dañada, que es la que transporta los ácidos grasos al peroxisoma”. En el organísmico se menciona información adecuada, por lo que existe coherencia, pero no se explica, pues simplemente se dice que los ácidos grasos se acumulan en el sistema nervioso sin mencionar la desmielinización, “en la enfermedad de Saúl la proteína se encuentra dañada, que es la que transporta los ácidos grasos al peroxisoma, entonces se acumulan en el sistema nervioso”, por lo que no existe suficiencia, ni correlación. La falta de profundidad en los niveles celular y organísmico pueden deberse a una tendencia a la simplificación de las consecuencias de la enfermedad, dándole mayor importancia a las causas desde el aspecto hereditario. En cuanto a los modelos históricos de función génica, la hipótesis grupal de E2, E3 y E1, se ubican dentro del modelo bioquímico clásico, puesto que, aunque no se menciona explícitamente que el gen codifica la proteína, si se relacionan.

Grupo 3: en la hipótesis grupal de E4, E8 y E10, se relaciona de forma inadecuada la información de los tres niveles de organización biológica. En el nivel molecular se menciona que el afectado es el cromosoma X y no el gen ubicado en Xq28, por lo que no existe suficiencia, ni coherencia, además tampoco se relaciona la proteína con el gen afectado ni con la función de transporte, “el joven tiene afectado el cromosoma X”, “debido a eso, a la acumulación de los ácidos grasos, la proteína no entra al peroxisoma”, por lo que no hay correlación. Esto sugiere que los estudiantes E4, E8 y E10, no relacionan los genes con estructuras y procesos celulares.

Hipótesis grupal, E4, E8 E10

La enfermedad que tiene el joven tiene afectado el cromosoma X que la madre la heredo, entonces los ácidos grasos impiden que la mielina de señales al cerebro y no entran los ácidos grasos al peroxisoma porque tiene la entrada de los ácidos grasos

acumulados por la enfermedad, entonces por eso no entran al peroxisoma, debido a eso, a la acumulación de los ácidos grasos, la proteína no entra al peroxisoma, porque el peroxisoma tiene una parte dañada por donde entra la proteína, entonces al no entrar la proteína se acumulan estos ácidos grasos y van acabando con la mielina. La mielina es la que da las señales al cerebro y entonces por eso los ácidos grasos impiden que den señales al cerebro, la mielina es la que cubre las neuronas.

En cuanto al nivel celular, se menciona que los ácidos grasos no pueden entrar al peroxisoma, pero no se habla de la proteína de transporte peroxisomal, sino que se plantea “no entran los ácidos grasos al peroxisoma porque tiene la entrada de los ácidos grasos acumulados por la enfermedad, entonces por eso no entran al peroxisoma”. En el nivel orgánico los estudiantes E4, E8 y E10, mencionan que al no entrar la proteína se acumulan los AGCML, lo que resulta inadecuado pues la proteína quien transporta los AGCML hacia dentro del peroxisoma, “entonces los ácidos grasos impiden que la mielina de señales al cerebro”, “entonces al no entrar la proteína se acumulan estos ácidos grasos y van acabando con la mielina. La mielina es la que da las señales al cerebro y entonces por eso los ácidos grasos impiden que den señales al cerebro, la mielina es la que cubre las neuronas”. También se menciona que la mielina es quien cubre las neuronas lo que resulta inadecuado pues, la mielina cubre el axón y no toda la neurona. El contenido de la hipótesis de E4, E8 y E10, refleja que los estudiantes no tienen clara la naturaleza de la enfermedad, ni existe claridad sobre los conceptos básicos de genética, así como tampoco hicieron una adecuada reformulación de sus hipótesis.

Dado que no se menciona la función del gen afectado, pero si se hace referencia a la herencia de la enfermedad, la hipótesis grupal de E4, E8 y E10, se ubica dentro del modelo clásico de función génica “...los genes eran enzimas o actuaban como ellas, sirviendo de catalizadores de procesos químicos en el cuerpo cuyo resultado son rasgos físicos” (Gericke y Hageberb, 2007, p.859).

Grupo 4: la hipótesis grupal de E5, E7 y E6, incluye información adecuada del nivel molecular, la información está relacionada con la ubicación del gen afectado pues se reconoce a Xq28 como una ubicación, “La Adrenoleucodistrofia está ligada al cromosoma X”, “ubicada en Xq28”. No obstante, se menciona que Xq28 es una proteína y no un gen que codifica una proteína lo que resulta inadecuado, por lo que no existe claridad, “es una proteína hace como función transportar los ácidos grasos de cadena muy larga que va al peroxisoma y al peroxisoma estar dañado se acumula”, esto en cuanto al nivel celular, por lo que no hay suficiencia, ni coherencia. Respecto a los modelos de función génica la hipótesis grupal de E5, E7 y E6, se ubica dentro del modelo clásico, pues hacen referencia a que Xq28 es una proteína, “...los genes eran enzimas o actuaban como ellas, sirviendo de catalizadores de procesos químicos en el cuerpo cuyo resultado son rasgos físicos” (Gericke y Hageberb, 2007, p.859).

Hipótesis grupal, E5, E7, E6

La Adrenoleucodistrofia está ligada al cromosoma X la cual está ubicada en Xq28 es una proteína hace como función transportar los ácidos grasos de cadena muy larga que va al peroxisoma y al peroxisoma estar dañado se acumula en el sistema nervioso central atacando la mielina la cual hace como función enviar señales y hace que pierda la visión, el conocimiento, degradación de voz y la inflamación del cerebro y otras más cosas.

En el nivel orgánico, se menciona la acumulación de ácidos grasos en el sistema nervioso y la afección a la mielina, sin embargo, al plantear que “la mielina hace como función enviar señales”, se puede apreciar que no se reconoce la función de la mielina en las neuronas, pues esta protege el axón, mas no envía señales. Esto evidencia que los estudiantes E5, E7 y E6, no relacionan el gen afectado, la proteína de transporte peroxisomal, los AGCML, sistema nervioso central y ALDX, por lo que su hipótesis carece de correlación.

Aunque E9 en su hipótesis 2, menciona la acumulación de ácidos grasos en el sistema nervioso, no incluye información referente a la mielina, por lo tanto, no existe

suficiencia. Además de esto, la información referente a la proteína de transporte peroxisomal se presenta de forma aislada, por lo que tampoco hay correlación. En el caso de E1, aunque la información presentada en cada nivel corresponde a la ALD-X y no se dejó información relevante de lado, existiendo suficiencia y coherencia, no se relacionan el gen afectado, la proteína de transporte peroxisomal, la acumulación de AGCML y la destrucción de la mielina, por lo que la hipótesis 2 de E1, no presenta correlación. respecto de las pruebas, de acuerdo a Jiménez y Puig, (2013), “Es su función o papel en la evaluación, al integrarla en una explicación causal, lo que hace que la consideremos una prueba” (p.88).

La hipótesis 2 de E11, fue la única que presento suficiencia, coherencia y correlación, pues se incluye información específica para cada nivel de organización, y se establecen relaciones entre gen afectado, proteína de transporte peroxisomal, acumulación de AGCML y afección de la mielina en el sistema nervioso. En las hipótesis 2 de E2, E3, E4, E8, E10, E9, E12, E1, los conceptos básicos de genética son planteados con claridad, pues se identifica al cromosoma X y específicamente a Xq28, como la ubicación del gen afectado, existiendo mayor claridad que en la fase 1, pues solo uno de los estudiantes, E6, no planteo ninguna de las 2 hipótesis con claridad. Sin embargo, tres estudiantes (E5, E7 y E11), que habían planteado su hipótesis 1 con claridad, debido probablemente a la simplificación, no incluyeron en sus hipótesis 2 información clave del nivel molecular (ubicación del gen afectado), por lo que sus hipótesis 2 carecen de claridad.

En cuanto a los modelos históricos de función génica, dos de los estudiantes (E2 y E12), que en la hipótesis 1 se ubicaron dentro del modelo clásico, su hipótesis 2 continuaron dentro este modelo. En cambio, E5 y E8, que se ubicaron dentro del modelo bioquímico clásico en su primera hipótesis, en la hipótesis 2 excluyeron información (codificación de la proteína), por lo que se ubicaron en el modelo clásico. El hecho de que la hipótesis 2 de: E4, E7, E10, E3, E1, E6, E11, E9, se ubiquen dentro del modelo bioquímicos clásico, representa un avance, pues de seis alumnos que se ubicaban en este modelo en la fase uno se pasó a 8.

**6.5.2.3** Actividad 3: a continuación, se presentan las hipótesis grupales, planteadas y socializadas en grupos de tres estudiantes grupo 1 (E2, E7 y E1), grupo 2 (E3, E5 y E6), grupo 3 (E4, E8 y E 10), grupo 4 (E9, E11 y E12).

Hipótesis socializada E2, E7 y E1

La enfermedad de Saúl, es conocida como Adrenoleucodistrofia tiene incluido dos trastornos determinados en la cual a nivel molecular está afectando al cromosoma X, el cual se encuentra ubicado en el Xq28. Este codifica la proteína de transporte peroxisomal (ALDp) la cual está relacionada con el transporte de ácidos grasos de cadena muy larga. No esta demás decir que el peroxisoma es una estructura de la célula desprovista de genoma y esta se encarga de desintoxicar la célula y es debido al mal funcionamiento del peroxisoma o más claramente de las enzimas de esta ya que no está degradando los ácidos grasos. Así mismo al nivel celular sus estructuras son los peroxisomas, los cuales como tal se encargan de proteger las células y se afecta debido a una anomalía en el ALD-X debido a la acumulación de AGCML. Esta enfermedad al nivel del organismo, existen alteraciones debido a unos defectos genéticos, ya que existe una afectación de las glándulas suprarrenales y también la mielina del sistema nervioso central que es el cerebro, pues este conlleva una acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML).

La hipótesis socializada por E2, E7 y E1, presenta información específica para la ALD-X en el nivel molecular, ya que menciona al cromosoma X y a Xq28. En cuanto al nivel celular, aunque se menciona a la proteína de transporte peroxisomal y se hace referencia al transporte de ácidos grasos, no se relaciona la proteína, con la acumulación de estos, en cambio se dice que el peroxisoma funciona mal y que las enzimas no degradan los ácidos grasos, lo que resulta inadecuado, por lo que no existe suficiencia, ni coherencia. Al decir que es nivel molecular está afectando al cromosoma X el cual se encuentra ubicado en el Xq28, no queda claro si el estudiante comprende que es un gen el implicado en la enfermedad, por lo que la hipótesis de E2, E7 y E1 no presenta claridad. En cuanto al nivel organísmico se menciona que la mielina del sistema nervios se ve afectada por la acumulación de AGCML. Dado que se presenta

la información correspondiente a cada nivel de organización biológica de forma progresiva, se puede decir que la hipótesis presenta correlación. aunque no se menciona explícitamente que el gen, si se hace referencia a la codificación de la proteína por lo que se puede considerar dentro del modelo Bioquímico Clásico, "...un gen es responsable de la producción de una proteína específica" (Gericke y Hageberb, 2007, p.861).

#### Hipótesis socializada E3, E5 y E6

Tenemos la causa de la enfermedad, el cromosoma que está en el núcleo y el peroxisoma, este cromosoma de la mamá, la mamá da el cromosoma X y el padre el Y, el cromosoma afectado es el X y está ubicado en Xq28, el gen es el que produce la proteína y el peroxisoma el que la transporta, pero al estar afectada la proteína hay una acumulación de los ácidos grasos. La acumulación de ácidos grasos va consumiendo la mielina por eso es que la persona presenta faltas en el sistema nervioso y en su organismo como la visión, el oído y el habla, la acumulación de los ácidos grasos daña la mielina.

La hipótesis socializada por E3, E5 y E6, presenta información específica para la ALD-X en los tres niveles de organización (molecular, celular y orgánico), por lo que presenta suficiencia y coherencia. En el nivel molecular, indican de forma clara que la causa de la enfermedad es un gen ubicado en el cromosoma X, "el cromosoma afectado es el X y está ubicado en Xq28, el gen es el que produce la proteína". En el nivel celular al mencionar que el gen produce la proteína y el peroxisoma la transporta, no se tiene en cuenta la función de la proteína de transporte peroxisomal (import de AGCML). No obstante, se reconoce que debido a que la proteína está afectada se da la acumulación de ácidos grasos, con la consecuente destrucción de la mielina. La información de los niveles de organización se presenta de forma progresiva, estableciendo relaciones entre gen afectado, proteína de transporte, acumulación de AGCML y desmielinización, por lo que la hipótesis socializada por E3, E5 y E6 presenta correlación. En relación a los modelos históricos de función génica se encuentra en el

modelo bioquímico clásico, "...un gen es responsable de la producción de una proteína específica" (Gericke y Hageberb, 2007, p.861).

#### Hipótesis socializada E4, E8 y E10

La enfermedad Adrenoleucodistrofia está ligada al cromosoma X, en una posición Xq28, el gen codifica una proteína de transporte peroxisomal, esta enfermedad se da porque los ácidos grasos no entran al peroxisoma porque tienen la proteína dañada que no permiten el paso, estos ácidos grasos al no pasar se acumulan y acaban la mielina ocasionando una desmielinización aguda y debido a que la mielina se destruye las neuronas pierden conexión. La célula está en el cerebro y el cromosoma está en el núcleo de la célula y eso se encuentra en el cromosoma X y la ubicación es q28, que codifica la proteína de transporte peroxisomal.

La hipótesis socializada por E4, E8 y E10 incluye información específica para la ALD-X, en los tres niveles de organización, por lo que existe coherencia. En el nivel molecular se menciona que la enfermedad está ligada al cromosoma X, posición Xq28, además de la función del gen, codificar la proteína de transporte peroxisomal, existiendo claridad en la hipótesis. En el nivel celular se hace referencia a que los ácidos grasos no pueden entrar al peroxisoma por que la proteína está dañada y no permite el paso, lo que resulta adecuado. En el nivel orgánico se menciona la afección a la mielina, pero no se nombra al sistema nervioso central, por lo que no existe suficiencia, pero si correlación. En relación a los modelos históricos de función génica, al mencionar que el gen codifica la proteína, la hipótesis socializada por E4, E8 y E10, se ubica dentro del modelo bioquímico clásico, "...un gen es responsable de la producción de una proteína específica" (Gericke y Hageberb, 2007, p.861).

#### Hipótesis socializada E9, E11 y E12

El ALD ligada X es una enfermedad genética peroxisomal que le fue transmitida por el cromosoma X de su madre, que es el afectado y se localiza en Xq28 el gen deficiente o afectado es el que codifica la proteína de transporte peroxisomal y al ser una proteína deficiente ocasiona que no haya degradación de los ácidos grasos de cadena muy

larga porque no puede entrar al peroxisoma acumulándose en el sistema nervioso central, también ocasiona que la mielina no tenga un buen mantenimiento ocasionando una desmielinización aguda, esto no deja que las neuronas se comuniquen entre sí, en esta enfermedad el principal problema es el mal funcionamiento de la proteína porque el gen defectuoso afectado es quien la codifica ocasionando que la proteína no sea la mejor.

La hipótesis socializada por E9, E11 y E12, incluye información específica para los tres niveles de organización, por lo que presenta suficiencia y coherencia. En el nivel molecular se hace referencia a que la enfermedad le fue transmitida a Saúl, por el cromosoma X de su madre, y se localiza en Xq28, por lo que la hipótesis presenta claridad. En el nivel celular, se menciona que el gen afectado codifica la proteína de transporte peroxisomal que es deficiente y por esto los ácidos grasos no ingresan al peroxisoma, y se acumulan en el sistema nervioso central, ocasionando que la mielina no tenga un buen mantenimiento, por lo que existe correlación. En relación a los modelos históricos de función génica, la hipótesis socializada por E9, E11 y E12, corresponde al modelo bioquímico clásico, pues se hace referencia a que el gen afectado codifica la proteína de transporte peroxisomal, "...un gen es responsable de la producción de una proteína específica" (Gericke y Hageberb, 2007, p.861).

Las hipótesis planteadas por los grupos (E3, E5, E6), (E4, E8, E10) y (E9, E11, E12), presentan información específica para la ALD-X en los tres niveles de organización, molecular, celular y orgánico, existiendo coherencia. Sin embargo, en la hipótesis planteada por E4, E8 y E10, no se menciona el sistema nervioso, cuando se hace referencia a la mielina, por lo que su hipótesis no tiene suficiencia. En el caso de la hipótesis planteada por E2, E7 y E1, en el nivel celular, se hace referencia a las enzimas como responsables de la acumulación de AGCML, dejando de lado a la proteína de transporte peroxisomal, por lo que su hipótesis carece de suficiencia y coherencia. E2, E7 y E1, no mencionan en su hipótesis que en la ALD-X hay un gen afectado, por lo que no existe claridad. Los grupos (E3, E5, E6), (E4, E8, E10) y (E9, E11, E12), reconocen a Xq28, como la ubicación del gen afectado y al cromosoma X

como portador de la enfermedad, por lo que en sus hipótesis existe claridad. En las hipótesis de los cuatro grupos la información de los diferentes niveles de organización (molecular, celular y orgánico) es presentada de forma progresiva, por lo que en todas las hipótesis existe correlación. En cuanto a los modelos históricos de función génica, las hipótesis de los cuatro grupos de estudiantes se ubican dentro del modelo bioquímico clásico.

**6.5.2.4** Actividad 4. A continuación se presenta el análisis individual de las hipótesis planteadas por los estudiantes, en relación a si las enfermedades ALD-X y NALD, son diferentes. El análisis se hizo de acuerdo a las características presentadas, en relación a las mismas categorías de análisis de la actividad 1:

**Suficiencia:** la hipótesis contiene suficiente información que explique lo que sucede a nivel molecular, celular y orgánico en un adolescente con Adrenoleucodistrofia ligada a X.

**Coherencia:** los datos o pruebas presentados en cada nivel están relacionados explícitamente con la ALD-X, en dicho nivel de organización biológica.

**Correlación:** los diferentes niveles de organización se relacionan entre sí de forma adecuada, es decir que la hipótesis presenta los niveles, molecular, celular y orgánico de forma progresiva, sin dar saltos entre ellos.

**Claridad:** los conceptos básicos de genética son planteados de forma clara

E7, menciona que la ALD es una enfermedad hereditaria transmitida por el cromosoma X, lo que resulta inadecuado, pues debió especificar que es la ALD-X, el tipo de Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X. Dado que no se incluye la información genética sobre la ubicación genética de la NALD, en la hipótesis de E7 no se usaron pruebas suficientes y tampoco existe claridad. Para la NALD se menciona que ataca a niños y niñas desde el nacimiento, lo que resulta adecuado. E7, hace referencia a que las dos enfermedades son de origen genético, pero no menciona si son diferentes, además de no incluir la información correspondiente a la ubicación genética de la NALD, por lo que no se identifica una hipótesis en el texto (Figura 57).

Figura 57. Hipótesis 3 E7

La adrenoleucodistrofia (ALD) es una ~~una~~ enfermedad hereditaria transmitida por el cromosoma X incluida en el grupo de las leucodistrofias produce ~~una~~ una desmielinización intensa. y la muerte temprana en niños

La adrenoleucodistrofia neonatal afecta a niños y niñas desde su nacimiento por origen hereditario y afecta en el audio en el habla de convulsiones hasta llevar a la muerte

Es lo tanto estas dos enfermedades son de origen genético

Fuente: E7

E3, menciona que la ALD es una enfermedad ligada al cromosoma X, afecta más que todo a los varones y se presenta en la adolescencia, sin embargo, no especifica que se trata de la ALD-X, por lo que no existe suficiencia. En cuanto a la NALD, se especifica que se presenta en niños y niñas y el gen responsable de esta enfermedad pertenece a la familia de genes PEX, implicados en la formación de peroxisomas, información que corresponde a la ubicación genética, herencia y fenotipo, por lo que existe claridad. Aunque no existe claridad, dado que E3, plantea que existe diferencia entre las dos enfermedades y la sustenta en pruebas, se puede considerar una hipótesis (Figura 58).

**Figura 58.** Hipótesis 3 E3

11 J E3 ALD-X / NALD

La diferencia que hay entre esas  
dos enfermedades es que ALD es  
afectado más que todo a los varo  
nes y se presenta en la adolescencia,  
y NALD se da por niños y niñas y  
se presenta en su primer año de vida.

Esta enfermedad causa que la mayoría de  
los niños mueran en la infancia.

ALD es ligada al cromosoma X y es la  
que conlleva la enfermedad el cual es el gen  
afectado, NALD el gen responsable de esta  
enfermedad pertenece a la familia de genes  
Pex, genes implicados en la formación de  
peroxisomas y proteínas de transporte.

Fuente: E3

E6, menciona que la ALD neonatal afecta a niñas y niños desde el nacimiento, y la mayoría mueren en la infancia, sin embargo, no se incluye la información correspondiente a la ubicación genética de la NALD, por lo que no existe suficiencia, ni claridad. En cuanto a la ALD-X se hace referencia a que ataca a los jóvenes, por la acumulación de ácidos grasos. Aunque la información no se relaciona de forma clara, E6, plantea que las enfermedades son diferentes, y aunque son pocos, presenta datos de cada una de las enfermedades, por lo que se puede decir que es una hipótesis (Figura 59).

Figura 59. Hipótesis 3 E6

La adrenoleucodistrofia neonatal es muy diferente que la  
la adrenoleucodistrofia ya que la neonatal afecta a niños y  
niños comenzando desde que nacen  
y se caracteriza por convulsiones en el nacimiento  
una encefalopatía difusa deterioro de visión y audición  
problemas de crecimiento y un desarrollo psicomotor  
retasado seriamente etc... y la mayoría de los  
niños mueren en la infancia.  
Por lo tanto esta enfermedad es muy distinta a  
la adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X  
por que esta ataca a los jóvenes niños por la  
acumulación de los ácidos grasos de cadena  
muy larga deterioro de mielina pérdida de  
sentidos como visión, habla, escucha y estas dos  
enfermedades son muy diferentes. Por son de origen  
genético u hereditario

Fuente: E6

E4, plantea que la NALD es muy diferente a la enfermedad de Lorenzo, porque afecta tanto a niños, como niñas, lo que resulta adecuado, también, hace referencia a la acumulación de ácidos grasos, sin embargo, no incluye información acerca de la ubicación genética, de las enfermedades, por lo que no existe claridad. A pesar de que se menciona que la enfermedad es hereditaria y existe un riesgo del 25% en un embarazo, no se menciona a los genes implicados, por lo que no existe suficiencia en el uso de pruebas. Aunque la información no se presenta de forma clara, el estudiante presenta las enfermedades son diferentes y presenta pruebas que la sustentan, por lo que se puede decir que se plantea una hipótesis (Figura 60).

Figura 60. Hipótesis 3 E4

> Que la adrenoleucodistrofia neonatal es muy diferente a la enfermedad de Lorenzo porque esta enfermedad afecta a niños como a niñas y esto les dificulta en la visión, audición y neuropatía y en la mayoría de los niños mueren en la infancia desde el punto de vista bioquímico debido a la acumulación de los ácidos grasos de cadena muy larga y que la adrenoleucodistrofia neonatal es hereditaria y que el riesgo en un embarazo es de un 25%.

Fuente: E4

E5, hace referencia a que, en la NALD, las personas que la padecen son portadoras, lo que resulta inadecuado, pues un portador generalmente no padece los síntomas de la enfermedad (Figura 61). También, menciona que la NALD afecta a niños y niñas, desde el nacimiento, a diferencia de la ALD-X, que afecta a niños solamente, lo que resulta adecuado. E5, hace referencia a que la enfermedad presentada en la película (Lorenzo's oil) y la de la situación planteada son la misma, estableciendo una relación entre las dos actividades.

Figura 61. Hipótesis 3 E5 página 1

la enfermedad de la Adrenoleucodistrofia  
Neovatal es diferente a la de la película  
porque la neovatal los personas que la  
padecen son portadores de la mutación esta  
les da a niños y niñas en la película  
solo le da a los niños de la Adrenoleucodistrofia  
ligada al cromosoma X solo una persona  
portadora la Adrenoleucodistrofia le da a  
solo los niños en esta enfermedad de 5  
a 8 años

la Adrenoleucodistrofia con la película es la  
misma enfermedad le da solo a los niños  
con lo de Saul a Saul se le  
desarrolla a los 7 años y a Lorenzo le  
dio a 5 años pero son las mismas  
perdidas

Fuente: E5

En cuanto a la información correspondiente a las bases genéticas de la NALD se hace referencia a que existe un riesgo del 25% en cada embarazo, sin embargo, al no mencionar los genes relacionados no existe suficiencia, ni claridad (Figura 62). Dado que el estudiante plantea que la NALD, es diferente a la enfermedad abordada en la película Lorenzo's oil y presenta pruebas que sustentan su planteamiento, en lugar de presentar los datos de forma aislada, por lo que se puede considerar una hipótesis.

Figura 62. Hipótesis 3 E5 página 2

La Adrenoleucodistrofia neonatal  
comienza desde el nacimiento de los niños  
y niñas  
Caracterizada por las convulsiones en los nacimientos  
también el deterioro de la visión y Audición  
problemas de crecimiento  
problemas en el aprendizaje  
Se alteran las hormonas un alto porcentaje  
mas elevadas los niveles de acidos grasos de  
de cadena muy larga  
en la genética  
es hereditaria  
tienen los que ya a tenido hijos  
asi tienen en niños y niñas un  
es lo en cada embuaga

Fuente: E5

E12, hace referencia a que la ALD-X es una enfermedad ligada al cromosoma X, siendo la madre la portadora y solo el hombre quien la hereda, en cambio la NALD, es transmitida por un rasgo autosómico recesivo, siendo los dos integrantes de la pareja los portadores, afectando tanto a niños como a niñas, desde el nacimiento o la primera infancia, causando la muerte generalmente. Dado que se no se incluye la información correspondiente a los genes implicados en la NALD, no existe suficiencia en el uso de pruebas. Al mencionar que es solo el hombre quien hereda la ALD-X se comete un error pues, aunque la mujer no se ve afectada es portadora por heredar el cromosoma afectado, por lo que no existe claridad. E12, plantea que las enfermedades son diferentes y presenta pruebas que sustentan su planteamiento, por lo que se puede considerar una hipótesis (Figura 63).

Figura 63. Hipótesis 3 E12

La diferencia que hay entre el ALD-X Adrenoleucodistrofia y NALD Adrenoleucodistrofia neonatal es que el ALD-X es una enfermedad que está ligada al cromosoma X y que la portadora es la madre y solo el hombre la hereda, además de esta ataca en la edad de los 5, 10 o más años, en cambio NALD es una enfermedad hereditaria transmitida como un rasgo autosómico recesivo, esto quiere decir que la pareja es portadora de esta mutación. Esta también no solo ataca a los niños sino también a las niñas, se puede decir que comienza con el nacimiento o la primera infancia, la mayoría de niños mueren en su infancia.

Fuente: E12

E8, hace referencia a que la Adrenoleucodistrofia neonatal es diferente a la enfermedad monatal que es NALD, sin embargo, el término monatal o munatal, no hace referencia a ninguno de los dos tipos de ALD, ni a ninguna otra enfermedad, por lo que no existe suficiencia, ni claridad; esto debido probablemente a una confusión por

parte del estudiante, pues se debían comparar la ALD-X y la NALD (Figura 64). Aunque se plantea que las enfermedades son diferentes, dado que no se presenta información específica para la ALD-X y la NALD, y en su lugar se incluye información que no tiene ningún significado “enfermedad muntal”, no se puede considerar el texto de E8, como una hipótesis sobre la ALD-X y la NALD.

**Figura 64.** Hipótesis 3 E8

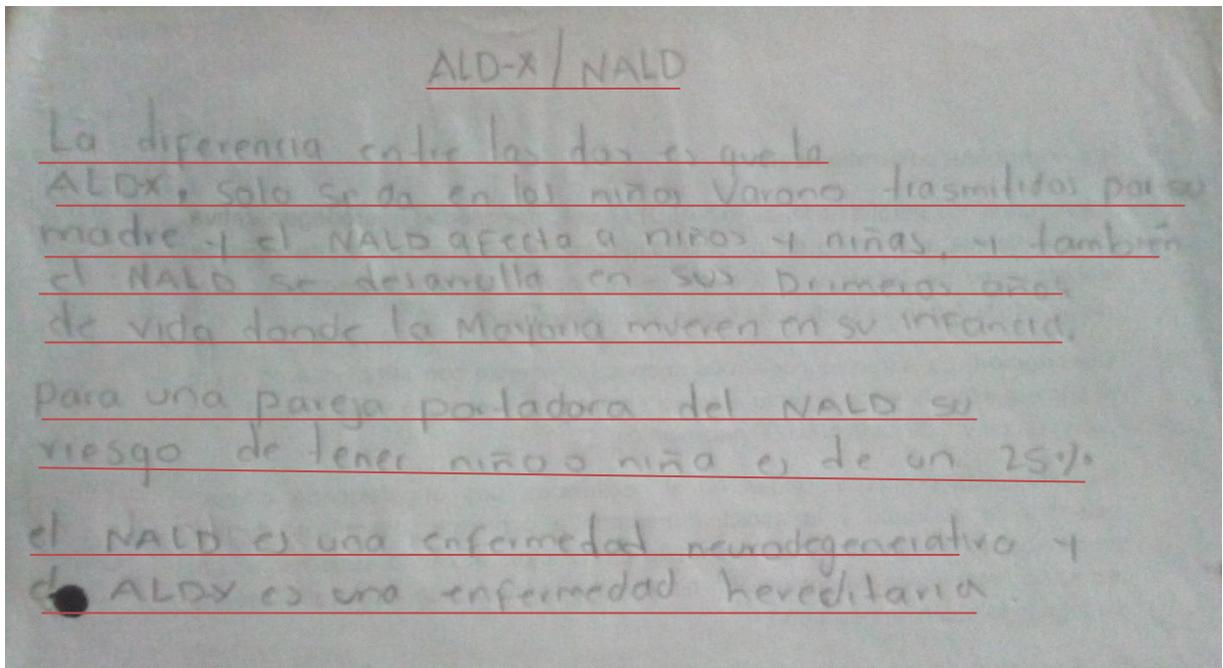
la Adrenoleucodistrofia muntal  
la Adrenoleucodistrofia neonatal  
es diferente a la enfermedad muntal  
que es NALD neurodegenerativa  
que ataca a los niños y a las niñas  
& tienen problemas de vista  
escucha & crecimiento.  
y la Adrenoleucodistrofia es diferente  
a la muntal por que afecta  
a la mayoría de los jóvenes  
que están afectados por la en  
fermedad

Fuente: E8

E2, menciona que la ALD-X, solo se da en los varones, siendo transmitida por su madre (Figura 65). En cambio, la NALD ataca a niños y niñas desde los primeros años de vida, y para una pareja portadora su riesgo de tener niño o niña es de un 25%. Dado que no se incluye información sobre la ubicación de los genes implicados en la NALD,

no existe suficiencia, ni claridad. El estudiante plantea que existe diferencia entre las dos enfermedades, y aunque excluye información relevante (ubicación de los genes implicados), se presentan pruebas que sustentan lo planteado por el estudiante, por lo que se puede considerar una hipótesis.

**Figura 65.** Hipótesis 3 E2



Fuente: E2

E9, hace referencia a que la NALD es una enfermedad peroxisomal, que afecta a niños y niñas, desde el nacimiento o en la primera infancia, debido a que en la pareja ambos son portadores de la mutación (Figura 66). En cuanto a la ALD-X, menciona que solo la heredan los hombres, siendo la madre la portadora. Mencionar que solo los hombres heredan la enfermedad resulta inadecuado, pues las mujeres también pueden heredarla, sin embargo, no se expresa, por lo que no existe claridad. Dado que no se incluyen los datos correspondientes a los genes implicados en la NALD, tampoco hay suficiencia. Aunque se excluye información importante, E9 presenta pruebas que respaldan su planteamiento de que la ALD-X y la NALD, son diferentes.

Figura 66. Hipótesis 3 E9

La Adrenoleucodistrofia Neonatal (NALD)  
Es una enfermedad neurodegenerativa que pertenece  
a la familia de peroxisomales. Esta comienza  
con el nacimiento o en la primera infancia  
afectando a niños y niñas porque en la  
pareja ambos son portadores de la mutación.  
Por lo tanto la hace diferente a la  
Adrenoleucodistrofia Ligada al cromosoma X,  
porque esto solo la heredan los hombres  
en la adolescencia y en este caso la  
portadora es la madre quien tiene cromosoma X,  
el sistema nervioso central es el afectado en esta  
enfermedad.

Fuente: E9

E10 plantea que, en la NALD los miembros de la pareja son portadores de la mutación y la enfermedad le da a niños y niñas, desde el nacimiento del niño o niña. En cuanto a la ALD-X, solo una persona de la pareja es la portadora y solo se da en los niños a partir de la adolescencia. Debido a que se excluyó la información sobre la ubicación genética de la NALD, no existe suficiencia. E10, presenta información que sustenta el planteamiento de que la enfermedad de la película (Lorenzo's oil) es muy distinta de la neonatal, se puede considerar una hipótesis (Figura 67).

**Figura 67.** Hipótesis 3 E10

La enfermedad que nos muestran en la película es muy distinta a la neonatal por que la neonatal los miembros de las parejas son portadores de la mutación y esta enfermedad le da a niños y a niñas y esta enfermedad comienza desde el nacimiento del niño o niña

La Adrenoleucodistrofia ligada a X solo una persona de la pareja es el portador de esta enfermedad y en este caso solo le dan a niños a partir de su adolescencia

Fuente: E10

E11, hace referencia a que hay muchas clases de Adrenoleucodistrofia, como la neonatal y la ligada X. Menciona que la neonatal se manifiesta en los primeros años de vida, afectando tanto a niños como a niñas, siendo transmitida por la pareja, no obstante, mencionar que es una enfermedad peroxisomal por la mala proteína, resulta inadecuado pues, es la ALD-X, la que está relacionada con la proteína de transporte peroxisomal y no la NALD. E11 no incluye información sobre la ubicación de los genes implicados en la NALD, por lo que su hipótesis no es clara. En cuanto a la ALD-X, menciona que es en una edad más avanzada como es la adolescencia y es transmitida por la madre solamente. En la hipótesis se excluye información de los genes implicados en la NALD, por lo que no hay suficiencia en el uso de pruebas. Dado que E11, plantea que hay muchas Adrenoleucodistrofia y presenta los ejemplos de la NALD y la ALD-X, se puede considerar una hipótesis (Figura 68).

Figura 68. Hipótesis 3 E11

Adrenoleucodistrofias

Neonatal	Ligada X
Hay muchas clases de adrenoleucodistrofias como la son la neonatal y la ligada X, la neonatal se desarrolla a muy temprana edad casi en el nacimiento o se manifiesta en los primeros años de vida del individuo cabe decir que es una enfermedad peroxisomal por la mala proteína que se origina teniendo como consecuencia una desmielinización dañando así su comunicación, la comunicación de su cuerpo perdiendo así muchos de sus sentidos pues su sistema nervioso central se daña por la acumulación de los ácidos grasos de cadena muy larga por que pueden entrar al peroxisoma por la proteína, la enfermedad neonatal da en los primeros años de vida y en un gran porcentaje causa la muerte, la ligada X es en una edad más avanzada como lo es en la adolescencia, la neonatal afecta tanto a niñas como a niños en cambio la ligada a X la mujer no es tan afectado como el hombre por los cromosomas, la neonatal es transmitida por la pareja en cambio la del ligada a X es transmitida por la madre solamente.	

Fuente: E11

E1, menciona que la ALD-X se presenta solo en los varones en su adolescencia, siendo el gen responsable en esta enfermedad el cromosoma X. En cuanto a la NALD, hace referencia a que se presenta desde el nacimiento de niños o niñas, siendo los genes PEX los responsables, específicamente PEX5 y PEX7. Debido a que se incluye información relacionada con la ubicación de los genes, la herencia y la expresión de la enfermedad, se puede decir que existe suficiencia. No obstante, al mencionar que el gen responsable es el cromosoma X, no hay claridad en que los genes son segmentos de ADN, almacenados en estructuras llamadas cromosomas. E1 plantea que existe

diferencia entre ALD-X y la NALD, para luego, presentar información correspondiente a cada una de las enfermedades, sustentando así su planteamiento inicial, por lo que se puede considerar una hipótesis (Figura 69).

**Figura 69.** Hipótesis 3 E1

ALD-X / NALD

La diferencia que existe entre estas dos enfermedades es que la ALD-X se presenta solo en los varones, inicialmente en su adolescencia, y en cambio el NALD se presenta a más temprana edad, desde el nacimiento del niño, y esta enfermedad se presenta en niños y también en las niñas, como tal hoy mucha diferencia entre estas dos enfermedades, ya que mientras el gen responsable de la enfermedad ALD-X es el cromosoma X y en cambio el gen responsable del NALD pertenece a la familia de los genes PEX (que son genes implicados en la información de peroxisomas y proteínas de transporte). Específicamente PEX5, PEX7, la supresión de la interacción entre PEX7 y PEX6 también la identificación como causa de esta enfermedad.

Fuente: E1

Las hipótesis de la mayoría de los estudiantes no presentaron suficiencia, ni claridad (E2, E3, E4, E5, E6, E7, E8, E9, E10, E11, E12.), pues no incluyeron la información específica sobre la ubicación genética de la NALD, en el caso de el caso de E3, no se menciona a la ALD-X, pero si a los genes PEX, por lo que es la única hipótesis en la

que existe claridad. Los demás estudiantes no mencionaron a los genes PEX, a excepción de E1, cuya hipótesis fue la única que presentó suficiencia.

Durante el desarrollo de la unidad la mayoría de estudiantes lograron identificar la información correspondiente al nivel celular, ya que en la primera hipótesis once de los doce estudiantes incluyeron información que no corresponde a la ALD-X. En la hipótesis, que cada grupo de tres estudiantes sustentó a sus compañeros, solo uno de los grupos no relacionó la acumulación de AGCML a un defecto en la proteína de transporte peroxisomal. Resulta contradictorio que el único estudiante que inicialmente había incluido la información adecuada, se encontrara en dicho grupo. Algo similar ocurrió con respecto a los conceptos básicos de genética pues un estudiante que inicialmente había incluido en su hipótesis inicial información adecuada de la ubicación del gen afectado, en la hipótesis que sustentó con su grupo no se incluyó esta información, los otros tres grupos de estudiantes incluyeron información adecuada en la hipótesis que sustentaron.

### **6.5.3 Análisis progresión en relación al concepto de gen de los estudiantes y procesos básicos de argumentación**

**6.5.3.1 Análisis de concepciones de gen actividad 1:** se presenta el análisis del trabajo realizado por los estudiantes en la actividad 1, teniendo en cuenta los niveles de organización biológica, molecular, celular y orgánico. Los datos se presentan en tres grupos de 4 estudiantes, grupo 1 (E2, E3, E12 y E8), grupo 2 (E4, E5, E6 y E7), grupo 3 (E1, E9, E10 y E11).

Grupo 1: Respecto de los modelos de función génica, las hipótesis de los estudiantes E2, E3 y E12, se ubica en el modelo clásico pues se hace referencia a la herencia de caracteres, sin señalar la función de los genes. E8, aunque no menciona al cromosoma X, sí señala que codifica una proteína por lo que su hipótesis pertenece al modelo bioquímico clásico. A continuación, se detalla el análisis del trabajo de cada estudiante de acuerdo a los niveles de organización biológica:

**Nivel molecular:** los 4 estudiantes no identificaron al cromosoma como el lugar donde se almacenan los genes, en sus hipótesis se encontró la siguiente información:

E8 “Que la enfermedad se localiza en el gen X”

E3 “Saúl tiene una enfermedad llamada Adrenoleucodistrofia, es localizada en Xq28 es una proteína que transporta peroxisomal”

E12 “que el gen afectado es el Xq28”

E2 “a nivel molecular se localiza en Xq28”

Los datos obtenidos en las hipótesis indican que no está claro para algunos estudiantes que los genes son segmentos de ADN que se almacenan en estructuras denominadas cromosomas, incluso un estudiante menciona que Xq28 es una proteína, esto refleja un desconocimiento de la naturaleza de los genes.

Con el fin de tener más claridad se realizó una entrevista en la que se preguntó a los estudiantes lo que querían decir en sus respuestas escritas:

DFMD: ¿Qué quieres decir con que la enfermedad se localiza en el gen X?

E8 No hay un gen X, es el cromosoma X

DFMD: ¿Dónde y cómo se almacenan los genes?

E8 “Los genes se almacenan en el cromosoma, que está en las células del cuerpo, hay muchos cromosomas en cada célula del humano”

DFMD: ¿Qué quieres decir cuando planteas que el gen se localiza en Xq28?

E3 “Es una proteína de transporte peroxisomal... es la localización del gen”

DFMD: ¿Dónde y cómo se almacenan los genes?

E3 Los genes son información genética en segmentos de ADN y tienen la información de cómo funcionan las células del organismo se encuentran en los cromosomas en el núcleo de la célula

DFMD: ¿Qué quieres decir con que el gen afectado es el Xq28? ¿Qué es Xq28?

E12 “: Xq28 es la ubicación del gen. X es un cromosoma y Q28 es la ubicación dentro de ese cromosoma”

DFMD: ¿Dónde y cómo se almacenan los genes?

E12 “En la célula en la mitocondria... no en los cromosomas en el núcleo de la célula”

DFMD: ¿Dónde y cómo se almacenan los genes?

E2 “Los genes se almacenan en el cromosoma X”

DFMD: ¿Todos los genes se almacenan en el cromosoma X?

E2 “el gen de la enfermedad se localiza en el cromosoma X”

Al momento de la entrevista los estudiantes reconocieron que no se trata de un gen X o Xq28, sino que Xq28 es la posición del gen afectado en la ALD-X. No obstante, persiste en el E3 la concepción de que Xq28 es una proteína. En el caso del E12 relaciona la ubicación de los cromosomas con la mitocondria y no con el núcleo. En el E2 se percibe una generalización como si el genoma humano estuviera contenido en el cromosoma X.

**Nivel celular:** los estudiantes E8, E3 y E2, incluyeron en sus hipótesis información que, aunque tiene que ver con enfermedades peroxisomales no pertenecen a la ALD-X, pues esta enfermedad es causada por mutaciones que alteran el funcionamiento de una proteína de transporte peroxisomal y no por alteraciones en la fisiología o biogénesis del peroxisoma:

E8 “afecta y altera la biogénesis”

E3 “alteración de la biogénesis peroxisomal, la organela se fracasa en una información normal lo cual hay múltiples de fallas en la fisiología peroxisoma”

E2 “también hay alteraciones fisiológicas causadas. La organela fracasa en la formación normal y existen múltiples fallas en la fisiología peroxisomal”

El emplear esta información en sus hipótesis los estudiantes indica que no reconocen la naturaleza de la enfermedad, pues no identifican a la proteína codificada por el gen

mutado como la responsable de las fallas en el peroxisoma. El E2 no menciona la proteína de transporte peroxisomal.

Durante la entrevista los estudiantes manifestaron:

DFMD: ¿Cuándo dices que la enfermedad afecta y altera la biogénesis, a que te refieres?

E8 “Esta información no es de la enfermedad”

DFMD: ¿Cuándo planteas que la organela se fracasa en una información normal lo cual hay múltiples de fallas en la fisiología peroxisoma, como lo relacionas con la ALD-X?

E3 “Esto no tiene que ver con la enfermedad lo que está mal es la proteína”

DFMD: ¿Qué relación existe entre la formación de la organela, las fallas en la fisiología peroxisomal y la ALD-X?

E2 “no se relacionan”

Aunque los estudiantes E2, E3 y E8, reconocen que la ALD-X no implica una anomalía en la formación del peroxisoma, solo E3 indica que es la proteína quien se encuentra afectada.

En el caso del E12, no menciona en su hipótesis al peroxisoma como la estructura celular afectada, sin embargo, en el modelo si incluye información del peroxisoma:

E12 “El peroxisoma son células eucariotas que se caracterizan por separar sus diferentes vías metabólicas en compartimiento discreto aislado por membranas”

Esta información está relacionada de forma incorrecta pues el peroxisoma es una organela de las células eucariotas mas no una célula. Durante la entrevista el estudiante aclaro:

E12 “El peroxisoma no es una célula es una parte de la célula, las células eucariotas las tienen los seres humanos y tienen núcleo”

El hecho de que los estudiantes no justifiquen sus respuestas de forma adecuada puede deberse a que no comprenden claramente la relación entre las funciones, estructuras celulares y la información genética, un ejemplo es la siguiente respuesta, en donde el alumno solamente identifica las consecuencias de la enfermedad sin relacionarla con las causas:

¿Qué relación tiene la acumulación de los AGCML con la ALD-X?

E2: Que se están acumulando en la neurona

Al seleccionar información inadecuada e incluirla en la hipótesis los estudiantes revelan que no realizaron una lectura juiciosa de la situación presentada, así como tampoco evaluaron su propia hipótesis para saber si explicaba la enfermedad de forma adecuada o no. De igual forma se puede decir que los estudiantes no establecieron relaciones entre los diferentes datos que recolectaron al momento de plantear su hipótesis

**Nivel organísmico:** en las hipótesis de los cuatro estudiantes no se relaciona adecuadamente la acumulación de los ácidos grasos de cadena muy larga, ni la desmielinización, con las causas y consecuencias de la enfermedad.

E8 “y distintos niveles de sistemas nervioso central en el cuerpo y desminucion de glándulas suprarrenales... y las que se alteran y un mantenimiento de la mielin por un defecto determinado”

E3 “y la mielina del sistema nervioso central, hay una acumulación de ácidos grasos de una cadena desmielinización de las glándulas suprarrenales con atrofia”

E12 “esta enfermedad es de base genética que conlleva a una acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML)”

E2 “conlleva una acumulación de Ácidos Grasos de Cadena Muy Larga (AGCML) a distintos niveles del sistema nervioso”

Aunque los estudiantes reconocen la acumulación de AGCML como una característica de la ALD-X, no establecen relaciones que les permitan explicar, como la alteración genética termina produciendo dicha acumulación. Dichas relaciones parten de identificar los genes y la proteína de transporte peroxisomal como la causa de la acumulación de AGCML al codificar una proteína no funcional, además de reconocer que al acumularse los AGCML en el sistema nervioso central se produce pérdida de la mielina.

Mediante la entrevista, con el fin de aclarar las ideas de los estudiantes se obtuvo la siguiente información:

DFMD: ¿Cómo afecta la enfermedad los distintos niveles del sistema nervioso?

E8 “La enfermedad afecta los cromosomas, como la mama aporta un cromosoma X, hay un cromosoma afectado que apporto la madre, el cromosoma tiene un gen afectado que hace que la proteína del peroxisoma no funcione bien y los AGCML no permiten que funcione bien mielina”

DFMD: ¿Qué relación encuentras entre acumulación de ácidos grasos y la ALD-X?

E3 “Los ácidos grasos se acumulan por que la proteína está dañada y se acumulan en el cerebro dañando la mielina haciendo que las neuronas no se puedan comunicar”

DFMD: ¿Qué relación tiene la proteína de transporte peroxisomal ALD-p y el import con la ALD-X?

E12 “La proteína lleva los ácidos grasos dentro del peroxisoma”

DFMD: ¿Qué relación existe entre la desmielinización y la ALD-X?

E2 “Los ácidos grasos destruyen la mielina, porque están acumulados porque no pueden entrar al peroxisoma”

En este caso se observa que los estudiantes relacionan la acumulación de los ácidos grasos con la proteína de transporte peroxisomal, y la consecuente destrucción de la mielina. Las justificaciones parecen ser más producto de la elaboración propia y no

simplemente datos, pues, aunque se presentan datos incorrectos se intenta establecer relaciones entre los distintos niveles de organización, por ejemplo, el E12 plantea:

“que esta enfermedad es causada por un problema hereditario, que viene los genes de la la madre y que el gen afectado es el Xq28 que este, gen afectado puede causar daños en el sistema nervioso, en los tejidos, los líquidos corporales y esto causa que Saul tenga dichos comportamientos”.

En la hipótesis de E8, aunque el estudiante incluye información del gen, la proteína, el peroxisoma, los AGCML y la mielina, no establece una relación clara entre ellos.

Grupo 2: a continuación, se detalla el análisis del trabajo de cada estudiante de acuerdo a los niveles de organización biológica:

**Nivel molecular:** En las hipótesis de los cuatro estudiantes no se distingue de forma clara entre cromosoma, gen y ubicación genética.

E4: “el gen que tiene afectado es el Xq28 y codifica una proteína de transporte peroximal ALDP”

E5: “el gen afectado son ALD ALDP que se encuentran en el cromosoma Xq28 este es el que produce la proteína que transporta el peroxisomal ALDP”

E7: “El gen responsable de esta enfermedad se localiza en Xq28 y codifica una proteína de transporte peroxisomal (ALP).”

E6: “Que se localizan en Xq28 y el gen defectuoso que lo afecta es la ALDX”

Aunque, en sus hipótesis los estudiantes mencionan al cromosoma Xq28, esta información es inadecuada, puesto que Xq28 es una posición dentro del cromosoma X. En el caso del E5 menciona a ALD y ALDP como el gen afectado, indicando que no se hizo un análisis adecuado de la situación presentada, lo mismo sucede con el E6 quien señala que el gen que lo afecta es la ALDX, siglas que corresponden al nombre de la enfermedad.

Para tener mayor claridad acerca de las respuestas de los estudiantes se realizó una entrevista:

DFMD: ¿Dónde y cómo se almacenan los genes?

E4: Se almacenan en la célula, en los cromosomas que están en el núcleo

DFMD: ¿Por qué dices que el gen se ubica en el cromosoma Xq28? ¿Qué es Xq28? ¿hay un cromosoma Xq28?

E4: El cromosoma es el X y Xq28 es la ubicación

DFMD: ¿Por qué dices que el gen afectado es el ALDP? ¿Qué es ALDP y como se relaciona con la ALD-X?

E4: ALDP es una proteína del peroxisoma, su función es transportar los ácidos grasos de cadena muy larga

DFMD: ¿Qué quieres decir con que la enfermedad es herencial?

E4: Hay un cromosoma X que es el de la mamá y el Y que es el del papá

DFMD: ¿Dónde y cómo se almacenan los genes?

E5: Los genes se almacenan en las células, en los cromosomas que se ubican en el núcleo

DFMD: ¿Qué quieres decir con que el cromosoma se ubica en Xq28? ¿Qué es Xq28?

E5: La ubicación de la enfermedad, del gen que produce la enfermedad. El gen está en el cromosoma X, transferido por la mamá

DFMD: ¿Quién codifica la proteína de transporte peroxisomal ALDP?

E5: La proteína la produce el gen... no la proteína la produce el gen afectado

DFMD: ¿Qué relación tiene la proteína de transporte peroxisomal ALDP con la ALD-X?

E5: La enfermedad se produce por la acumulación de los ácidos grasos, como la proteína que transporta los ácidos grasos está afectada estos se acumulan

DFMD: ¿Dónde y cómo se almacenan los genes?

E7: En los cromosomas, que están en las células en todo el cuerpo

DFMD: ¿Qué quieres decir con que esta enfermedad se ha localizado en el cromosoma Xq28? ¿Qué es Xq28?

E7: Xq28 es la enfermedad...

DFMD: ¿Qué significa que “codifica defectuoso es la ALD-X?

E7: la enfermedad se llama ALD-X, el gen defectuoso codifica una proteína

DFMD: ¿Por qué se produce la acumulación de ácidos grasos y qué relación tiene esta acumulación con la ALD-X?

E7: Porque como el gen está afectado y produce una proteína afectada

DFMD: ¿Dónde y cómo se almacenan los genes?

E6: Los genes se almacenan en el cromosoma... en los cromosomas en el núcleo de la célula

DFMD: ¿Qué quieres decir con que el gen se localiza en Xq28? ¿Qué es Xq28?

E6: Xq28 es el cromosoma.... No el cromosoma es X y q28 la ubicación

DFMD: ¿Por qué dices que el gen defectuoso es el ALD-X? ¿Qué es ALD-X?

E6: ALD-X es el nombre de la enfermedad, el gen defectuoso es el que está en Xq28

DFMD: ¿Quién codifica la proteína de transporte peroxisomal (ALDP)?

E6: El gen que está en la posición Xq28 y está afectado

Durante la entrevista E4 y E5 reconocieron que los genes se almacenan en los cromosomas y que Xq28 es la posición del gen afectado en la ALD-X. También identifican a la proteína de transporte peroxisomal como la responsable de la acumulación de los ácidos grasos. En el caso de E7 y E6 hay dificultad para reconocer a Xq28 como una posición dentro del cromosoma X.

**Nivel celular:** Aunque tres de los estudiantes (E4, E5 y E6) reconocen al peroxisoma como la estructura celular afectada, en lugar de relacionar dicha afectación con la proteína de transporte peroxisomal, plantean que la afección se debe a fallas en la formación del peroxisoma. Esto resulta inadecuado puesto que es la proteína ALDP la responsable del no import de los AGCML. En el caso del E7 no reconoce al peroxisoma como la estructura celular afectada.

E4: “Los peroxisomas cuya función parece relacionada con import de los AGCML...Los peroxisomal que la organela fracasa en la formación normal y existen múltiples fallas en la fisiología.”

E5: “en sus células tiene afectada su estructura en las células es los peroxisomas porque en sus células esta falla es la fisiología de los peroxisomas en la formación de las células hay fallas en sus buenas formaciones de células las cuales afectan el organismo de Saúl”

E6: “existen dos grupos de enfermedades que existen interacción de la biogénesis peroxisomal la organela fracasada en la formación normal y existen múltiples fallas fisiología peroxisomal el segundo grupo el defecto se debe a una enzima peroxisomal.”

Al emplear esta información en sus hipótesis se evidencia que los estudiantes no reconocen la naturaleza de la enfermedad, pues no identifican a la proteína codificada por el gen mutado como la responsable de las fallas en el peroxisoma.

Mediante la entrevista se obtuvo la siguiente información:

DFMD: ¿Por qué dices que las células están afectadas o hay mala formación de las células madres? ¿Qué relación tiene esto con la ALD-X?

E4: Lo que esta afectado en la celula es el peroxisoma

DFMD: ¿Qué relación tiene la falta de oxígeno con la ALD-X?

E4: No se relaciona con la enfermedad

DFMD: ¿Cómo se relaciona la fisiología peroxisomal con la ALD-X?

E4: No se relaciona con la enfermedad

DFMD: ¿Por qué se acumulan los ácidos grasos AGCML y qué relación tiene esto con la ALD-X?

E4: Los acidos grasos no pueden entrar al peroxisoma

DFMD: ¿Cuáles es la estructura y el proceso celular afectados por la ALD-X?

E5: La estructura es el peroxisoma y el proceso el transporte de AGCML

DFMD: ¿Qué es el import de los AGCML y qué relación tiene con la ALD-X?

E5: Los acidos grasos se acumulan en el cerebro y lo afecta

DFMD: ¿Qué quieres decir con que la organela fracasa en la formación normal y existen múltiples fallas en la fisiología? ¿Cómo se relaciona esto con la ALD-X?

E5: Esta información no tiene que ver con la enfermedad

DFMD: ¿Por qué se produce la acumulación de ácidos grasos y qué relación tiene esta acumulación con la ALD-X?

E7: Porque como el gen está afectado y produce una proteína afectada

DFMD: ¿Qué es la biogénesis peroxisomal y como se relaciona con la ALD-X?

E7: Esta información no es de la enfermedad

DFMD: ¿Cuáles son la estructura y proceso celular afectados por la ALD-X?

E6: La que afecta es la mielina que esta dentro del cromosoma... no la mielina esta en las neuronas

DFMD: ¿Qué es la biogénesis peroxisomal y como se relaciona con la ALD-X?

E6: La biogenensis viene de los padres... La ALD-X esta relacionada con la proteína que esta afectada, no con la biogenesis

DFMD: ¿De qué forma se relacionan las fallas en la fisiología peroxisomal con la ALD-X?

E6: La fisiología peroxisomal no tiene que ver con la ALD-X por que depende es de la proteina

E4, E5 y E7 reconocieron durante la entrevista que la estructura celular afectada es el peroxisoma y la proteína de transporte peroxisomal, dejando de lado la idea de que la enfermedad está relacionada con las fallas en el afisiologia. En el caso del E6 no logra reconocer que la biogénesis y la fisiología peroxisomal no tienen relación con la ALD-X, e incluso menciona que la mielina se encuentra dentro del cromosoma para después corregirse así mismo.

**Nivel orgánico:** los estudiantes E5, E7 y E6, mencionan en sus hipótesis que la enfermedad causa alteraciones del sistema nervioso, generando pérdida neuronal y desmielinización, sin embargo, no establecen relaciones entre dichas alteraciones y la acumulación de AGCML. En el caso del E4, aunque no menciona como la enfermedad altera el sistema nervioso, si la identifica como una consecuencia de la acumulación de ácidos grasos.

E4: “Esa es una enfermedad de origen genético que está alterando su sistema nervioso central debido a la acumulación de ácidos grasos llamada Adrenoleucodistrofia.”

E5: “la enfermedad esta hace que Saúl tenga la perdida de la vista, la pérdida del habla la perdida neuronal y hace afectar mucho su sistema nervioso por la enfermedad y hace que Saúl pierda la memoria

E7: “su hijo viene de origen genético el nombre de esa enfermedad es ALD: Adrenoleucodistrofia. La Adrenoleucodistrofia afecta su sistema nervioso, las Leucodistrofias son enfermedades desmielizantes en las que afecta la síntesis o mantenimiento de la mielina por un defecto determinado en los genes”

E6: “ataca el sistema nervioso esto tiende a suceder por los genes que hereda de sus parientes”

DFMD: ¿Cómo afecta esta enfermedad el sistema nervioso?

E4: Los acidos grasos se acumulan en las neuronas y destruyen la vaina de mielina...La madre le transfiere el cromosoma X que tiene un gen ubicado en Xq28, que codifica una proteína que funciona mal y los acidos grasos no pueden entrar al peroxisoma y se acumulan en las neuronas

DFMD: ¿Cómo afecta la ALD-X al cerebro y la sustancia blanca?

E5: Los acidos grasos se acumulan en las neuronas destruyendo la mielina

DFMD: ¿Por qué se acumulan los ácidos grasos y que consecuencia tiene su acumulación?

E5: Los ácidos grasos al destruir la mielina no permiten que las neuronas se comuniquen entre ellas...

DFMD: ¿Qué es la desmielinización y qué relación tienen con la ALD-X?

E7: La mielina es una capa en las neuronas, al perderse la capa las neuronas no se pueden comunicar

DFMD: ¿Por qué la ALD-X afecta las neuronas?

E7: Porque se acumulan los AGCML... La enfermedad se llama ALD-X eso hace que el muchacho sea intenso pierda la visión, porque un gen afectado produce una proteína que no funciona bien

DFMD: ¿Qué es la mielina y qué relación tiene con la ALD-X?

E6: La mielina es la encargada de mandar información al cerebro.. la mielina protege la neurona en la enfermedad se destruye la mielina

DFMD: ¿Por qué dices que las neuronas se mueren o causan defecto por la enfermedad? ¿Cómo afecta la ALD-X a las neuronas?

E6: Las neuronas están defectadas, defectuosas.. no se mueren pero no se pueden comunicar, la persona sufre del sistema nervioso central porque se acaba la mielina por la acumulación de los ácidos grasos, que no pueden entrar al peroxisoma porque hay una proteína dañada

Los cuatro estudiantes reconocieron en la entrevista que la acumulación de ácidos grasos en las neuronas afecta la capa de mielina, impidiendo así que las neuronas se comuniquen, lo que hace que Saúl pierda progresivamente sus sentidos. El E6 aclara que las neuronas no se mueren, sino que no se pueden comunicar entre ellas.

Grupo 3: a continuación, se detalla el análisis del trabajo de cada estudiante de acuerdo a los niveles de organización biológica:

**Nivel molecular:** En el caso de E10 no hay claridad, en si se trata del cromosoma X o el cromosoma Xq28. Los estudiantes E9, E11, E1 identificaron al cromosoma como el lugar donde se almacenan los genes, así como también identificaron a Xq28 como la

localización del gen afectado, y la función de la proteína que dicho gen codifica, en sus hipótesis se encontró la siguiente información:

E9: “Ahí un gen responsable localizado Xq28 y una proteína de transporte peroxisomal (ALDP)... También su enfermedad conlleva al cromosoma X que obtiene de la mujer y por lo tanto su riesgo es mayor al contraer esta enfermedad genética”

E10: “esta enfermedad esta fijada en el cromosoma Xq28 la función del gen codifica una proteína de transporte peroximal... Esta enfermedad está ligada al cromosoma X cuya función parece relacionada con el import de los AGCML dentro de los peroxisomas”

E11: “al tener ALD la cual es una enfermedad genética ligadas al cromosoma X de su madre pues esto le origina múltiples cosas en su cuerpo tanto a nivel molecular que tiene que ver con el gen afectado, su ubicación es Xq28 esto lleva a que se le acumule los ácidos grasos y su proteína se carga de transportar el AGCML”

E1: “al nivel molecular, afecta al cromosoma X (ALD-X), y se localiza en Xq28, la cual codifica una proteína de transporte Peroxisomal (ALDP) cuya función está relacionada con el “import” de los AGCML”

E9, E11 y E1, emplearon información específica para la ALD-X, tanto para la ubicación como la función del gen mutado, identificando a Xq28 como la ubicación del gen que codifica la proteína de transporte peroxisomal (ALDP). En el caso del E10 menciona al cromosoma Xq28, dato que resulta inadecuado. Con el fin de aclarar las respuestas escritas de los estudiantes se realizó una entrevista.

DFMD: ¿Dónde y cómo se almacenan los genes?

E9: “Los genes se almacenan en el cromosoma, en los cromosomas, los hombres tienen cromosomas XY y las mujeres XX”

DFMD: ¿Qué quieres decir con que el gen se localiza en Xq28? ¿Qué es Xq28?

E9: “El X es el cromosoma de la mujer, q28 es la ubicación dentro del cromosoma X”

DFMD: ¿Quién codifica la proteína encargada del transporte de los AGCML?

E9: “La biogénesis codifica la proteína... quien codifica la proteína es el gen que esta en Xq28”

DFMD: ¿Qué relación tiene la proteína de transporte peroxisomal (ALDP) con la ALD-X?

E9: “La falta de mielina en el transporte peroxisomal en el transporte peroxisomal hace que se acumulen los acidos grasos...”

DFMD: ¿Qué relación tiene la enfermedad con el cromosoma X de la mujer?

E9: Por eso es la enfermedad, el cromosoma X es el causante de la enfermedad

Aunque la hipótesis fue planteada de forma adecuada, las respuestas durante la entrevista permitieron reconocer que E9 estableció una relación inadecuada, entre la mielina y el transporte peroxisomal, puesto que plantea que la mielina está implicada en el transporte peroxisomal.

Durante la entrevista E10 reconoció que no se trata del cromosoma Xq28, sino que Xq28 es una ubicación dentro del cromosoma X, siendo los cromosomas la estructura donde se almacenan los genes, además de identificar al núcleo como la estructura celular donde se almacenan los cromosomas.

DFMD: ¿Dónde y cómo se almacenan los genes?

E10: “Se almacenan en el cromosoma en el núcleo... en los cromosomas... en este caso la enfermedad está en Xq28... Xq28 es la posición del gen dentro del cromosoma X”

DFMD: ¿Qué quieres decir con que esta enfermedad está ligada al cromosoma Xq28?

¿Qué es Xq28?

E10: La enfermedad esta en el cromosoma X en el marcador Xq28

En el caso del E11 durante la entrevista reconoció que el cromosoma X contiene un gen afectado en la posición Xq28 y que cuando indico en la selección de datos que le gen afectado es el cromosoma X, cometió un error.

DFMD: ¿Dónde y cómo se almacenan los genes?

E11: “Los genes se almacenan en el cromosoma, por medio de segmentos de ADN... Los cromosomas son la estructura donde se almacenan los genes y están en el núcleo de la célula”

DFMD: ¿Qué quieres decir con que el gen es el cromosoma X?

E11: “lo que quise decir es que en el cromosoma X está el gen afectado”

DFMD: ¿Qué es Xq28?

E11: “Xq28 es el lugar donde está el gen afectado”

DFMD: ¿Qué son los cromosomas y donde se encuentran?

E11: Los cromosomas son la estructura donde se almacenan los genes y están en el núcleo de la célula

DFMD: ¿Quién codifica la proteína encargada del transporte de los AGCML?

E11: “El que la codifica es el mismo gen afectado”

E1 parece no tener claro la distribución de los cromosomas sexuales durante la fecundación, dado que menciona que el padre es quien pasa la enfermedad, aunque el mismo se corrige, diciendo que es la madre quien transfiere el cromosoma afectado.

DFMD: ¿Dónde y cómo se almacenan los genes?

E1: “Los genes se almacenan en los cromosomas, dentro del núcleo de las células”

DFMD: ¿Qué quieres decir con que el gen se localiza en Xq28? ¿Qué es Xq28?

E1: “Es un marcador genético que indica la posición del gen”

DFMD: ¿Por qué la enfermedad se encuentra en el cromosoma X?

E1: “Porque se supone que es una enfermedad genética, que le transfiere el padre... no es la mamá la que le pasa la enfermedad”

DFMD: ¿Qué quieres decir con “se encarga de codificar una proteína”?

E1: “Se encarga como de adaptarla... el gen tiene la información para formar la proteína”

E10 y E11 reconocieron durante la entrevista que Xq28 no es un cromosoma sino una posición dentro del cromosoma X. De igual forma establecieron que el gen afectado es quien codifica la proteína de transporte peroxisomal, encargada de transportar los

AGCML. En el caso de E9 se le aclaró que la mielina se encuentra en las neuronas y se ve afectada por la acumulación de AGCML.

**Nivel celular.** E9 y E1 emplearon en sus hipótesis información que es específica para la ADL-X, identificando a la proteína de transporte peroxisomal como la responsable del import de los AGCML dentro de los peroxisomas. En cuanto a E10 y E11 en sus hipótesis se encontró información que no está relacionada con la ALD-X, como lo es la información referente a la alteración en la biogénesis peroxisomal, o, a fallas en la fisiología peroxisomal y aunque mencionan a la proteína de transporte, no establecen ninguna relación con su influencia en la enfermedad.

E9: “una proteína de transporte peroxisomal (ALDP) cuya función parece relacionada con el “import” de los (AGCML) dentro de los peroxisomas las cuales son organelos de una sola membrana”

E10: “la función del gen codifica una proteína de transporte peroximal, existen dos tipos de estas enfermedades peroxisomales, el primero existe alteración de la biogénesis peroximal la organela fracasa en la formación normal existen múltiples fallas en la fisiología peroxisoma el defecto se debe a una enzima peroxisomal aislada”

E11: “esto lleva a que se le acumule los ácidos grasos y su proteína se carga de transportar el AGCML... ocasiona la acumulación de sus ácidos grasos, al igual que afecta o altera su biogénesis peroxisomal y como su etapa es de adolescente origina que su peroximal aislada, el enzima presenta una lesiones desmielizantes agudas”

E1: “y a nivel celular sus estructuras son los peroxisomas y el proceso que afecta esta enfermedad es debido a una anomalía en la ALD-x, que es la acumulación de AGCML, y que codifica una proteína de transporte peroxisoma”

Aunque en sus hipótesis, los estudiantes incluyen información relacionada con la ALD-X, dado que incluyeron también información que no corresponde a la enfermedad, fue

necesario aclarar la información recolectada por los estudiantes, y sus hipótesis mediante una entrevista.

En el caso de E9, se preguntó por la biogénesis y las múltiples fallas en la fisiología, dado que seleccionó esta información como perteneciente a la ALD-X, aunque no la incluyera en su hipótesis. El estudiante reconoció que la enfermedad no está relacionada con fallas en la fisiología peroxisomal, y tampoco con formación del peroxisoma.

DFMD: ¿Qué es la biogénesis y qué relación tiene con la ALD-X?

E9: Es la formación fundamental del ser humano para hacer otro ser vivo...

DFMD: ¿Qué quieres decir con que la organela fracasa en la formación normal y existen múltiples fallas en la fisiología peroxisomal? ¿Cómo se relaciona esto con la ALD-X?

E9; esta información no corresponde a la enfermedad de Saul

DFMD: ¿Qué es el peroxisoma y como se ve afectado por la ALD-X?

E9: El peroxisoma es una organela, una parte de la célula

E10, durante la entrevista reconoció, que la proteína de transporte peroxisomal juega un papel primordial para lograr entender la ALD-X a nivel celular, pues, debido a que no puede cumplir su función (import de AGCML al peroxisoma), los AGCML se acumulan. En cuanto a la biogénesis manifestó que no está relacionada con la enfermedad, pues es la función de la proteína la que está afectada.

DFMD: ¿Qué es el peroxisoma?

E10: "El peroxisoma es un organelo citoplasmático"

DFMD: ¿Cuál es la función de la proteína de transporte peroxisomal y como se relaciona con la ALD-X?

E10: "Es llevar... los ácidos grasos dentro del peroxisoma"

DFMD: ¿Qué es la biogénesis peroxisomal y cómo se relaciona con la ALD-X"?

E10: “esta informacion no esta relacionada con la enfermedad porque la enfermedad se da por la proteína de transporte que esta dañada”

DFMD: ¿Quién realiza el import de los AGCML y qué relación tiene con la ALD-X?

E10:” La proteína de transporte peroxisomal”

DFMD: ¿Por qué los peroxisomas no degradan los AGCML?

E10: “Por que los acidos grasos no pueden entrar al peroxisoma”

En el caso de E11, se encontró, que reconoce que la acumulación de AGCML se da, debido a que el peroxisoma no puede degradar dichos ácidos grasos. Cuando se le preguntó por la biogénesis y su relación con la ALD-X, indico, que es el proceso natural de desarrollo, pero, esta información no corresponde a la ALD-X, evidenciándose así una explicación adecuada de la enfermedad a nivel celular.

DFMD: ¿Por qué se acumulan los ácidos grasos?

E11: “Porque en el peroxisoma no se pueden degradar, el peroxisoma es afectado por qué no lo puede degradar a tiempo”

DFMD: ¿Qué tipo de células tienen los humanos? ¿Que caracteriza a estas células?

E11: “Los seres humanos tenemos células eucariotas que son las que tienen núcleo”

DFMD: ¿Qué es la biogénesis y qué relación tiene con la ALD-X?

E11:” La biogénesis es el proceso natural de desarrollo sin embargo esta enfermedad se relaciona con la proteína”

DFMD: ¿Qué es el peroxisoma y como se ve afectado por la ALD-X?

E11: “Es un organelo que se encarga de degradar los acidos grasos de cadena muy larga”

DFMD: ¿Cuál es el proceso celular afectado por la ALD-X?

E11: “El transporte de los AGCML”

Las preguntas en la entrevista de E1, se centraron en aclarar si el estudiante reconocía la estructura y proceso celular afectado. En este sentido, el estudiante indicó que los AGCML se acumulan debido a una afección en el peroxisoma, el cual, es una estructura celular. La información obtenida, permite deducir que el estudiante reconoce adecuadamente la ALD-X a nivel celular.

DFMD: ¿Qué relación tiene el import de los AGCML con la enfermedad de Saúl?

E1: “Al no poder entrar al peroxisoma se acumulan”

DFMD: ¿Por qué se produce la acumulación de los AGCML?

E1: “Debido como a una afectación, del peroxisoma”

DFMD: ¿Qué es el peroxisoma y como se ve afectado por la ALD-X?

E1: Una estructura de la celula

E9, E10 y E11, reconocieron durante la entrevista que la biogénesis peroxisomal no se relaciona con la ALD-X, sino, que la enfermedad está relacionada con la proteína de transporte peroxisomal que codifica el gen afectado, localizado en Xq28. Las preguntas a E1, revelaron, que tiene clara la naturaleza de la enfermedad.

**Nivel organísmico:** E9, E11, y E1, reconocieron que la acumulación de ácidos grasos está relacionada con alteraciones del sistema nervioso central. En el caso de E10, aunque menciona los AGCML, no menciona, ni relaciona el sistema nervioso central.

E9: “El joven Saúl ha tenido cambios en su comportamiento y en su salud debido a que su enfermedad es de origen genético, y la alteración de su sistema nervioso central debido a la acumulación de ácidos grasos llamada ALD”.

E10: “Por esto su hijo se empieza a portar mal a caerse cada rato y a ver menos de lo normal...Esta enfermedad está ligada al cromosoma X cuya función parece relacionada con el import de los AGCML dentro de los peroxisomas o en el transporte de la AGCML coA sintetasa.”

E11: “en si esta enfermedad está situada en sus glándulas suprarrenales y mielina en su sistema nervioso central que se ve afectado y ocasiona la acumulación de sus ácidos grasos..esta es la razón por la que Saúl tenga esos síntomas pues su sistema nervioso es el máximo afectado pues al acumular los ácidos grasos no se puede tener un buen mantenimiento de la mielina”.

E1: "Al nivel del organismo existen alteraciones por defectos genéticos que producen disfunción de las glándulas suprarrenales y la mielina del sistema nervioso central, el cual conlleva una acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML) en los distintos niveles del sistema nervioso central con desmielinización de las glándulas suprarrenales con atrofia y suero por una alteración a nivel Peroxisómico de su respectiva degradación"

En las respuestas de E10, E11 y E1, no queda claro, cuál es la causa de la acumulación de los AGCML. Con el fin de aclarar las respuestas de los cuatro estudiantes se realizó una entrevista.

E9, no relaciono adecuadamente la información, pues, no identifica la afección en la mielina como una consecuencia de la enfermedad, sino, como la causa de que el peroxisoma se vea afectado, los ácidos grasos se relacionan con la proteína, pero no se explica esta relación.

DFMD: ¿Por qué se acumulan los ácidos grasos AGCML y que consecuencia tiene su acumulación?

E9: Por la falta de mielina, el peroxisoma se ve afectado y hace que los AGCML se acumulen

DFMD: ¿Cómo se ve afectado el sistema nervioso central en la ALD-X?

E9: Afecta el sistema nervioso, por lo mismo de la mielina, los ácidos grasos se acumulan por la falta de proteína... la proteína está dañada no es que falte...

En el caso de E10, indica que al no degradarse los AGCML se acumulan en el SNC, lo que resulta adecuado. No obstante, relaciona las fallas en la fisiología (información que no corresponde a la ALD-X) con la proteína, para finalmente identificar la acumulación de los AGCML como la causa de la enfermedad. En sus respuestas a E10, se le dificulta relacionar la proteína de transporte peroxisomal y la acumulación de ácidos grasos.

DFMD: ¿Qué consecuencia tiene la no degradación de AGCML?

E10: Que se acumulen en el sistema nervioso central

DFMD: ¿Cómo se relacionan las fallas en la fisiología con la ALD-X?

E10: La enfermedad esta en los genes, hay un gen dañado que produce una proteína que no funciona...La enfermedad es causada por que se daña la mielina por la acumulación de los acidos grasos que no pueden entrar al peroxisoma

E11 y E1, reconocieron, que la mielina se ve afectada debido a la acumulación de ácidos grasos, causada por un defecto genético.

DFMD: ¿Por qué se produce la desmielinización?

E11: “Porque se dañan los nervios de la capa de la mielina... la capa de mielina se daña por la acumulación de acidos grasos... La enfermedad no permite que se comuniquen las neuronas, el mas afetado es el sistema nervioso central. Debido a un gen afectado en el cromosoma X que provienen de su madre”

DFMD: ¿Por qué se produce la disfunción de la mielina y qué relación tiene con la ALD-X?

E1: “La mielina no funciona porque esta afectada y el cerebro funciona mal...Debido a la genética, un gen afectado que produce una falla en el sistema nervioso central, debido a una proteína que esta dañada.

Los estudiantes reconocieron mediante la entrevista que la mielina se ve afectada por la acumulación de AGCML y que dicha acumulación se da por defectos en la proteína de transporte peroxisomal.

6.5.3.2 Análisis concepciones de gen actividad 2: a pesar de que, durante la entrevista, quedo aparentemente claro para los estudiantes que, en el nivel celular, la afección causada por la ALD-X, está relacionada con la proteína de transporte peroxisomal, encargada del import de los AGCML y no, de la biogénesis peroxisomal, en la hipótesis

2 de E2 y E4, se hace referencia a la biogénesis. En cuanto a E3, E7, E8, E10, E6, en sus hipótesis 2, excluyen el nivel celular, lo que revela que en lugar de revisar nuevamente la situación presentada y tener en cuenta lo aclarado en la entrevista, los estudiantes optaron por excluir el nivel celular de su hipótesis. Esto puede deberse a una tendencia a la simplificación, además de no reconocer la relación entre los genes, las estructuras y funciones celulares. En el caso de E5 y E12, en el nivel celular se menciona al peroxisoma, pero no se incluye información de la proteína de transporte peroxisomal, que resulta clave para explicar la enfermedad. Por lo que las hipótesis 2 de E2, E3, E4, E7, E8, E10, E12 y E6, no presentan suficiencia, coherencia, ni correlación. E5, por su parte presenta la información de los niveles de organización de relacionándola forma progresiva, desde el nivel molecular, al orgánico, por lo que su hipótesis 2 presenta correlación, sin embargo, al no incluir información de la proteína de transporte peroxisomal se deja de lado información clave, por lo que la hipótesis 2 de E5, no presenta coherencia, ni suficiencia. Tan solo, E9, E11 y E1, identificaron información específica para la ALD-X en los tres niveles de organización, lo que indica que el nivel celular sigue representando un obstáculo para la mayoría de los estudiantes.

En las hipótesis grupales no se mencionó la biogénesis o las fallas en la fisiología para explicar el nivel celular, lo que representa un avance importante pues esta información no corresponde a la ALD-X. no obstante, en las hipótesis de dos grupos de estudiantes, (E4, E8, E10 y E5, E7, E6) aunque se menciona la proteína de transporte no se identifica como la estructura celular afectada. En el caso de la hipótesis grupal de E4, E8 y E10, se hace referencia a que los ácidos grasos se acumulan porque la proteína no puede entrar al peroxisoma, lo que resulta inadecuado, pues deben ser los ácidos grasos quien ingresen al peroxisoma. En el caso de la hipótesis de E5, E7 y E6, se menciona la función de la proteína, pero no se identifica como la estructura afectada, en cambio se señala que el peroxisoma está dañado “es una proteína hace como función transportar los ácidos grasos de cadena muy larga que va al peroxisoma y al peroxisoma estar dañado se acumula”, por lo que ninguna de estas dos hipótesis presenta suficiencia, ni coherencia.

En los grupos E9, E11, E12 y E2, E3, E1, se planteó de forma adecuada, los tres niveles de la enfermedad, en el nivel celular se identificó a la proteína defectuosa como la responsable del transporte “import” de los ácidos grasos dentro del peroxisoma. Por lo que las dos hipótesis presentan coherencia, sin embargo, dado que en el nivel molecular ninguno de los dos grupos menciona a Xq28, en su hipótesis no existe suficiencia. En la hipótesis grupal de E9, E11 y E12, se establecen relaciones entre gen afectado, proteína de transporte, acumulación de AGCML y desmielinización por lo que es la única que presenta correlación, entre las cuatro hipótesis. Debido probablemente a la simplificación de las hipótesis y la consecuente exclusión de información los estudiantes de ningún grupo lograron plantear los conceptos básicos de genética con claridad. En relación a los modelos históricos de función génica, las hipótesis grupales de E9, E11, E12 y E2, E3, E1, se ubican dentro del modelo bioquímico clásico, pues se identifica la función de los genes, (codificar proteínas). En las hipótesis de E4, E8, E10 y E5, E7, E6, solo se hace referencia a la herencia de la enfermedad, por lo que se ubican dentro del modelo clásico.

6.5.3.3 Análisis concepciones de gen actividad 3: las hipótesis planteadas por los grupos (E3, E5, E6), (E4, E8, E10) y (E9, E11, E12), presentan información específica para la ALD-X en los tres niveles de organización, molecular, celular y orgánico, existiendo coherencia. Sin embargo, en la hipótesis planteada por E4, E8 y E10, no se menciona el sistema nervioso, cuando se hace referencia a la mielina, por lo que su hipótesis no tiene suficiencia. En el caso de la hipótesis planteada por E2, E7 y E1, en el nivel celular, se hace referencia a las enzimas como responsables de la acumulación de AGCML, dejando de lado a la proteína de transporte peroxisomal, por lo que su hipótesis carece de suficiencia y coherencia. E2, E7 y E1, no mencionan en su hipótesis que en la ALD-X hay un gen afectado, por lo que no existe claridad. Los grupos (E3, E5, E6), (E4, E8, E10) y (E9, E11, E12), reconocen a Xq28, como la ubicación del gen afectado y a al cromosoma X como portador de la enfermedad, por lo que en sus hipótesis existe claridad. En las hipótesis de los cuatro grupos la información de los diferentes niveles de organización (molecular, celular y orgánico) es presentada de forma progresiva, por lo que en todas las hipótesis existe correlación.

En cuanto a los modelos históricos de función génica, las hipótesis de los cuatro grupos de estudiantes se ubican dentro del modelo bioquímico clásico,

**6.5.3.4** Análisis procesos básicos de argumentación actividad 1: en esta fase se establecieron las siguientes categorías para determinar el nivel competencial de los estudiantes, identificación de pruebas, selección de pruebas, uso de pruebas, y planteamiento de hipótesis. A continuación, se presenta el análisis por grupos de cuatro estudiantes grupo 1 (E2, E3, E8 y E12), grupo 2 (E4, E5, E6 y E7), grupo 3 (E1, E9, E10 y E11).

Grupo 1 **Identificación de pruebas:** los 4 estudiantes dejaron de lado información relevante perteneciente al cromosoma X, pues se refirieron directamente al gen Xq28, o a Xq28, además de no reconocer la naturaleza hereditaria de la enfermedad:

E8 “se localiza en el gen X”

E3 “es localizada en Xq28 es una proteína que transporta peroxisomal”

E12 “que el gen afectado es el Xq28”

E2 “se localiza en Xq28”

Sin embargo, durante la entrevista los estudiantes reconocieron que los genes se almacenan en los cromosomas y que esta enfermedad está ligada al cromosoma X.

E8 No hay un gen X, es el cromosoma X

E3 Los genes son información genética en segmentos de ADN y tienen la información de cómo funcionan las células del organismo se encuentran en los cromosomas en el núcleo de la célula

E12 “: Xq28 es la ubicación del gen. X es un cromosoma y Q28 es la ubicación dentro de ese cromosoma”

E2 “el gen de la enfermedad se localiza en el cromosoma X”

En cuanto al peroxisoma se identificó información que no pertenece a la enfermedad, dejando de lado los datos relacionados con la proteína de transporte peroxisomal. Los estudiantes en lugar de identificar información específica de la ALD-X, identificaron información relacionada con las enfermedades peroxisomales. Todo esto revela que los estudiantes tienden a simplificar la información lo que impide reconocer al cromosoma X como la estructura donde se encuentra el gen que codifica la proteína de transporte peroxisomal.

**Selección de pruebas:** los 4 estudiantes seleccionaron información que no pertenece a la ALD-X, en cambio eligieron información de las enfermedades peroxisomales:

Existen dos grupos de enfermedades peroxisomales (Tabla 1). En el primer, existe alteración de la biogénesis peroxisomal, la organela fracasa en la formación normal y existen múltiples fallas en la fisiología peroxisomal. El segundo grupo, el defecto se debe a una enzima peroxisomal aislada.

La información que resulta clave para comprender la enfermedad y los estudiantes dejaron de lado se encuentra en:

La Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (X-ALD) es una enfermedad de base genética que conlleva una acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML) a distintos niveles del sistema nervioso central, con desmielinización, glándulas suprarrenales, con atrofia y suero por una alteración a nivel peroxisómico de su degradación. El gen responsable se localiza en Xq28 y codifica una proteína de transporte peroxisomal (ALDP) cuya función parece relacionada con el “import” de los AGCML dentro de los peroxisomas o en el transporte de la AGCML CoA sintetasa.

Es probable que los estudiantes no seleccionaran la información adecuada debido a que no realizaron una lectura detallada de la situación presentada o no utilizaron una estrategia que les permitiera identificar la información relacionada con la enfermedad.

**Uso de pruebas:** Aunque se evidencia el uso de datos para plantear hipótesis, dado que algunos no están relacionados con la enfermedad no es adecuado considerarlos como pruebas:

E3 “alteración de la biogénesis peroxisomal, la organela se fracasa en una información normal lo cual hay múltiples de fallas en la fisiología peroxisoma”

E2 “también hay alteraciones fisiológicas causadas. La organela fracasa en la formación normal y existen múltiples fallas en la fisiología peroxisomal”

En el nivel orgánico los estudiantes emplearon datos relacionados con la ALD-X que se pueden considerar como pruebas:

E12 “esta enfermedad es de base genética que conlleva a una acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML)”

E2 “conlleva una acumulación de Ácidos Grasos de Cadena Muy Larga (AGCML) a distintos niveles del sistema nervioso”

No obstante, los estudiantes emplearon datos relacionados con la enfermedad e información que no pertenece a la ALD-X de manera indistinta, puesto que en el nivel molecular identifican la implicación de un gen del cromosoma X, pero en el nivel celular no se relaciona a la proteína de transporte peroxisomal, con la acumulación de los AGCML, aunque estos, si se mencionan en el nivel orgánico.

El hecho de que los estudiantes usaran datos que no pertenecen a la enfermedad y datos que si se relacionan con la ALD-X puede deberse a la falta de una estrategia que permitiera identificar la información adecuada, para construir un modelo de la enfermedad, así como al no reconocimiento de su naturaleza, pues no se identifica a la proteína codificada por el gen mutado.

**Plantear sus propias hipótesis:** en las hipótesis de E3, E8 y E2, se evidencia que no hay una construcción propia y que en cambio se presentan los datos de forma aislada, sin establecer relaciones entre los diferentes niveles de organización (molecular, celular y orgánico). Como se evidencia en la hipótesis presentada a continuación:

E8: “Que la enfermedad se localiza en el gen X y afecta y altera la biogénesis y distintos niveles de sistemas nervioso central en el cuerpo y desminución de glándulas suprarrenales”.

“El gen Xq28 codifica una proteína de transporte perisomal de la fisiología peroxisomal y las que se alteran y un mantenimiento de la mielina por un defecto determinado y para función parece relacionado con el import (ALDP)”

En su hipótesis el estudiante incluye información de la biogénesis peroxisomal (no específica para la ALD-X), relacionándola con la alteración del sistema nervioso central, sin dar a conocer la naturaleza de dicha relación. Luego habla de la proteína de transporte peroxisomal y sin hablar de su función, pasa al nivel orgánico mencionando la alteración en el mantenimiento de la mielina, para finalmente enunciar la función de la proteína.

Las hipótesis de este tipo no permiten evidenciar un proceso de razonamiento por parte del alumno, pues este presenta datos que no pertenecen a la enfermedad y por lo tanto no llegan a ser pruebas, por esta razón se dice que no son hipótesis propias.

En el caso de E12 se observa que intenta elaborar una hipótesis propia, sin embargo, la falta de datos impide que se explique de forma adecuada la enfermedad.

E12: “Que esta enfermedad es causada por un problema hereditario, que tiene los genes de la madre y que el gen afectado es el Xq28 que este, gen afectado puede causar daños en el sistema nervioso, en los tejidos, los líquidos corporales y esto causa que Saúl tenga dichos comportamientos en su cuerpo, esta enfermedad es de base genética que conlleva a una acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga

(AGCML), a esto también se la puede concluir que a Saúl tiene más probabilidad por que este tiene genes (X) y (Y) esto facilita que Saúl pueda heredar la enfermedad de la madre con más facilidad”

Se toma esta hipótesis como propia del estudiante, aunque inadecuada, dado que se evidencia un proceso de razonamiento en su elaboración, al intentar relacionar las causas con las consecuencias de la enfermedad. No obstante, el hecho de excluir la información relacionada con la proteína de transporte peroxisomal, impide la elaboración de una hipótesis adecuada.

Grupo 2 **Identificación de pruebas:** los cuatro estudiantes identificaron información específica para la ALD-X en cuanto al nivel molecular, sin embargo, mencionaron al cromosoma Xq28, información que es inadecuada.

E4: “el gen está ubicado en el cromosoma Xq28”

E5: “cromosoma Xq28”

E7: “el gen afectado se ha localizado en el cromosoma Xq28

E6: “gen se localiza en Xq28”

Durante la entrevista los estudiantes E4, E5 y E6, reconocieron que los genes se almacenan en los cromosomas y que esta enfermedad está ligada al cromosoma X. en el caso del E7 no se reconoce a Xq28 como la ubicación del gen, pues plantea que Xq28 es la enfermedad.

E4: “El cromosoma es el X y Xq28 es la ubicación del gen”

E5: “El gen esta en el cromosoma X, transferido por la madre”

E7: “Xq28 es la enfermedad”

E6: Xq28 es el cromosoma.... No el cromosoma es X y q28 la ubicacion

Para el nivel celular los E5, E7 y E6, seleccionaron información que no corresponde a la ALD-X, pues la enfermedad no se relaciona con fallas en la biogénesis o la fisiología peroxisomal. El E4 empleo información adecuada e inadecuada. Esto se puede deber a que los estudiantes no relacionan a la proteína de transporte peroxisomal con el gen afectado en la ALD-X.

E4: “Que la organela fracasa en la formación normal y existen multiples fallas en la fisiología”

E5: “la estructura afectada en las células es la peroxisoma porque en esta falla la fisiología peroxisomal en la formación de las células”

E7: “peroxisomica enfermedades peroxisomales en el primer existe alteración de la biogénesis peroxisomal”

E6: “existen dos grupos de enfermedades peroxisomales existen interaccion de la biogénesis peroxisomal”

Durante la entrevista los estudiantes reconocieron que la biogénesis y las fallas en la fisiología peroxisomal, no están relacionadas con la ALD-X, sino con la proteína de transporte peroxisomal encargada del import de los AGCML.

**Selección de pruebas:** los cuatro estudiantes (E4, E5, E7 y E6), seleccionaron información que no pertenece a la ALD-X, en cambio eligieron información de las enfermedades peroxisomales. La información seleccionada por los estudiantes se presentó en la situación, como se muestra a continuación:

Existen dos grupos de enfermedades peroxisomales (Tabla 1). En el primer, existe alteración de la biogénesis peroxisomal, la organela fracasa en la formación normal y existen múltiples fallas en la fisiología peroxisomal. El segundo grupo, el defecto se debe a una enzima peroxisomal aislada.

La información que resulta clave para comprender la enfermedad y los estudiantes dejaron de lado se encuentra en:

La Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (X-ALD) es una enfermedad de base genética que conlleva una acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML) a distintos niveles del sistema nervioso central, con desmielinización, glándulas suprarrenales, con atrofia y suero por una alteración a nivel peroxisomico de su degradación. El gen responsable se localiza en Xq28 y codifica una proteína de

transporte peroxisomal (ALDP) cuya función parece relacionada con el “import” de los AGCML dentro de los peroxisomas o en el transporte de la AGCML CoA sintetasa.

Es probable que los estudiantes no seleccionaran la información adecuada debido a que no realizaron una lectura juiciosa de la situación presentada o no utilizaron una estrategia que les permitiera identificar la información relacionada con la enfermedad.

**Uso de pruebas:** Aunque se evidencia el uso de datos para plantear hipótesis, dado que algunos no están relacionados con la enfermedad no es adecuado considerarlos como pruebas:

E4: Los peroxisomal que la organela fracasa en la formación normal y existen múltiples fallas en la fisiología

E5: “sus células tiene afectada su estructura en las células es la peroxisomas por que en sus células esta falla es la fisiología de los peroxisoma”

E6: “existen dos grupos de enfermedades que existen interacción de la biogénesis peroxisomal la organela fracasada en la formación normal y existen múltiples fallas fisiología peroxisomal el segundo grupo el defecto se debe a una enzima peroxisomal”

En el caso del estudiante 7 en su hipótesis se encuentra información específica para el nivel celular, sin embargo, no consiste en una prueba pues no se relaciona con el peroxisoma y la acumulación de AGCML.

E7: “El gen responsable de esta enfermedad se localiza en Xq28 y codifica una proteína de transporte peroxisomal”

El hecho de que los estudiantes usaran datos que no pertenecen a la enfermedad y datos que si se relacionan con la ALD-X puede deberse a la falta de una estrategia que permitiera identificar la información adecuada, para construir un modelo de la enfermedad, así como al no reconocimiento de su naturaleza, pues no se identifica a la proteína codificada por el gen mutado.

**Plantear sus propias hipótesis:** en las hipótesis de los estudiantes 4 y 14, se evidencia que no hay una construcción propia, en ellas se presentan los datos de forma aislada, sin establecer relaciones entre los diferentes niveles de organización (molecular, celular y organísmico). Como se evidencia en la hipótesis presentada a continuación:

E4: “La enfermedad que tiene Saúl es ALD eso le afecta a Saúl, y el gen que tiene afectado es el Xq28 y codifica una proteína de transporte peroximal ALDP”

“Los peroxisomas cuya función parece relacionada con import de los AGCML”

“Los peroxisomal que la organela fracasa en la formación normal y existen múltiples fallas en la fisiología”

“Esa es una enfermedad de origen genético que está alterando su sistema nervioso central debido a la acumulación de ácidos grasos llamada Adrenoleucodistrofia”

En la hipótesis el estudiante emplea información que no tiene que ver con la ALD-X (la organela fracasa en la formación normal) e información que si está relacionada con la enfermedad (import de AGCML), por lo que se puede afirmar que el estudiante no estableció relaciones entre los datos para plantear su hipótesis, sino que los presentó de forma aislada.

Las hipótesis de este tipo no permiten evidenciar un proceso de razonamiento por parte del alumno, pues este presenta datos que no pertenecen a la enfermedad y por lo tanto no llegan a ser pruebas, por esta razón se dice que no son hipótesis propias.

Por su parte los estudiantes 5 y 7, elaboraron hipótesis en las que se percibe una construcción propia, pues los datos no se presentan de forma aislada:

E5: “La enfermedad de Saúl le ha afectado muchos de sus órganos la causa de esta enfermedad de Saúl es que en su parte molecular los gen afectados son ALD ALDp que se encuentran en el cromosoma Xq28 este es el que produce la proteína que transporta el peroxisomal ALDp en sus células tiene afectada su estructura en las células es la peroxisomas por que en sus células esta falla es la fisiología de los peroxisoma en la formación de las células hay fallas en sus buenas formaciones de células las cuales afectan el organismo de Saúl en sus alteraciones por la enfermedad esta hace que Saúl tenga la perdida de la vista, la pérdida del habla la perdida neuronal y hace afectar mucho su sistema nervioso por la enfermedad y hace que Saúl pierda la memoria por lo que la enfermedad viene molecular mente lo es herencial y será muy difícil su tratamiento y por lo que viene molecular muy difícil de tratar por que viene muy adentro de sus células”

Esta hipótesis se toma como propia del estudiante porque el estudiante presenta la información estableciendo relaciones entre los niveles de organización biología, sin embargo, el utilizar información que no corresponde a la ALD-X, hace que sea una hipótesis inadecuada.

**Grupo 3 Identificación de pruebas:** Los cuatro estudiantes (E9, E10, E11, E1), identificaron información específica para la ALD-X en el nivel molecular, pues reconocieron al cromosoma como el lugar donde se almacenan los genes, e identificaron a Xq28 como la localización del gen afectado, y la función de la proteína que dicho gen codifica. No obstante, en los datos del E9 se habla del cromosoma Xq28; en el caso del E11 menciona que el gen afectado es el cromosoma X, como si el cromosoma X tuviese un solo gen, información que resulta inadecuada.

E9: “El gen defectuoso es localizado cromosoma Xq28”

E11: “el gen afectado es el cromosoma X”

Esta información fue aclarada durante la entrevista, en la que E9 manifestó que X representa el cromosoma de la mujer y q28 es una posición dentro de él. En el caso del

E1 manifestó que Xq28 es un marcador genético que indica la posición del gen. Esto deja claro que los estudiantes reconocen que no hay un cromosoma Xq28, sino que Xq28 es una posición dentro del cromosoma X.

E9: “El X es el cromosoma de la mujer, q28 es la ubicación dentro del cromosoma X”  
E1:” Es un marcador genético que indica la posición del gen”

En cuanto al nivel celular, E9, E10 y E11 identificaron información que hace referencia a las enfermedades peroxisomales, pero no pertenece a la ALD-X, pues hacen referencia a la biogénesis. Esto puede deberse a que los estudiantes durante la selección de la información no establecieron relaciones de causa-consecuencia entorno a la enfermedad.

**Selección de pruebas:** E1 seleccionó información relacionada con la ALD-X, en los tres niveles de organización. E9, E10 y E11, seleccionaron información referente a las enfermedades peroxisomales que no es específica para la ALD-X:

Existen dos grupos de enfermedades peroxisomales (Tabla 1). En el primer, existe alteración de la biogénesis peroxisomal, la organela fracasa en la formación normal y existen múltiples fallas en la fisiología peroxisomal. El segundo grupo, el defecto se debe a una enzima peroxisomal aislada.

La información que resulta clave para comprender la enfermedad y los estudiantes dejaron de lado se encuentra en:

El gen responsable se localiza en Xq28 y codifica una proteína de transporte peroxisomal (ALDP) cuya función parece relacionada con el “import” de los AGCML dentro de los peroxisomas o en el transporte de la AGCML CoA sintetasa.

Es probable que los estudiantes no seleccionaran la información adecuada debido a que no realizaron una lectura adecuada de la situación presentada o no utilizaron una estrategia que les permitiera identificar la información relacionada con la enfermedad.

**Uso de pruebas:** los 4 estudiantes emplearon información adecuada para las hipótesis en cuanto al nivel molecular. Sin embargo, solo E1 incluyó en su hipótesis información del nivel celular y orgánico relacionada con la ALD-X. el estudiante 9 aunque en la selección de datos incluyó información no relacionada con la enfermedad, no la menciona en la hipótesis. Los datos que E10 y E11, emplearon en su hipótesis a nivel celular y orgánico, no resultan adecuados para explicar la Adrenoleucodistrofia ligada a X, y por lo tanto no se pueden considerar pruebas son:

E10: “existen dos tipos de esta enfermedades peroxisomales, el primero existe alteración de la biogénesis peroximal la organela fracasa en la formación normal existen múltiples fallas en la fisiología peroxisoma el defecto se debe a una enzima peroxisomal aislada”

E11: “ocasiona la acumulación de sus ácidos grasos, al igual que afecta o altera su biogénesis peroxisomal y como su etapa es de adolescente origina que su peroximal aislada el enzima presenta una lesiones desmielizantes agudas”

El hecho de que los estudiantes usaran datos que no pertenecen a la enfermedad y datos que si se relacionan con la ALD-X puede deberse a la falta de una estrategia que permitiera identificar la información adecuada, para construir un modelo de la enfermedad.

**Plantear sus propias hipótesis:** en las hipótesis de los 4 estudiantes se puede observar que existe una construcción propia, y que los estudiantes establecen relaciones entre los diferentes niveles (molecular, celular y orgánico). La hipótesis de E1 resulta ser la mejor construcción puesto que en ella se articulan las pruebas de cada nivel progresivamente:

E1: Mediante las diversas teorías de la enfermedad de Saúl, la determinación de síntomas que el presentó, es que Saúl, tiene una enfermedad de origen genético llamada Adrenoleucodistrofia la cual incluye dos trastornos, determinados, la cual al nivel molecular, afecta al cromosoma X (ALD-X), y se localiza en Xq28, la cual codifica una proteína de transporte Peroxisomal (ALDP) cuya función esta relacionada con el “import” de los AGCML. y a nivel celular sus estructuras son los peroxisomas y el proceso que afecta esta enfermedad es debido a una anomalía en la ALD-x, que es la acumulación de AGCML, y que codifica una proteína de transporte peroxisomal. Pero al nivel del organismo existen alteraciones por defectos genéticos que producen disfunción de las glándulas suprarrenales y la mielina del sistema nervioso central, el cual conlleva una acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML) en los distintos niveles del sistema nervioso central con desmielinización de las glándulas suprarrenales con atrofia y suero por una alteración a nivel Peroxisómico de su respectiva degradación.

A nivel general se puede afirmar que la mayoría de los estudiantes no son capaces de seleccionar los datos específicos para construir una hipótesis adecuada, pues se deja de lado información relevante, se selecciona información no específica por lo que no puede ser considerada como pruebas, lo que concuerda con lo hallado por Ageitos, Puig y Blanco-Peña (2017) “Los estudiantes se centran en describir y explicar los datos aportados pero no todos los grupos son capaces de justificar adecuadamente las conclusiones a las que llegan” (p.94).

**6.5.3.5** Análisis procesos básicos de argumentación actividad 4. En cuanto al planteamiento de hipótesis la mayoría de los estudiantes (E2, E3, E4, E5, E9, E10, E11, E12, E1, E6), plantearon que las dos enfermedades son diferentes y presentaron pruebas que las sustentaban, por lo que se puede decir que se trata de una hipótesis y no datos aislados. En el caso de E7, no se menciona si las enfermedades son diferentes. E8, presenta información que no corresponde a ninguna de las enfermedades, por esto, aunque plantea que son diferentes, no se considera como una hipótesis valida, como lo plantean Ageitos, Puig y Blanco-Peña (2017) “Estos

resultados muestran los beneficios de usar un enfoque que promueva trabajar con pruebas, la argumentación y la modelización en el aprendizaje de genética” (p.95).

## 7. RESULTADOS

Las concepciones de los estudiantes entorno al concepto de gen tienden al modelo Mendeliano, pues respecto de la ubicación de los genes, no los localizan en un lugar específico, y simplemente señalan de forma general el cuerpo, las células o la sangre; en el caso de la función, se ubican dentro del modelo Mendeliano ya que se relaciona la función de los genes principalmente con la transmisión de información relacionada con caracteres físicos y de parentesco. En relación al contenido de los genes, las concepciones de la mayoría de los estudiantes no encajan dentro de ningún modelo, pues se hace referencia a estructuras de mayor tamaño, no obstante, algunos estudiantes se ubicaron en el modelo Clásico y en el modelo Mendeliano.

El desarrollo de la Unidad Didáctica, permitió que los estudiantes enriquecieran sus concepciones en cuanto a los genes, pues a diferencia de la prueba diagnóstica en la que la mayoría de los estudiantes se ubicaban dentro del modelo Mendeliano, en el caso de la actividad 1, las hipótesis de los estudiantes tienen características del modelo clásico y el Bioquímico Clásico, pues además de relacionar los genes con la herencia, se hace referencia a que los genes codifican proteínas. Durante la actividad dos las hipótesis de los estudiantes siguieron teniendo características del modelo Clásico y Bioquímico Clásico. Sin embargo, en la actividad tres las hipótesis grupales socializadas por todos los estudiantes, presentaban características del modelo Bioquímico Clásico, lo que representa un avance significativo, puesto que al reconocer que los genes codifican proteínas y estas son las encargadas de cumplir alguna función fisiológica, la concepción de gen se encuentra mucho más clara, que cuando simplemente se señala que están relacionados con características físicas, como el color de ojos.

Como se pudo observar en el desarrollo de la Unidad Didáctica, en relación a los modelos de función génica, inicialmente los planteamientos de la mitad de los estudiantes se encontraban en el modelo clásico y la otra mitad en el modelo

bioquímico clásico. Sin embargo, durante la actividad tres, en las hipótesis sustentadas los cuatro grupos plantearon que los genes codifican proteínas, lo que los ubica dentro del modelo bioquímico clásico

En relación al desarrollo de la argumentación, los resultados de la actividad uno, revelan que la mayoría de estudiantes no lograron identificar la información adecuada para plantear una hipótesis, que explique lo que sucede en un adolescente con Adrenoleucodistrofia ligada a X. Durante la segunda actividad a pesar del énfasis que se hizo a los estudiantes de que leyeran de forma juiciosa los textos que les fueron presentados, la mayoría de los estudiantes dejó de lado información relevante al momento de plantear sus hipótesis, por lo que no hay una adecuada identificación y uso de los datos, pues los datos que se incluyen en la hipótesis no se relacionan con la enfermedad. La actividad tres permitió a los estudiantes identificar la información adecuada, pues en la hipótesis 3 se presentaron datos que sustentaron de forma adecuada sus planteamientos.

## 8. CONCLUSIONES

Incluir en el cuestionario empleado en la prueba diagnóstica, la organización de diferentes estructuras biológicas, así como el conocimiento genético de algunos organismos y términos básicos de genética, permitió identificar las concepciones de gen.

El trabajo mediante el desarrollo de una Unidad Didáctica competencial facilita que los estudiantes vinculen conocimiento científico a sus concepciones de gen, ya que, se generan espacios de diálogo y reflexión a nivel individual y grupal que les permiten a los estudiantes construir explicaciones de una situación relacionada con procesos y conocimientos científicos. En el caso de la presente investigación abordar las prácticas científicas de argumentación y construcción de modelos permitió que los estudiantes evolucionaran la concepción de gen.

Dado que los genes son entidades abstractas que son difíciles de representar y están ligadas a diferentes procesos biológicos es importante que en el aula se utilicen estrategias que lleven a los estudiantes, a plantear hipótesis, seleccionar información adecuada y construir modelos, pues estas tareas le permitirán realizar una interiorización de los conceptos abordados.

En relación a los procesos básicos de argumentación, como el uso de pruebas para plantear y sustentar una hipótesis, se debe reconocer que, aunque los estudiantes lograron identificar la información adecuada, dejaron de lado información relevante. La construcción de modelos, representa un reto para los estudiantes, pues no están acostumbrados a utilizar su creatividad para representar estructuras abstractas como los genes. Esto refleja que los estudiantes no están acostumbrados a utilizar su imaginación para dar explicación a situaciones de carácter científico.

## RECOMENDACIONES

Es importante que en los planes de área se incluyan las competencias científicas, pues abordar solo los conceptos, leyes y teorías relacionadas con la ciencia no permite que los estudiantes adquieran una formación científica básica.

Es aconsejable desarrollar el trabajo mediante Unidades Didácticas competenciales ya que, resulta algo novedoso, sin embargo, requieren de una mayor preparación por parte del docente y de un mayor compromiso por parte de los estudiantes.

Es importante trabajar las actitudes que tienen los estudiantes hacia la ciencia, pues en el caso de la presente investigación existe por parte de los estudiantes y la comunidad educativa una subvaloración del conocimiento científico, lo que termina convirtiéndose en un obstáculo

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Aduriz-Bravo, A. 2011. Desde la enseñanza de los productos de la ciencia hacia la enseñanza de los procesos de la ciencia en la Universidad. Colección de Cuadernillos de actualización para pensar la Enseñanza Universitaria. Año 6. (3), 5 - 15.
- Ageitos, N., Puig, B., y Blanco-Peña, X. 2017. Trabajar genética y enfermedades en secundaria integrando la modelización y la argumentación científica. Revista Eureka sobre Enseñanza y Divulgación de las Ciencias 14 (1), 86–97,
- Becerra, C. 2013. *Secuencia didáctica para el desarrollo de aprendizajes significativos en la enseñanza de la estructura de los ácidos nucleicos -DNA - con estudiantes de noveno grado de la Institución Educativa Diego Echavarría misas del municipio de Medellín. Universidad Nacional de Colombia. Facultad de Ciencias. Maestría Enseñanza de las Ciencias Exactas y Naturales. Medellín, Colombia.*
- Bell y Lederman, 2003. The nature of science and decisión making on science and technology based issues. Wiley periodicals, Inc. 352 - 357.
- Blanco, P. y Díaz, J. 2014. Argumentación y uso de pruebas: realización de inferencias sobre una secuencia de icnitas. Enseñanza de las ciencias. 32 (2), 35 - 52.
- Candela, A. 1993. La construcción discursiva de la ciencia en el aula. Investigación en la escuela. 21, 31 - 38.
- Cardona, D., 2008. *Modelos de argumentación en ciencias: una aplicación a la genética.* (Tesis), Centro de Estudios Avanzados en Niñez y Juventud alianza de la Universidad de Manizales y el CINDE. Manizales.

- Cazau, P., 2006. Introducción a la investigación en ciencias sociales. Recuperado de <http://alcazaba.unex.es/asg/400758/MATERIALES/INTRODUCCI%C3%93N%20A%20LA%20INVESTIGACI%C3%93N%20EN%20CC.SS..pdf>
- Córdoba, E. 2012. Representaciones mentales de habilidades científicas en el aula en profesores universitarios de ciencias naturales. Tesis de Maestría. Universidad Autónoma de Manizales.
- Couso, D. 2013. La elaboración de unidades didácticas competenciales. *Alambique Didáctica de las Ciencias Experimentales*. 74, 12 – 24.
- Crujeiras, B. y Jiménez, M., 2012. Participar en las prácticas científicas Aprender sobre la ciencia diseñando un experimento sobre pastas de dientes\*. *Alambique Didáctica de las Ciencias Experimentales*. 72, 12 – 19.
- Cudmani, L. 2001. Cuestiones que plantean las concepciones posmodernas en la enseñanza de las ciencias. Visiones de científicos destacados de la historia. *Ciencia & Educação*. 7, (2), 155 - 168.
- De Zubiria, J. 2008. *El modelo pedagógico predominante en Colombia*. Tesis de grado. Instituto Alberto Merani. Colombia.
- Exposito, O., Pérez, I., Santana, S. y Val, M., 2014. Adrenoleucodistrofia X. Presentación de caso. *MEDICIEGO*, 20 (1).
- Galagovsky, L., y Aduriz-Bravo, A., 2001. Modelos y analogías en la enseñanza de las ciencias naturales. El concepto de modelo didáctico analógico. *Enseñanza de las ciencias*. 19 (2), 231 – 242.
- Gericke, N., y Hagberg, M., 2007. Definition of historical models of gene function and their relation to students' understanding of genetics. *Sci & Educ* 16, 849 – 881.

ICFES, 2007. Fundamentación conceptual área de ciencias naturales. Secretaría General, Grupo de Procesos Editoriales – ICFES.

Iñiguez, F., y Puigcerver, M., 2013. Una propuesta didáctica para la enseñanza de la genética en Educación Secundaria.

Jiménez, M. 2010. 10 ideas claves. Competencias en argumentación y uso de pruebas. ISBN: 978-84-7827-897-8. Editorial GRAÓ, de IRIF, S.L. Barcelona España.

Jiménez, M. & Puig, B. 2013. El papel de la argumentación en la clase de ciencias. Llevando a cabo prácticas científicas. Alambique. Didáctica de las ciencias experimentales. (75), 85 - 90.

Justi, R., 2006. La enseñanza de ciencias basada en la elaboración de modelos. Enseñanza de las ciencias, 24 (2), 173 - 184.

Lewis, J. y Wood, C. 2000. Genes, chromosomes, cell division and inheritance – do students see any relationship? International Journal of Science Education, 22 (2), 177-195.

Mariscal, M., Lizarazu, O., Crespo, O., Tardio, R. y Mejia, S., 2006. Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X: una enfermedad huérfana. Revista Científica Ciencia Médica, 9 (1), 24 – 25.

MEN, 1998. Ministerio de Educación Nacional. Lineamientos curriculares para el área de ciencias naturales. Bogotá Colombia.

MEN, 2004. Ministerio de Educación Nacional. Estándares básicos de competencias en ciencias sociales y ciencias naturales. Bogotá Colombia. Imprenta nacional.

- Mignorance, A., Tabernero, C., Tapia, J., Martín, M., Lloret, T. y Flores, J., 1999. Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X. A propósito de un nuevo caso. *An Esp Pediatr.* 50, 509 - 512.
- Mora, A., 2002. Obstáculos epistemológicos que afectan el proceso de construcción de conceptos del área de ciencias en niños de edad escolar. *InterSedes: Revista de las Sedes Regionales*, 3, (5), 75 – 89.
- Moreira, M. 1999. Investigación en enseñanza: Aspectos metodológicos. Universidade Federal do Rio Grande do Sul Instituto de Física Porto Alegre, Brasil
- Muria, I. y Damián, M. 2008. Desarrollo de las habilidades del pensamiento en los diferentes niveles educativos. *Revista electrónica de psicología Iztacala*. 11 (1), 142-143.
- OCDE, 2006. PISA 2006, marco de la evaluación conocimientos y habilidades en ciencias, matemáticas y lectura programa para la evaluación internacional de alumnos. Santillana, España.
- Quecedo, R., y Castaño, C., 2002. Introducción a la metodología de investigación cualitativa. *Revista de Psicodidáctica*, 14 5-39.
- Quintanilla, M. 2006. La ciencia en la escuela: un saber fascinante para aprender a 'leer el mundo'. *Rev. Pensamiento Educativo*, 39 (2) 177 - 204.
- Rey-Herrera, J. & Candela, A. 2013. La construcción discursiva del conocimiento científico en el aula. *Educ. Educ.* 16, (1), 41 - 65.
- Rodríguez, B. 2013. *El desarrollo del pensamiento científico en las clases de ciencias de séptimo a duodécimo grado: un estudio de caso*. Tesis de grado. Universidad Metropolitana. Puerto Rico.

Roncal, F & Cabrera, A. 2000. Primera unidad. La Naturaleza de la Ciencia y la educación científica. Didáctica de ciencias naturales. Quinto magisterio. Proyecto de Profesionalización de Promotores Educativos Guatemala.

Sanmartí, N., 2007. Hablar, leer y escribir para aprender ciencia. Publicado en: Fernández, P. (coord.) (2007). La competencia en comunicación lingüística en las áreas del currículo. Colección Aulas de Verano. Madrid: MEC.

Toulmin, S., 1958. Los usos de la argumentación. Traducido por Morras, M., y Pineda, V., 2007. Editorial Península, Barcelona.

UNESCO, 2009. Aportes para la enseñanza de las ciencias naturales. ISBN 978-956-322-007-0. Santiago de Chile.

Vázquez, A., Acevedo, J., Manassero, M. y Acevedo, P. 2001. Cuatro paradigmas básicos sobre naturaleza de la ciencia. Argumentos de razón técnica. 4, 135 - 176.

Vázquez, A., Manassero, M., Acevedo, J. & Acevedo, P. 2007. Consensos sobre la naturaleza de la Ciencia: la comunidad tecnocientífica. Revista Electrónica de Enseñanza de las Ciencias. 6, (2), 331-363.

# **ANEXOS**

**Appendix: the written questions (reduced format)**

**'Size spectrum'**

The six biological items in the list below are all parts of living systems.

Please tick those that you have heard of:  
cell, chromosome, gene, DNA, organism, nucleus

Now write the items that you have ticked, in order of size, in the boxes below.  
Start with the largest.

LARGEST


SMALLEST

**'Living things'**

This question is about different living things.

(a) Have you heard of the following organisms?  
For each organism please tick 'yes' or 'no':

	yes	no
trees	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
mammals	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
ferns	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
viruses	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
fungi	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bacteria	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
insects	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

(b) How many cells do you think each organism is made up of?

For each organism please tick only ONE box.

none	one	many	don't know
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

(c) For each type of organism please say whether or not it contains chromosomes.

For each organism please tick only ONE box.

yes	no	don't know
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

(d) For each type of organism, please say whether or not it contains genetic information.

yes	no	don't know
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

'Biological terms'

In this question we are interested in what you know about the following biological terms  
**genes, DNA, nucleus, chromosomes, alleles, genetic information**

We will ask you about them one at a time.

For each term, please tick **ONE** box to show what you know about it and then answer the questions.

**genes**

- I have never heard of genes   
 I have heard of genes but don't really know what genes are   
 I have heard of genes and could say something about genes

Now, if you can, please answer the following questions. If you can't answer a question, please put a cross beside it.

- (a) Where, in your body, are genes found? ...  
 (b) What are genes made up of? ...  
 (c) Why are genes important? ...

**DNA**

- I have never heard of DNA   
 I have heard of DNA but don't really know what DNA is   
 I have heard of DNA and could say something about DNA

- (a) Where, in your body, is DNA found? ...  
 (b) Why is DNA important? ...

**nucleus**

- I have never heard of a nucleus   
 I have heard of a nucleus but don't really know what a nucleus is   
 I have heard of a nucleus and could say something about a nucleus

- (a) Where is the nucleus found? ...  
 (b) What does the nucleus contain? ...  
 (c) What is the function of the nucleus? ...

**chromosomes**

- I have never heard of chromosomes   
 I have heard of chromosomes but don't really know what they are   
 I have heard of chromosomes and could say something about them

- (a) Where are chromosomes found? ...  
 (b) What are chromosomes made up of? ...  
 (c) Why are chromosomes important? ...

**alleles**

- I have never heard of alleles   
 I have heard of alleles but don't really know what alleles are   
 I have heard of alleles and could say something about alleles

- (a) How would you describe an allele? ...

**genetic information**

- I have never heard of 'genetic information'   
 I have heard of 'genetic information' but don't really know what it is   
 I have heard of 'genetic information' and could say something about it

- (a) What do you think is meant by 'genetic information'? ...

'Cell division'

This question is in two parts.  
 Part 1 asks about cell division for growth and repair.  
 Part 2 asks about cell division for the production of sex cells.

**Part 1**

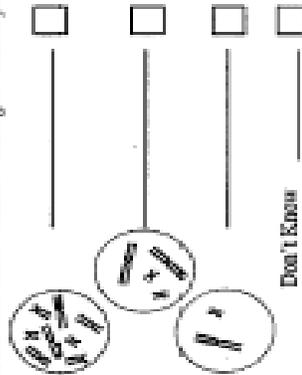
In animals, skin cells divide again and again to produce many new skin cells.



Original Skin Cell

If the original skin cell contained the chromosomes shown in the diagram above, what chromosomes do you think the new skin cells would contain?

Look at the diagram below and tick ONE box to show which chromosomes you think would be found in the NEW SKIN CELLS. Please give reasons for your answer.



Don't know

Reasons...

Would the new skin cells and the original skin cell contain the same or different genetic information?

Please tick ONE box, then give your reason.

the same  different  don't know

Reasons...

For each part of the body listed below please tick ONE box to show whether or not you think the cells in that part of the body would divide in this way.

muscle, testis, ovary, kidney, stomach  
 yes  no  don't know

The questions so far have all been about animal cells.

Do you think that this type of cell division for growth also occurs, in the same way, in plants?

Please tick ONE box, then give your reasons.

yes  no

Reasons...

**Part 2**

Cells also divide when sex cells (eggs and sperm) are being produced.



Original Cell

If the original cell contained the chromosomes shown in the diagram above, what chromosomes do you think the egg cell would contain?

Look at the diagram below and tick ONE box to show which chromosomes you think would be found in the EGG CELL. Please give reasons for your answer.

The chosen was

twice the original number, the original number, half the original number, 'don't know'

Would the new egg cell and the original cell contain the same or different genetic information?

Please tick ONE box, then give reasons for your answer.

For each part of the body listed below please tick ONE box to show whether or not you think the cells in that part of the body would divide in this way.

The body parts were: muscle, testis, ovary, kidney, stomach, skin

So far, the questions in Part 2 have all been about animal cells.

Do you think that this type of cell division, for production of sex cells, also occurs in plants?

yes  no

Reasons...

**'Reproduction'**

This question is in three parts.

**Part 1**

In animals, when a sperm cell fertilises an egg cell a new cell is formed. This is the process of sexual reproduction. This new cell then develops into a new animal.

Diagram of an egg cell containing 3 chromosomes

If the egg cell contained the chromosomes shown in the diagram above, what chromosomes do you think the sperm cell would contain?

Look at the diagrams below and tick ONE box to show which chromosomes you think would be found in the SPERM CELL. Please give reasons for your answer.

The choice was:

0, 3, 3 or 2 chromosomes or 'don't know'

Now look at the diagrams below and tick ONE box to show which chromosomes you think would be found in the NEW FERTILISED CELL. Please give reasons for your answer.

The choice was:

6, 3, 3 or 3 chromosomes or 'don't know'

**Part 2**

Some simple animals can also reproduce asexually—without the 'combining' of cells described above.

Why do you think an animal that could do this would still need to reproduce sexually as well?

Please tick ONE box to show whether or not you have any ideas about this. If you have your ideas, please write your explanation.

I have no idea  I have some ideas  I think that ...

**Part 2**

Plants also need to reproduce.

The alternative ways in which they might do this are listed below.

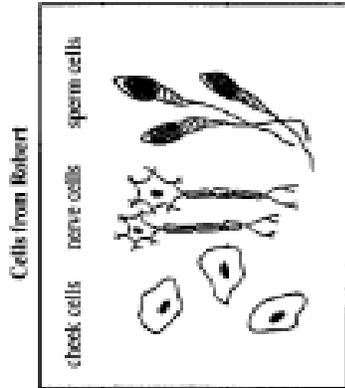
Please tick ONE box to show how you think plants reproduce, then give reasons for your answer.

- sexual reproduction
- asexual reproduction
- both sexual and asexual reproduction
- don't know

Please say why you think plants reproduce in this way ...

**'Cells'**

This part of the question is about different types of cells from the same person - Robert.



Please answer the following questions by ticking ONE box. Explain your reasons.

(a) If you could take two of Robert's cheek cells would the genetic information in them be:

the same  different  don't know

Please give the reasons for your answer \_\_\_\_\_

(b) If you could take one of Robert's cheek cells and one of Robert's nerve cells ...

(c) If you could take one of Robert's cheek cells and one of Robert's sperm cells ...

(d) If you could take two of Robert's sperm cells ...

## Anexo B. Cuestionario concepciones de gen página 1

### Questionario de preguntas escritas

#### "Ordenar según tamaño"

Los seis ítems biológicos de la lista a continuación son todos partes de sistemas vivos  
Por favor subraya los ítems que conozcas:

Célula, cromosoma, gen, ADN, organismo, núcleo

Ahora en las siguientes casillas escriba los ítems que ha marcado de acuerdo al tamaño.  
Empieza por la más grande

Mayor tamaño


Menor tamaño

#### "Cosas vivas"

Estas preguntas son acerca de diferentes organismos

a) ¿Has escuchado de los siguientes organismos?  
Para cada organismo por favor marca "SI" o "No"

	SI	No
Arboles		
Mamíferos		
Helechos		
Virus		
Hongos		
Bacterias		
Insectos		

b) ¿De Cuántas células crees que está compuesto cada organismo?  
Para cada organismo por favor marca solo UNA casilla

	Ninguna	Una	Muchas	No se
Arboles				
Mamíferos				
Helechos				
Virus				
Hongos				
Bacterias				
Insectos				

Fuente: Autor

## Cuestionario concepciones de gen página 2

c) Para cada tipo de organismo por favor diga si tiene o no cromosomas  
Para cada organismo por favor marca solo UNA casilla

	Si	No	No se
Arboles			
Mamíferos			
Helechos			
Virus			
Hongos			
Bacterias			
Insectos			

d) Para cada tipo de organismo diga si tiene o no información genética  
Para cada organismo por favor marca solo UNA casilla

	Si	No	No se
Arboles			
Mamíferos			
Helechos			
Virus			
Hongos			
Bacterias			
Insectos			

#### "Términos Biológicos"

En esta pregunta estamos interesados en saber que conoces acerca de los siguientes términos biológicos

Genes, ADN, núcleo, cromosomas, alelos, información genética

#### Genes

- Nunca he escuchado de los genes   
 He escuchado de los genes pero en realidad no se que son los genes   
 He escuchado de los genes y podría decir algo acerca de los genes

Ahora, si puedes, por favor responde las siguientes preguntas y dibuja como son los genes

- a) ¿Dónde en tu cuerpo se encuentran los genes?  
 b) ¿De qué están compuestos los genes?  
 c) ¿Porque son importantes los genes?

Fuente: Autor

### Cuestionario concepciones de gen página 3

**ADN**

- Nunca he escuchado del ADN
- He escuchado del ADN pero en realidad no sé que es el ADN
- He escuchado del ADN y podría decir algo acerca del ADN

Ahora, si puedes, por favor responde las siguientes preguntas y dibuja como es el ADN

- a) ¿Dónde en tu cuerpo se encuentra el ADN?
- b) ¿Porque es importantes el ADN?

**Núcleo**

- Nunca he escuchado del núcleo
- He escuchado del núcleo pero en realidad no sé que es el núcleo
- He escuchado del núcleo y podría decir algo acerca del núcleo

Ahora, por favor responde las siguientes preguntas y dibuja como es el núcleo

- a) ¿Dónde se encuentra el núcleo?

- b) ¿Que contiene el núcleo?
- c) ¿Cuál es la función del núcleo?

**Cromosomas**

- Nunca he escuchado de los cromosomas
- He escuchado de los cromosomas pero en realidad no sé que son
- He escuchado de los cromosomas y podría decir algo acerca de ellos

Ahora, por favor responde las siguientes preguntas y dibuja como son los cromosomas

- a) ¿Dónde se encuentran los cromosomas?
- b) ¿De qué están compuestos los cromosomas?
- c) ¿Porque son importantes los cromosomas?

Fuente: Autor

### Cuestionario concepciones de gen página 4

**Alelos**

- Nunca he escuchado de los alelos
- He escuchado de los alelos pero en realidad no sé que son los alelos
- He escuchado de los alelos y podría decir algo acerca de los alelos

Ahora, por favor responde las siguientes preguntas y dibuja como son los alelos

- a) ¿Cómo describirías un alelo?

Nombre \_\_\_\_\_

**Información genética**

- Nunca he escuchado de "información genética"
- He escuchado de la "información genética" pero en realidad no sé que es
- He escuchado de la "información genética" y podría decir algo acerca de ello

Ahora, por favor responde las siguientes preguntas y dibuja como es la información genética

- a) ¿Qué crees que es la "información genética"?

Fuente: Autor

**Table 1** Important aspects of the way the gene and its function have been perceived in the historical models

Model	The Mendelian model of gene function	The Classical model of gene function	The Biochemical-Classical model of gene function	The Neoclassical model of gene function	The Modern model of gene function
The gene is viewed as	A hypothetical construct (with possible material origin)	A particle (with vague material base at the cellular level)	A particle (with vague material base at the cellular level)	A material unit consisting of a DNA-segment with fixed boundaries (at the molecular level)	A hypothetical construct with a diverse material base consisting of DNA segments that take part in a developmental process (at the molecular level)
The gene is defined by	A trait i.e., function "top down"	A trait i.e., function "top down"	A trait i.e., function "top down" (internal consistency problems in the model, because there are also immediate direct effect of the gene (production of an enzyme), i.e., "bottom up")	A DNA-segment i.e., structure "bottom up" structure and function coincides	A process: the gene exists only when it acts
The gene is the unit of	Transmission and function	Transmission, function, mutation and recombination	Transmission, function, mutation and recombination	Function	Function
The function of the gene is defined from	The phenomenological level	The phenomenological level	The phenomenological level	The molecular level (a polypeptide)	The molecular level (polypeptides or RNA-molecules)
The model has entities at	Symbolic level Phenomenological level	Cellular level Phenomenological level (enzyme is here seen as a substance)	Cellular level Phenomenological level (enzyme is here seen as a substance)	Molecular level	Molecular level

Table 1 continued

Model	The Mendelian model of gene function	The Classical model of gene function	The Biochemical-Classical model of gene function	The Neoclassical model of gene function	The Modern model of gene function
The processes in the model can be described as	Causal idealistic relationships between the gene-construct and the trait. No real processes occur	Causal mechanistic and idealistic relationships	Biochemical reactions that run in a mechanistic idealistic way	Biochemical reactions that run in a mechanistic but naturalistic way	Naturalistic biochemical reactions that take part in a developmental process and therefore are context dependent
The model is	'Reduction' from phenomeneological level to symbolic level	Explanatory reduction from phenomeneological level to cellular level (internal consistency problem)	Explanatory reduction from phenomeneological level to cellular level (internal consistency problem)	No reduction	No reduction
The gene is	Putative it only exist (no real distinction between genotype and phenotype)	Active it determines a characteristic	Active and producer: it produces a substance that determines a characteristic	A passive template that codes for the production of a polypeptide	Active: producer of molecules in a developmental system
Environmental aspects or epigenesis are	Not considered in the model	Not considered in the model	Not considered in the model	Not considered in the model (although because the model describe biochemical processes it might be implied that the gene is a part of the developmental system)	Not shown direct as entities in the model although implied because the gene only exists in the context of a developmental system that moderate the expression of the gene

## Anexo D. Unidad didáctica

Grado: Décimo	Sesión: segunda	Inicio:	Fin:
Fecha:	Estudiante:		
<b>Objetivo de la actividad:</b> Desarrollar la argumentación mediante la construcción de modelos que permitan relacionar el funcionamiento del cuerpo humano a nivel molecular, celular y orgánico, con el ADN, apropiándose de conceptos básicos de genética.			

*Para el desarrollo de esta actividad es fundamental que explore y exprese sus conocimientos mediante la creatividad*

**Actividad 1:** Realiza la siguiente lectura, procurando identificar la información que consideres apropiada para construir un modelo que te permita explicar qué sucede a nivel molecular, celular y orgánico, en un adolescente con Adrenoleucodistrofia (ALD).

### *Situación a analizar*

*Saúl es un joven de 14 años como la mayoría de sus compañeros de escuela colabora con las labores de la finca y tiene un buen desempeño académico. A Saúl le gusta mucho jugar al fútbol y siempre se ha destacado por su juego limpio, no obstante, hace unos días discutió con sus compañeros de equipo sin ninguna razón aparente y en el último partido golpeo violentamente a dos jugadores del equipo rival, se empezó a comportar de forma agresiva en su casa, hasta que de repente un día empezó a caerse constantemente, su visión se tornó borrosa y se le dificultaba hablar. Viendo que la situación de Saúl empeoraba cada día sus padres decidieron acudir al médico, sin embargo, no podían determinar qué era lo que estaba afectando la salud de Saúl.*

*Ante la incertidumbre en la comunidad se generaron diferentes teorías acerca de lo que le pasa a Saúl, una de ellas es que se trata de brujería, mientras en otra se cree que es debido a que Saúl no va a la iglesia, su madre piensa que puede ser algún parásito. Sin embargo, los médicos finalmente concluyeron que se trata de una enfermedad de origen genético, que está alterando su sistema nervioso central debido a la*

acumulación de ácidos grasos, llamada ALD. En el hospital dieron la siguiente información:

Las Leucodistrofias son enfermedades desmielinizantes en las que se afecta la síntesis o mantenimiento de la mielina por un defecto determinado en los genes. La Adrenoleucodistrofia incluye dos trastornos determinados por defectos genéticos que producen disfunción de las glándulas suprarrenales y la mielina del sistema nervioso central. Existen dos tipos distintos de Adrenoleucodistrofia: la denominada neonatal y la forma ligada al cromosoma X, esta última conocida anteriormente con el término de Enfermedad de Schilder. La Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (ALD-X) se presenta en todo el mundo y no se limita a ciertos grupos étnicos.

La Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (X-ALD) es una enfermedad de base genética que conlleva una acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML) a distintos niveles del sistema nervioso central, con desmielinización, glándulas suprarrenales, con atrofia y suero por una alteración a nivel peroxisómico de su degradación. El gen responsable se localiza en Xq28 y codifica una proteína de transporte peroxisomal (ALDP) cuya función parece relacionada con el "import" de los AGCML dentro de los peroxisomas o en el transporte de la AGCML CoA sintetasa.

#### Herencia de enfermedades ligadas a X



La forma rápidamente progresiva cerebral infantil se caracteriza por una desmielinización asociada con una respuesta inflamatoria y una acumulación de citosinas. La principal anomalía bioquímica en la ALD-X es la acumulación de AGCML, principalmente de los ácidos hexacosanoico (C26:0) y tetracosanoico (C24:0) en los tejidos y líquidos corporales. La acumulación de los VLCFA se debe al deterioro de la

capacidad para degradar esta sustancia, reacción que se realiza en el peroxisoma. El gen defectuoso en la ALD-X se ha localizado en el cromosoma Xq28.

Se han identificado una centena de mutaciones distintas en el gen de la ALD en pacientes con ALD-X. La mayoría de las familias poseen una mutación "privada", es decir única para dicha familia.

Las formas rápidamente progresivas, cerebral infantil, del adolescente y del adulto, se asocian con una respuesta inflamatoria en la sustancia blanca afectada. Existen dos grupos de enfermedades peroxisomales (Tabla 1). En el primer, existe alteración de la biogénesis peroxisomal, la organela fracasa en la formación normal y existen múltiples fallas en la fisiología peroxisomal. El segundo grupo, el defecto se debe a una enzima peroxisomal aislada.

**Tabla 1. Fenotipos de la adrenoleucodistrofia**

Cerebral infantil	Comienzo antes de los 10 años; progresivo déficit neurológico cognitivo y de conducta; desmielinización cerebral inflamatoria. Completa incapacidad o menudo en 3 años.
Cerebral del adolescente	Como la forma cerebral infantil. Comienzo 10-21 años.
Adrenomieloneuropatía (AMN)	Comienzo 28+ 9 años. Paraparesia progresiva durante décadas. Axonopatía distal, inflamación ligera o ausente, afectación principal de la médula espinal, más tarde afectación cerebral en 45% de los casos.
Cerebral del adulto	Rápida progresión inflamatoria cerebral recordando la forma Infantil sin preceder se de AMN; comienzo después de los 21 años.
Addison aislado	Insuficiencia adrenocortical primaria sin anomalías neurológicas.
Asintomático	Alteración del gen de la ALD sin anomalías neurológicas o endocrinas.

El sistema nervioso de los pacientes con ALD presenta unas lesiones desmielinizantes agudas y relativamente simétricas que afectan con gran intensidad a las regiones parieto-occipitales.

Adaptado de:

Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X. a propósito de un nuevo caso. *An Esp Pediatr* 1999; 50: 509-512.

Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X. Una enfermedad huérfana. *Revista Científica Ciencia Médica* ISSN: 1817-7433

La madre de Saúl no sabe de genética y necesita que tú elabores un modelo de la enfermedad de su hijo para que le expliques, sucede a nivel molecular, celular y orgánico en el cuerpo de Saúl.

### **¿Cómo vas a elaborar el modelo?**

Inicialmente debes utilizar tu imaginación para elaborar un modelo en tu mente

### **¿Qué información necesitas para crear el modelo?**

Debes identificar la información que permita explicar la causa de la ALD, a nivel:

- molecular (gen afectado, ubicación del gen, función del gen)
  
- celular (estructuras y procesos celulares afectados por la enfermedad)
  
- orgánico (alteraciones fisiológicas causadas por la enfermedad)

Ahora organizaras, analizaras la información que recolectaste y establecerás como se relaciona con situaciones de la cotidianidad (analogías) y a partir de ella elabora tu propio modelo, el cual podrá representar en forma de esquema, dibujos, plastilina, o, la manera que el estudiante desee

Una vez hayas elaborado el modelo lo evaluaras.

### **¿Cómo evaluar el modelo?**

¿El modelo explica lo que sucede a nivel molecular, celular y orgánico, en un adolescente con ALD-X?

En caso de que el modelo sea rechazado se deberá realizar de nuevo el proceso teniendo en cuenta los datos obtenidos.

**Argumenta aquí tu modelo:**

**Actividad 1.1** ya identificaste los datos que consideraste necesaria para construir el modelo. Ahora relacionaras esta información, planteando tu propia hipótesis acerca de la enfermedad e Saúl.

**Actividad 2:** Ahora te reunirás con otros dos compañeros y cada uno planteara su modelo y lo argumentara de acuerdo a la información recolectada.

Los integrantes del grupo evalúan el modelo de sus compañeros, identifican falencias y establecen un modelo grupal. Para la evaluación de los modelos, pidan al docente que les brinde la información que consideren necesaria para construir el modelo.

**Falencias de tu modelo:**

**Fortalezas de tu modelo:**

Una vez hayan elaborado el modelo lo evaluaran y en caso de que el modelo sea rechazado se deberá realizar de nuevo el proceso teniendo en cuenta los datos obtenidos.

**¿El modelo explica lo que sucede a nivel molecular, celular y orgánico, en un adolescente con ALD?**

**Actividad 3:** Finalmente cuando todos los grupos hayan establecido un modelo se realizará un foro en el que cada grupo planteará su modelo ante toda la clase y lo defenderá presentando los argumentos con los que pretenden establecer su validez. Los otros grupos evaluarán el modelo y los argumentos presentados, determinando que aspectos del modelo permiten explicar adecuadamente la ALD y cuáles no.

**Argumenten aquí el modelo grupal:**

**Actividad 4:** Determinar si la Adrenoleucodistrofia Neonatal es igual a la enfermedad que se muestra en la película Lorenzo's oil.

¿La Adrenoleucodistrofia neonatal y la ALD-X son la misma enfermedad? Argúmentalo.

## **Anexo E. La Adrenoleucodistrofia neonatal**

La Adrenoleucodistrofia neonatal (o NALD) es una enfermedad neurodegenerativa que pertenece a la familia de las enfermedades peroxisomales. Es una variante del síndrome de Zellweger. A pesar de su nombre, esta enfermedad es muy distinta de la Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X.

Descripción: La Adrenoleucodistrofia neonatal comienza con el nacimiento o en la primera infancia y afecta tanto a niñas y niños. Su frecuencia varía entre 1 por cada 50 000 y 1 de cada 100 000 nacimientos. Se caracteriza por convulsiones en el nacimiento, una encefalopatía difusa, deterioro de la visión y la audición, neuropatía periférica, dimorfismo facial, problemas de crecimiento y un desarrollo psicomotor retrasado seriamente. La regresión neurológica progresiva. La hipotonía y la moderada hipertrofia severa del hígado también se describen. En la mayoría de los casos, una insuficiencia suprarrenal severa: las glándulas adrenales se ven muy atrofiadas y los niveles de la hormona ACTH en plasma son significativamente más altos. La mayoría de los niños mueren en la infancia. Desde el punto de vista bioquímico, se observaron múltiples anomalías: los elevados niveles plasmáticos de ácidos grasos de cadena muy larga para en el organismo (AGCML), de ácido fitánico y de ácidos trihidroxico-prostanico en el jugo biliar.

Genética: La Adrenoleucodistrofia neonatal es una enfermedad hereditaria, transmitida como un rasgo autosómico recesivo. Así, para una pareja cuyos miembros son portadores de la mutación, el riesgo de tener un niño (niña o niño) es de 25% en cada embarazo. Los genes responsables de la enfermedad pertenecen a la familia de genes PEX (genes implicados en la formación de peroxisomas y proteínas de transporte) y específicamente PEX5 PEX1. La supresión de la interacción entre PEX1 y PEX6 también ha sido identificada como causa de la enfermedad.

ELA (Asociación Europea contra las Leucodistrofias), La Adrenoleucodistrofia neonatal. (en línea) (16 de julio de 2017). Disponible en: <https://www.elaespana.es/la->

enfermedad/las-leucodistrofias/los-tipos-de-leucodistrofia/las-enfermedades-peroxisomales/la-adrenoleucodistrofia-neonatal/

 Universidad del Tolima	<b>PROCEDIMIENTO DE FORMACIÓN DE USUARIOS</b>  <b>AUTORIZACIÓN DE PUBLICACIÓN EN EL REPOSITORIO INSTITUCIONAL</b>	Página 1 de 3
		Código: GB-P04-F03
		Versión: 03
		Fecha Aprobación: 15 de Febrero de 2017

Los suscritos:

Diego Fernando Moyano Domínguez	con C.C N°	1110473253
_____	con C.C N°	_____
_____	con C.C N°	_____
_____	con C.C N°	_____
_____	con C.C N°	_____

Manifiesto (an) la voluntad de:

**Autorizar**

**No Autorizar**  **Motivo:** \_\_\_\_\_

La consulta en físico y la virtualización de **mi OBRA**, con el fin de incluirlo en el repositorio institucional de la Universidad del Tolima. Esta autorización se hace sin ánimo de lucro, con fines académicos y no implica una cesión de derechos patrimoniales de autor.

Manifestamos que se trata de una OBRA original y como de la autoría de LA OBRA y en relación a la misma, declara que la UNIVERSIDAD DEL TOLIMA, se encuentra, en todo caso, libre de todo tipo de responsabilidad, sea civil, administrativa o penal (incluido el reclamo por plagio).

Por su parte la UNIVERSIDAD DEL TOLIMA se compromete a imponer las medidas necesarias que garanticen la conservación y custodia de la obra tanto en espacios físico como virtual, ajustándose para dicho fin a las normas fijadas en el Reglamento de Propiedad Intelectual de la Universidad, en la Ley 23 de 1982 y demás normas concordantes.

La publicación de:

Trabajo de grado	<input checked="" type="checkbox"/>	Artículo	<input type="checkbox"/>	Proyecto de Investigación	<input type="checkbox"/>
Libro	<input type="checkbox"/>	Parte de libro	<input type="checkbox"/>	Documento de conferencia	<input type="checkbox"/>
Patente	<input type="checkbox"/>	Informe técnico	<input type="checkbox"/>		
Otro: (fotografía, mapa, radiografía, película, video, entre otros)					<input type="checkbox"/>

 Universidad del Tolima	<b>PROCEDIMIENTO DE FORMACIÓN DE USUARIOS</b>  <b>AUTORIZACIÓN DE PUBLICACIÓN EN EL REPOSITORIO INSTITUCIONAL</b>	Página 2 de 3
		Código: GB-P04-F03
		Versión: 03
		Fecha Aprobación: 15 de Febrero de 2017

Producto de la actividad académica/científica/cultural en la Universidad del Tolima, para que con fines académicos e investigativos, muestre al mundo la producción intelectual de la Universidad del Tolima. Con todo, en mi condición de autor me reservo los derechos morales de la obra antes citada con arreglo al artículo 30 de la Ley 23 de 1982. En concordancia suscribo este documento en el momento mismo que hago entrega del trabajo final a la Biblioteca Rafael Parga Cortes de la Universidad del Tolima.

De conformidad con lo establecido en la Ley 23 de 1982 en los artículos 30 “...**Derechos Morales. El autor tendrá sobre su obra un derecho perpetuo, inalienable e irrenunciable**” y 37 “...**Es lícita la reproducción por cualquier medio, de una obra literaria o científica, ordenada u obtenida por el interesado en un solo ejemplar para su uso privado y sin fines de lucro**”. El artículo 11 de la Decisión Andina 351 de 1993, “**los derechos morales sobre el trabajo son propiedad de los autores**” y en su artículo 61 de la Constitución Política de Colombia.

- Identificación del documento:

Título completo: **EVOLUCIÓN DE LA CONCEPCIÓN DE GEN MEDIANTE EL DESARROLLO DE UNA UNIDAD DIDÁCTICA BASADA EN PROCESOS BÁSICOS DE ARGUMENTACIÓN A PARTIR DE MODELOS EN ESTUDIANTES DE GRADO DÉCIMO DE LA INSTITUCIÓN EDUCATIVA ANTONIO NARIÑO DE CASABIANCA TOLIMA**

- Trabajo de grado presentado para optar al título de:

**MAGISTER**

---

- Proyecto de Investigación correspondiente al Programa (No diligenciar si es opción de grado “Trabajo de Grado”):

---

- Informe Técnico correspondiente al Programa (No diligenciar si es opción de grado “Trabajo de Grado”):

---

- Artículo publicado en revista:

---

- Capítulo publicado en libro:

---

 Universidad del Tolima	<b>PROCEDIMIENTO DE FORMACIÓN DE          USUARIOS</b>	Página 3 de 3
	<b>AUTORIZACIÓN DE PUBLICACIÓN EN EL          REPOSITORIO INSTITUCIONAL</b>	Código: GB-P04-F03
		Versión: 03
		Fecha Aprobación: 15 de Febrero de 2017

• Conferencia a la que se presentó: \_\_\_\_\_

Quienes a continuación autentican con su firma la autorización para la digitalización e inclusión en el repositorio digital de la Universidad del Tolima, el:

Día: 17 Mes: septiembre Año: 2018

Autores:	Firma	C.C.
Nombre: <u>Diego Fernando Moyano Domínguez</u>	<u>Diego F. Moyano D.</u>	<u>1110473253</u>
Nombre: _____	_____	C.C. _____
Nombre: _____	_____	C.C. _____
Nombre: _____	_____	C.C. _____

El autor y/o autores certifican que conocen las derivadas jurídicas que se generan en aplicación de los principios del derecho de autor.